

MINISTRE DE L'ÉDUCATION NATIONALE  
DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR ET DE  
LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE



**UNIVERSITE DES SCIENCES, DES TECHNIQUES ET  
DES TECHNOLOGIES DE BAMAKO**

**FACULTE DE PHARMACIE**

REPUBLIQUE DU MALI  
**Un Peuple - Un But - Une Foi**



ANNEE : 2019-2020

Thèse N° .....

**PROFIL SOCIODEMOGRAPHIQUE ET  
HEMOGLOBINIQUE DES VOLONTAIRES AU  
DEPISTAGE DE LA DREPANOCYTOSE AU CENTRE  
DE RECHERCHE ET DE LUTTE CONTRE LA  
DREPANOCYTOSE (CRLD) DE BAMAKO, MALI.**

Thèse présentée et soutenue publiquement le 04/03/2020

**Par M. Mahamadou GORY**

Pour obtenir le grade de Docteur en Pharmacie (Diplôme d'Etat)

*Jury :*

Président du jury : Pr Sekou BAH

Membres du jury : Dr Boubacari Ali TOURE

: Dr Pierre GUINDO

Co-directeur de thèse : Dr Yeya dit Sadio SARRO

Directeur de thèse : Pr Aldiouma GUINDO

## DEDICACES

Je dédie ce travail

### ❖ **A mon père Makan Gory,**

Papa ce travail est le tien. Je ne pensais pas avoir le niveau et le courage nécessaire pour faire la pharmacie mais tu as su me motiver. Tu as guidé mes premiers pas dans la vie ; tu m'as appris le sens du travail, de la responsabilité, de la morale, de la dignité et de l'humilité. Tu es un exemple pour toute la famille car tu es un travailleur acharné, rigoureux et exigeant envers toi-même et envers les autres. Merci pour tes prières, pour ton soutien inconditionnel aussi bien moral, affectif, matériel ou financier. A travers ce travail, j'espère te rendre aussi fier de moi que je le suis de toi. Tu es mon modèle d'homme. Que le Seigneur t'accorde longue vie et te garde en santé pour qu'un jour je puisse te faire bénéficier du fruit de tes efforts.

### ❖ **A ma mère Gouné Niaré,**

Me donner la vie est le plus beau cadeau que tu m'ais fais. Femme affectueuse, femme généreuse, femme travailleuse, femme patiente, femme courageuse, femme vertueuse, telles sont les qualités qui font de toi une personne admirable. Tout ce que je suis aujourd'hui c'est à toi que je le dois. Les mots ne suffisent pas pour t'exprimer ma gratitude pour tous les sacrifices que tu fais chaque jour pour mes frères et moi afin que nous ne manquions de rien. Soit rassurée que tes leçons me suivront toujours. J'espère pouvoir être au moins la moitié de la mère que tu es. Ce travail est également le fruit de ton labeur. Que l'Eternel le tout puissant te bénisse et te garde longuement auprès de nous.

### ❖ **A mon regretté Tonton Ousmane Gory**

J'aurai aimé partager cet instant de joie en ta compagnie. Mais hélas!

Dieu fait ce qu'il veut. Qu'il t'accueille dans son paradis. Amen!

## REMERCIEMENTS

### ❖ **Au Professeur Dapa Aly Diallo**

Tout ce travail est votre œuvre. Je suis parvenu à cette étape parce que vous avez su guider mes pas. Mon cher maître cela ne surprend guère ceux qui ont eu le privilège de vous côtoyer. Votre rigueur scientifique, votre amour du travail bien fait, votre humanisme, votre discrétion enviable et votre modestie illustrent vos qualités d'homme de science.

Puisse Allah le TOUT PUISSANT me permet de vous imiter. C'est l'occasion, mon cher maître de vous exprimer à mon nom propre et à celui de ma famille nos sincères remerciements.

### ❖ **Au Professeur Aldiouma Guindo**

Nous avons apprécié dès le premier contact vos immenses qualités scientifiques et humaines. Nous garderons de vous l'image d'un homme de science et d'un enseignant soucieux de la formation de ses étudiants. Votre rigueur scientifique, votre amour pour le travail bien fait, votre disponibilité constante et surtout votre honnêteté font de vous un maître respecté et un exemple à suivre. Recevez ici cher maître, notre profonde gratitude, que le Tout Puissant vous accorde une carrière longue et brillante.

### ❖ **Aux Docteurs Mohamed Ag Baraika et Pierre Guindo**

Les mots me manquent pour exprimer ce que je ressens, merci pour votre soutien moral, matériel et votre disponibilité. Je souhaite beaucoup de succès et bonheur à vous et à votre famille. Que le Tout Puissant vous accorde une longue et brillante carrière.

### ❖ **Au Docteur Kassoumou F Diarra**

Merci pour votre soutien inconditionnel et votre bonne collaboration et disponibilité pour moi. Trouver ici ma profonde reconnaissance. Que le Tout Puissant vous donne longue vie.

### ❖ **Au Docteur Boubacari Ali Touré**

Votre gentillesse, votre disponibilité, votre esprit de partage et vos grandes qualités humaines font de vous une personne admirable. Soyez rassuré de notre profonde gratitude de m'avoir accepté à vos côtés pour la réalisation de ce travail. Que dieu vous bénisse.

### ❖ **Au Docteur Baba Fané**

Votre dévouement au service des drépanocytaires et l'intérêt que vous portez à vos étudiants sont des qualités que nous apprécions hautement. Nous vous remercions pour tous vos enseignements.

❖ **A ma fiancée Mariam Diarra**

Merci pour ta présence à mes côtés et tous les efforts fournis durant cette période difficile. Que Dieu nous protège et nous aide à réaliser nos projets.

❖ **A mon frère et sœurs**

Dr Nama Gory, Koudeidia Gory, Houlématou Gory, Fatoumata Gory

On ne choisit pas sa famille c'est un réel plaisir pour moi d'être votre frère. Merci pour votre soutien. Sachons toujours vivre selon les principes que papa et maman nous ont inculqués. Que Dieu veille sur chacun de nous et garde notre famille soudée.

❖ **A ma cousine et son mari**

Fatoumata Gory dite Fanta Mopti et Oumar Traoré dit Barou.

❖ **A mon cousin et sa femme**

Boubacar Gory et Atou Kamissoko

❖ **A la fiancée de mon grand frère**

Ramata Goita

❖ **Au chérif de Nioro Mohamed Ould Cheicknè Haidara dit Bouyé et fils.**

❖ **A tous les adeptes de la tariqa Tidjaniya**

❖ **A mes neveux et nièces**

Ousmane Camara, Makan Konaté, Nabou Traoré, Fatoumata Traoré, Malick Sy .

❖ **A tout le personnel du Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose (CRLD)**

Merci pour l'accueil, la courtoisie et les conseils, je ne vous oublierai jamais.

❖ **A mes amis :**

Dr Abdoul Kadri Youssoufi, Dr Youssouf Traoré, Dr Sékou Kéné, Dr Oumarou Tessougue, Yaya Coulibaly, Aboubacar Bengaly, Adama Niaré, Jean Pierre Konaté.

Aux amis de mon grand frère :

Youssouf Traoré dit Baissou

Abdel Kader Diarra dit Sékou, Kamory Keita

Aux Professeurs: Bakoroba Coulibaly, Rokia Sanogo, Kariba Coulibaly

Aux amis de mon père :

Honorable Idrissa Bah, Kassim Ouédraogo, Aissata Touré, Idrissa Konaté, Drissa Keita,

Feu Gouro Traore, Feu Yéli Doucouré, Feu Mamadou Traoré dit Prof, Feu Moussa Sissoko.

❖ **A mes aïeuls**

Feu Makan Gory, Feu Nama Gory, Fatoumata Koita, Feu Bakary Niaré, Feu Fatoumata Sangaré, Feu Kadiatou Diakité dite Santigui, Feu Kalakè Paye.

## **A notre maitre et président du jury**

### **Professeur Sékou Bah**

- Titulaire d'un PHD en pharmacologie.**
- Maitre de conférences de pharmacologie à la FAPH (Faculté de pharmacie).**
- Titulaire d'un Master en Santé Communautaire internationale.**
- Chef de DER des sciences du médicament à la FAPH (Faculté de Pharmacie).**
- Membre du comité académique de pharmacovigilance.**
- Chef de service de la pharmacie hospitalière du CHU Point G.**
- Vice doyen de la FAPH (Faculté de Pharmacie).**

Cher Maitre,

C'est un grand honneur que vous nous faites, en acceptant de présider ce jury de thèse, malgré vos multiples occupations.

Votre rigueur, votre modestie, votre simplicité et votre désir ardent à parfaire notre formation, font de vous un maitre exemplaire et respecté.

Recevez ici cher maitre, l'expression de notre profonde gratitude et de notre admiration.

## **A notre Maitre et jury**

**Docteur Boubacari Ali Touré**

**-Médecin hématologiste.**

**-Assistant en hématologie à la FMOS.**

**-Responsable unité consultation hospitalisation au CRLD.**

**-Membre de la SAFHEMA (Société Africaine Francophone d'Hématologie).**

**-Membre de la SFH.**

**-Membre de la SO.MA.HO (Société Malienne d'Hématologie et d'Oncologie)**

Cher Maitre,

C'est un grand plaisir que vous nous faites en acceptant de siéger à ce jury.

Votre rigueur scientifique et la clarté de vos enseignements nous ont toujours émerveillés.

Trouvez ici l'expression de nos sentiments les plus respectueux.

**A notre Maitre et jury**

**Dr Pierre GUINDO**

**- Pharmacien**

**-Responsable de la pharmacie du CRLD (Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose).**

Cher Maitre,

Les mots me manquent ici pour exprimer ce que je ressens.

Votre sens élevé de la gestion, votre collaboration, votre honnêteté et la manière dont vous traitez vos collaborateurs font de vous un maitre admirable.

Recevez ici l'expression de ma plus haute considération.



## **A notre Maître et co-directeur**

### **Docteur Yéya dit Sadio Sarro**

**-Epidémiologiste au CRLD (Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose).**

**-Maître-Assistant en épidémiologie à la FMOS (Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie).**

Cher Maître,

Vous avez l'amour du prochain, vous êtes la réincarnation de toutes les valeurs humaines, vous avez le plaisir de partager vos connaissances, ce qui fait de vous un homme admiré, respectueux et respectable. Le temps que nous avons partagé sur ce travail restera à jamais gravé dans mon cœur.

Veillez recevoir à travers cette humble dédicace, l'expression de ma plus haute considération.

## **A notre Maitre et Directeur de thèse**

### **Professeur Aldiouma Guindo**

**-Pharmacien PHD.**

**-Chef de laboratoire du CRLD.**

**-Directeur général adjoint du CRLD.**

**-Chef de l'unité polymorphisme des globules rouges et paludisme.**

**-Secrétaire général de la SO.MA.HO (Société Malienne d'Hématologie et d'Oncologie).**

**-Professeur agrégé en Hématologie à la FAPH (Faculté de Pharmacie).**

Cher Maitre,

Nous vous remercions de nous avoir confié ce sujet et de diriger cette thèse malgré vos multiples occupations.

Homme ouvert et pragmatique, votre compétence, votre rigueur scientifique et votre humilité font de vous un maitre respecté par tous. Nous avons suivi avec intérêt vos enseignements de qualité.

Veillez trouver ici l'expression de notre profond respect et de notre sincère reconnaissance pour tous les efforts consentis pour une formation de qualité.

Que le Tout Puissant vous protège et vous garde longtemps auprès de nous.

Amen!

### Liste des sigles et abréviations

**AINS** : anti inflammatoire non stéroïdien  
**AVC** : accident vasculo-cérébral  
**CSCOM** : centre de santé communautaire  
**CVO** : crise vaso-occlusive  
**CRLD** : Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose  
**F** : féminin  
**FAPH** : faculté de pharmacie  
**FMOS** : faculté de médecine et d'odontostomatologie  
**g** : gramme  
**Hb** : hémoglobine  
**HbA0** : Hémoglobine adulte normale  
**HbA2** : Hémoglobine adulte mineure  
**HbF** : Hémoglobine F  
**HbC** : Hémoglobine C  
**HbS** : Hémoglobine S  
**HPLC** : chromatographie liquide à haute performance  
**HTAP** : hypertension artérielle pulmonaire  
**INRSP** : Institut national de recherche en santé publique  
**IV** : intraveineuse  
**M** : masculin  
**ml** : millilitre  
**OMS** : organisation mondiale de la santé  
**PHHF** : persistance héréditaire de l'hémoglobine F  
**PTF** : partenaire technique et financier  
**SAFHEMA** : Société Africaine Francophone d'Hématologie  
**SFH** : Société française d'hématologie  
**SO.MA.HO** : Société Malienne d'Hématologie et d'Oncologie  
**STA** : syndrome thoracique aigu  
**TE** : test d'Emmel

## Sommaire

Introduction.....	7
Objectifs.....	10
Généralités.....	11
Méthodologie.....	23
Résultats.....	26
Commentaires et Discussion.....	34
Conclusion.....	36
Recommandations.....	37
Références.....	38
Fiche signalétique.....	40

### Liste des tableaux

<b>Tableau 1</b> : Répartition des volontaires selon le sexe.....	26
<b>Tableau 2</b> : Répartition des volontaires selon la classe d'âge .....	26
<b>Tableau 3</b> : Répartition des volontaires selon le sexe dans chaque tranche d'âge.....	27
<b>Tableau 4</b> : Répartition des volontaires selon le motif du dépistage.....	28
<b>Tableau 5</b> : Répartition des volontaires ayant comme motif la douleur selon le sexe.....	29
<b>Tableau 6</b> : Répartition des volontaires selon le motif du dépistage dans chaque tranche d'âge.....	30
<b>Tableau 7</b> : Fréquence des différents profils hémoglobiniques.....	31
<b>Tableau 8</b> : Répartition des profils hémoglobiniques selon la tranche d'âge.....	32
<b>Tableau 9</b> : Répartition des profils hémoglobiniques selon le sexe.....	32
<b>Tableau 10</b> : Répartition des volontaires dépistés drépanocytaires majeurs selon le sexe...	33

## 1. INTRODUCTION

La drépanocytose est une hémoglobinopathie héréditaire à transmission autosomale récessive. Elle est caractérisée par une anomalie de structure de l'hémoglobine, dans laquelle l'acide glutamique en position 6 sur la chaîne beta est remplacé par la valine. L'hémoglobine anormale dénommée HbS, résulte de la mutation d'une base du triplet de base du 6<sup>ème</sup> codon du gène beta. Le 6<sup>ème</sup> codon normal du gène beta (GAG) est muté en codon anormal (GTG). Cette hémoglobine anormale appelée (HbS) présente une solubilité faible à l'état désoxygéné. Malgré son caractère ubiquitaire, la drépanocytose est une hémoglobinopathie qui frappe avec prédilection les sujets de race noire. Aujourd'hui, elle est la maladie génétique la plus répandue dans le monde à cause du flux migratoire. On la trouve sur tous les continents. Les plus hautes fréquences de l'HbS se trouvent en effet dans une zone géographique comprise entre le 10<sup>ème</sup> parallèle nord et le 15<sup>ème</sup> parallèle sud. Cette zone qui s'étend du sud de Sahara à la rivière Zambèze a été baptisée « ceinture sicklemique » par Lehmann<sup>1</sup>. Près de 120 millions de personnes dans le monde seraient porteuses d'une mutation drépanocytaire.

Au Mali, sa fréquence atteint 12 à 15% de la population générale, avec 01 à 03% pour la forme homozygote<sup>2</sup>. Cette prévalence est variable d'une région à une autre<sup>3</sup>. Cette zone appelée « ceinture sicklemique » se superpose à la zone endémique palustre. C'est pourquoi cette hémoglobinopathie apparaît comme une maladie pédiatrique. La physiopathologie de cette maladie est assez bien décrite dans la littérature ; la polymérisation de l'hémoglobine S aboutit à la déformation des globules rouges en faucilles qui deviennent rigides et hyper-adhérents. D'une part, la durée de vie des hématies est raccourcies expliquant l'anémie, d'autre part, les hématies falciformées interagissent avec la paroi vasculaire et provoquent des phénomènes de vaso-occlusion<sup>5</sup>. Ce processus de polymérisation est d'abord réversible en cas de ré-oxygénation de l'hémoglobine. Après plusieurs cycles de polymérisation et de dépolymérisation, les lésions oxydatives des membranes érythrocytaires apparaissent, et la polymérisation devient irréversible. L'adhésion des drépanocytes aux cellules endothéliales favorise la thrombose par exposition des phospholipides et diminution des inhibiteurs de la coagulation. La thrombine active ensuite les plaquettes qui augmentent encore l'adhésion et la vaso-occlusion. Selon le génotype et les facteurs environnementaux, le début des manifestations se situent dans la majorité des cas aux environs de 6<sup>ème</sup> mois. Il se manifeste très souvent par des syndromes pied-main, des douleurs osteo-articulaires.

Cette hémoglobinopathie peut être cliniquement inapparente dans sa forme hétérozygotes (AS), cependant les formes majeures (SS, SC, S/beta-Thal) restent

tributaires de graves complications (accidents vasculo-cérébraux, crises vaso-occlusives, syndrome thoracique aiguë, l'anémie aiguë, priapismes etc.) et infections souvent mortelles. La prévention et le traitement de cette hémoglobinopathie ainsi que ses complications font recours à un schéma thérapeutique bien connu :

- La prévention des facteurs déclenchant les crises,
- le traitement préventif des infections à pneumocoque et méningocoque,
- l'administration des antalgiques et la mise sous oxygène.

A côté de ce schéma thérapeutique, le traitement à l'hydroxyurée parait la molécule réactivatrice de la synthèse de l'hémoglobine la mieux tolérée permet la réduction du nombre de crises, cependant la greffe de la moelle pratiquée depuis une vingtaine d'années chez les patients drépanocytaires reste le seul traitement curatif en ce jour.

La transfusion est un élément clé dans la prise en charge des patients atteints d'hémoglobinopathies. Les hémoglobinopathies nécessitant les apports transfusionnels les plus élevés sont les syndromes thalassémiques et drépanocytaires majeurs. La transfusion sanguine est un traitement essentiel de la drépanocytose, tant par la correction d'une éventuelle aggravation de l'anémie chronique que par la possibilité de remplacer des hématies falciformes circulantes par des hématies déformables circulantes. Plus de 60% des patients homozygotes SS ont été transfusés au moins une fois avant l'âge de 18 ans, et respectivement 17% et 45% ceux pour des SC et S/beta-thalassémiques<sup>4</sup>. Cette pratique a trois modes d'application : la transfusion sanguine simple, l'échange transfusionnel ponctuel, l'échange transfusionnel chronique. La disponibilité et la qualité des apports transfusionnels ont un rôle pronostic considérable. En plus de ce schéma thérapeutique un dépistage rapide et précoce permet une prise en charge adéquate des patients drépanocytaires.

En Afrique subsaharienne, on estime entre 8 et 10 % la mortalité infantile directement ou indirectement attribuable à la drépanocytose. A défaut de moyens curatifs, le dépistage précoce et volontaire couplé à un conseil génétique et éventuellement un suivi médical régulier constitue la meilleure démarche de lutte contre la maladie.

Le CRLD, a dans ces missions le dépistage correct de la drépanocytose dans la population en vue de prendre en charge ceux qui sont drépanocytaires ou donner des conseils génétiques précieux pour ceux qui ne le sont pas.

Le taux de dépistage dans la population générale est relativement faible et nous voulons un dépistage universel. C'est pourquoi nous avons entrepris d'étudier les facteurs socio démographiques de la population qui vient se dépister au CRLD.

L'objectif de cette étude était de déterminer le profil sociodémographique des volontaires reçus au Centre de Recherche et de Lutte Contre la Drépanocytose de Bamako au Mali, de Janvier à mai 2019.



## **2. OBJECTIFS**

### **2.1.Objectif général**

Déterminer le profil socio démographique et hémoglobinique des dépistages volontaires de la drépanocytose au CRLD.

### **2.2.Objectif spécifique**

Déterminer l'âge moyen des volontaires au dépistage.

Déterminer la fréquence des syndromes drépanocytaires majeurs au cours du dépistage volontaire.

### **3. GENERALITES**

#### **3.1. Définition**

La drépanocytose est une maladie héréditaire, due à une mutation génétique au niveau du chromosome 11 qui conduit à la synthèse et à la mise en place d'une valine en position 6 de la chaîne  $\beta$  de la globine<sup>12</sup>. L'hémoglobine qui résulte de cet enchainement d'acide aminé est appelée hémoglobine S (HbS). La transmission de la drépanocytose est récessive.

#### **3.2. Historique :**

James Herrick, médecin de Chicago, fait la première description médicale de la drépanocytose, il examine un étudiant noir de 24 ans, hospitalisé pour toux et fièvre, le sujet est faible, a le vertige et souffre de maux de tête. Depuis un an, il ressent des palpitations et un essoufflement comme certains membres de sa famille. L'examen du sang montre que le malade est très anémique, le nombre de ses hématies n'atteignant que la moitié de la valeur normale. L'observation d'un frottis sanguin montre des hématies inhabituelles en forme de faucille d'acanthé. En 1949 James Neel démontre que la transmission de cette maladie est mendélienne. La même année Linus Pauling montre qu'elle est due à une structure anormale de l'hémoglobine, caractérisée par une moindre solubilité. Ainsi fut la première fois qu'on découvre l'origine moléculaire d'une maladie génétique. En 1956 le Britannique Vernon Ingram montre qu'elle est due à un remplacement d'un acide aminé dans l'hémoglobine normale. Cela a démontré pour la première fois que les gènes déterminaient la nature de chaque acide aminé dans une protéine. En 1978 Tom Maniatis isole l'hémoglobine de la bêta globine; En 1980 Yuet Wai Kan met au point un test génétique prénatal de la drépanocytose ; Emmel passe de la clinique pure au laboratoire. En décrivant le potentiel de falciformation, réversible in vitro, il souligne le rôle prépondérant de la cellule dans la maladie. La particularité des globules aurait une valeur de test diagnostique.

#### **3.3. Génétique :**

Maladie héréditaire transmise selon le mode Mendélien autosomique récessive et caractérisée par la présence d'une anomalie de structure des chaînes de globines. Cette hémoglobinose S résulte de la mutation portant sur le sixième acide aminé de la chaîne bêta de l'hémoglobine, une valine se substituant à un acide glutamique. Cette substitution est la conséquence d'une mutation de gène codant pour la chaîne bêta situé sur le chromosome 11. L'adénine du second nucléotide du sixième codon est remplacée par l'uridine<sup>13</sup>. Cette substitution d'une chaîne latérale apolaire à une chaîne polaire modifie la configuration spatiale de la molécule d'Hb et induit les propriétés physicochimiques spécifiques de l'HbS telles la diminution de la solubilité, la polymérisation de la forme désoxygénée de cette Hb etc.... L'adulte sain a 3

hémoglobines normales: A ( $\alpha_2\beta_2$ ) = 97 à 99 %, A<sub>2</sub> ( $\alpha_2$  (~h)) = 1 à 3,5 % et F ( $\alpha_2\gamma_2$ ) = traces. L'électrophorèse chez le drépanocytaire homozygote SS montre qu'il n'a pas d'Hb A, le taux d'Hb A<sub>2</sub> est normal ou légèrement élevé, le taux d'Hb F est variable, l'Hb S étant le constituant majeur retrouvé<sup>14,15,16</sup>. L'anomalie favorise la formation de longues chaînes moléculaires sous faible pression d'oxygène, les molécules d'hémoglobine forment un gel et les longues chaînes déforment le globule rouge, lui donnant un aspect en faucille. Ces hématies de forme anormale tendent à obstruer dans les petits vaisseaux entraînant des thromboses, le trouble circulatoire qui en résulte aggrave la désaturation locale en oxygène et par conséquent la falciformation<sup>14</sup>. La seule augmentation de la rigidité membranaire ne suffit pas à provoquer des occlusions de la microcirculation, d'autres phénomènes telle une adhérence accrue des drépanocytes à l'endothélium vasculaire ont probablement un effet additif. Les lésions de la cellule endothéliale seraient également à l'origine d'un spasme vasculaire<sup>16</sup>. Les individus homozygotes pour le gène  $\beta$ S sont désignés SS. Ils sont : ( $\alpha_2\beta S_2$ ). Les hétérozygotes sont AS ( $\alpha_2\beta A\beta S$ ). La maladie drépanocytaire n'apparaît que lorsqu'un individu est homozygote pour le gène drépanocytaire. L'état hétérozygote appelé encore trait drépanocytaire est presque cliniquement muet<sup>17,18</sup>.

### 3.4. Epidémiologie de la drépanocytose :

Près de 120 millions de personnes dans le monde seraient porteuse d'une mutation drépanocytaire. En France métropolitaine, les sujets atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur seraient 6000 à 7000, avec 250 nouveaux cas diagnostiqués chaque année surtout en région parisienne<sup>19</sup>. La présence élevée de cette maladie en Afrique semble être un cas de polymorphisme génétique équilibré entraîné par une sélection naturelle. En effet, les personnes porteuses saines hétérozygotes (AS) ou atteintes de la drépanocytose homozygote (SS) sont protégées des affections neurologiques de plasmodium<sup>20</sup>. Selon les projections de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), le nombre de porteurs d'anomalies de l'hémoglobine devrait au cours des prochaines décennies se stabiliser à environ 8 % de la population mondiale<sup>19</sup>.

Egalement dans d'autres régions du bord de la méditerranée, notamment en Italie surtout en Sicile, en Grèce et en Anatolie. Au cours des générations, les individus porteurs sains de l'allèle S se sont donc mieux reproduits que les autres, ce qui a provoqué l'augmentation de la fréquence de cet allèle<sup>13</sup>. La fréquence du trait drépanocytaire augmente de l'Ouest à l'Est, du Nord au Sud de l'Afrique. On appelle "ceinture sicklémique" une zone qui s'étend entre la 15<sup>ème</sup> parallèle latitude Nord et la 20<sup>ème</sup> parallèle latitude Sud, et c'est dans cette zone que les populations noires sont les plus atteintes<sup>21</sup>. Au Mali la prévalence moyenne de la

drépanocytose est estimée à 12% avec une variation de 0 à 30% entre les régions et les ethnies<sup>22, 23</sup>. Les enquêtes conduites par les équipes de l'INRSP dans le district de Bamako et dans la commune de Ségou et publiées en 2010 et 2011, montrent l'existence du gène drépanocytaire dans 25% des ménages avec des distributions ethniques particulières qui autorisent à évoquer le rôle de l'endogamie poussée qui caractérise certaines ethnies. Elle est estimée à 12% dans le district de Bamako et de 12,7% dans la commune de Ségou<sup>24, 25</sup>. Les sarakollés constituent la grande majorité de la population dans la région de kayes et beaucoup d'études ont montré que plus de 14% de cette population est sujette à la drépanocytose<sup>26</sup>. C'est une maladie connue et bien documentée sur le plan scientifique et sa prise en charge est de mieux en mieux codifiée de nos jours, ce qui contribue à l'amélioration de la qualité de la vie

### **3.5. Pathogénie :**

La principale caractéristique de l'hémoglobine S réside dans sa capacité à se polymériser dans certaines conditions; acidose, hyperthermie, des hydratations et surtout hypoxie : L'hémoglobine S polymérisée présente une affinité réduite pour l'oxygène. Chez les hétérozygotes AS la concentration en hémoglobine S est trop faible pour que la polymérisation se produise in vivo sauf dans de rares situations. La succession dans le temps des cycles de polymérisation aboutit à la modification des caractéristiques physiques du globule (aspect en faucille), c'est le phénomène de falciformation s'accompagnant de modifications majeures de la membrane du globule rouge.

L'hématie déformée tend à obstruer dans les petits vaisseaux, provoquant des thromboses. Ces micro-thromboses et l'ischémie qu'elles entraînent augmentent la désaturation locale en oxygène et par conséquent la falciformation. Celle-ci fragilise l'hématie, avec une diminution notable de sa durée de vie. Les hématies falciformes, rigides car rétractées, sont rapidement phagocytées par les cellules réticulées, d'où une hyper hémolyse. En plus de l'hypoxie, la falciformation est provoquée aussi par la fièvre, la déshydratation, l'abaissement du pH, le froid et l'humidité. L'augmentation de la viscosité sanguine et la déformation des hématies entraînent des phénomènes vaso-occlusifs : agglutination des hématies déformées, stase de la microcirculation, avec pour conséquence une anoxie qui favorise la falciformation. Le cercle vicieux est bouclé. La microcirculation n'est pas concernée seule, la thrombose peut s'étendre, par proximité, à des artères de moyen et de gros calibre, avec des thromboses massives et des infarctus de régions importantes<sup>21</sup>.

### **3.6. Diagnostic :**

#### **3.6.1. Diagnostic clinique :**

Les manifestations cliniques de la drépanocytose revêtent une grande richesse symptomatologique. Les signes varient en fonction de l'âge de l'enfant. Plusieurs symptômes cliniques apparaissent dès le deuxième ou troisième trimestre de vie, car c'est à partir de l'âge de 6 mois que l'hémoglobine fœtale (HbF) est remplacée par l'hémoglobine HbS qui devient prédominante<sup>17,27</sup>.

#### **Tableau clinique de l'anémie hémolytique chronique :**

Les hématies déformées, rigides, présentent des lésions membranaires. La diminution de la plasticité des hématies, leur rétention dans les très petits vaisseaux, tout cela va accélérer leur destruction par les cellules réticulaires macrophages. Cette destruction accélérée s'effectue surtout dans la rate et le foie, avec libération d'un excès d'hémoglobine dans le plasma. Les manifestations cliniques sont :

- Une pâleur conjonctivale et palmaire modérée ;
- Un subictère ;
- La splénomégalie (chez le jeune enfant) mais son volume est souvent modéré à cause des infarctus spléniques répétés, la rate tend à s'atrophier progressivement, et la splénomégalie disparaît quand l'enfant grandit ;
- L'hépatomégalie (surtout retrouvée chez le nourrisson et le jeune enfant) ;
- le retard staturo-pondéral est souvent modéré.

#### **Les crises vaso-occlusives ou crises algiques :**

Elles s'observent chez tous les drépanocytaires, mais elles sont très variables dans leur durée, leur intensité, leur localisation et la périodicité entre les crises. Les hématies falciformées et agglutinées provoquent, dans les petits vaisseaux, une vasoocclusion, avec une stase et l'ischémie. Les facteurs déclenchant les crises vas occlusives, sont les facteurs qui provoquent l'une des quatre perturbations physiologiques suivantes : l'hypoxémie, l'acidose, l'hyperthermie, la déshydratation<sup>27, 28</sup>. Le froid provoquerait la falciformation par le biais d'une hypoxémie, elle-même secondaire à la vasoconstriction. Le froid humide (saison de pluies) est plus concerné que le froid sec de l'hiver.

L'effort physique intense et prolongé, entraîne une acidose lactique. La haute altitude, à cause de l'hypoxie, est un sérieux facteur déclenchant la crise drépanocytaire. Les facteurs iatrogènes, essentiellement les anesthésiques généraux, à cause de l'hypoxémie d'origine centrale qu'ils induisent, sont de puissants agents qui provoquent la falciformation des hématies.

- ❖ Le syndrome pieds-mains ou syndrome des extrémités ou « hand-foot syndrom » ou « dactylitis » est parfois le premier symptôme trouvé chez le nourrisson et le jeune enfant entre 6 et 18 mois,
- ❖ Une tuméfaction très douloureuse et chaude du dos des pieds et des mains, pouvant atteindre la première phalange ;
- ❖ L'impotence fonctionnelle à cause des douleurs très vives, à la simple pression. L'enfant refuse de marcher ou de saisir un objet. La crise dure de 5 à 7 jours, puis diminue progressivement. Les récurrences sont fréquentes. Il n'y a pas de déglobulisation, le taux d'hémoglobine reste stable. La fréquence des infections est un problème préoccupant, il faut être vigilant vis-à-vis des infections potentiellement graves: ostéite, méningite, septicémie.
- ❖ Les crises ostéo-articulaires de l'enfant. Les douleurs concernent surtout la métaphyse des os longs, plus rarement l'épiphyse des petits os des extrémités. La douleur est constante, la fièvre habituelle, la tuméfaction est rare.
- ❖ Les douleurs articulaires pures, sont l'apanage de l'enfant et l'adulte. Elles touchent une ou plusieurs articulations (les grosses articulations telles les coudes, les genoux et les chevilles). L'enfant présente une tuméfaction chaude et douloureuse et la mobilisation est difficile.
- ❖ Les crises douloureuses abdominales<sup>27</sup>. Elles sont causées par les micro thromboses viscérales mésentériques, hépatiques, spléniques. Elles sont relativement fréquentes, d'intensité variable, isolées ou associées aux crises douloureuses ostéo-articulaires. Les vomissements sont fréquents, ainsi que l'iléus paralytique. Les douleurs s'estompent et disparaissent en quelques jours, spontanément. Une extension des micro-thromboses vers des vaisseaux de gros calibre peut provoquer un infarctus viscéral massif. La splénomégalie est modérée chez le nourrisson, avec un risque de crise de séquestration parfois mortelle. La rate diminue de taille à mesure que l'enfant grandit.

Elle est à peine palpable chez le jeune enfant, avec un risque d'infarctissement et de surinfection. Chez l'adolescent, l'atrophie et la fibrose sont dues aux micro- thromboses répétées, avec une asplénie fonctionnelle.

- ❖ Syndrome thoracique aigu (acute chest syndrom)<sup>27</sup> : Les micro thromboses siègent souvent sur les côtes, les vertèbres, provoquant des douleurs précordiales ou thoraciques très vives. Elles sont beaucoup plus fréquentes chez les adolescents. Il constitue la première cause de mortalité chez les drépanocytaires après l'âge de 2 ans et est la

principale cause de morbidité et de mortalité à tout âge<sup>29</sup>. On se trouve en présence d'une urgence médicale mettant la vie de l'enfant en danger.

**Anémie aigue:** On distingue 3 types

La crise de séquestration splénique : Elle est rare, mais très spectaculaire et de pronostic Très défavorable. Il y a une aggravation brutale de l'anémie, un ictère intense, un choc hypovolémique, une hépatosplénomégalie importante. L'hémoglobine est effondrée à moins de 4g/100 ml. La crise de séquestration splénique se rencontre surtout chez le petit nourrisson et le jeune enfant. Les hématies falciformées sont « séquestrées » dans les organes hématopoïétiques. L'infection est le facteur déclenchant le plus fréquent.

La crise hémolytique : c'est l'aggravation de l'hémolyse chronique.

La crise aiguë érythroblastopénique ou aplasique. L'érythroblastopénie est provoquée par le parvovirus B19. Le virus provoque un arrêt transitoire de l'érythropoïèse pendant quelques jours. L'érythroblastopénie est marquée par une chute brutale et transitoire de l'hémoglobine (entre 2 et 6 g/100ml). Une immunité définitive s'installe, il n'y a jamais de récurrence.

**Formes associées:**

- **Double hétérozygotisme SC** : Elle résulte d'une mutation ponctuelle du codon 6 se traduisant par le remplacement d'un acide glutamique par une lysine au niveau du gène  $\beta$ -globine (S/C). Par sa fréquence cette forme constitue le deuxième syndrome drépanocytaire majeur, elle est particulièrement fréquente dans le bassin de la Volta en Afrique de l'Ouest. Le tableau clinique est intermédiaire entre la drépanocytose homozygote et l'hémoglobinoses C homozygote. Les malades SC ont un syndrome anémique moins important que les homozygotes SS mais la splénomégalie persiste au-delà de la petite enfance<sup>30, 31</sup>. Les signes pulmonaires sont plus fréquents et ces malades feraient plus volontiers des complications chroniques oculaires et osseuses que les homozygotes.
- **S/ $\beta$ 0-thalassémie:** Le gène  $\beta$ -thalassémique n'est pas exprimé et les symptômes sont similaires à ceux d'un homozygote SS. On trouve cette association en Afrique occidentale ainsi que dans le golfe du Bénin; le diagnostic en est difficile. La thalassémie entraîne chez les drépanocytaires homozygotes une survie prolongée et les malades font moins d'accidents hémolytiques mais plus de complications spécifiques, la splénomégalie est fréquente avec un risque d'infarctus aigu.
- **S/ $\beta$ + -thalassémie:** Le gène  $\beta$  thalassémique est partiellement exprimé et la sévérité des symptômes dépend en partie du taux d'Hb A résiduel. Ils ont une anémie microcytaire franche mais moins de complications hémolytiques que les homozygotes SS. Dans les

formes graves la symptomatologie est celle d'une drépanocytose SS. Des observations ont été décrites en Afrique occidentale<sup>27</sup>.

➤ **Hb 5- Hb D Punjab:** Symptomatique l'hémoglobine D Punjab résulte d'une mutation sur le codon 121. Un acide glutamique est remplacé par une glutamine

Elle est aussi sévère que l'hémoglobinoïse SS. L'Hb D Punjab est fréquente dans les populations Sick du Punjab et il y a de nombreux cas sporadiques dans les populations caucasiennes<sup>16, 27</sup>. Persistance Héritaire de l'Hémoglobine F (PHHF) : L'Hb F à un effet protecteur pour les malades, sa quantité est en rapport avec une moindre gravité drépanocytaire<sup>30</sup>.

### **3.6.1.1. Complications :**

Les thromboses vasculaires avec infarctus et les infections sont les complications les plus fréquentes chez les drépanocytaires.

#### **3.6.1.1.1. Complications liées aux thromboses :**

Elles sont spléniques, mésentériques, pulmonaires, rénales, osseuses. L'ischémie osseuse chronique entraîne des troubles de la croissance avec une petite taille.

- Les thromboses des vaisseaux cérébraux sont souvent mortelles ou grevées de séquelles importantes, telle l'hémiplégie ;
- Les thromboses oculaires sont favorisées par la rétinopathie drépanocytaire
- La thrombose des corps caverneux provoque un priapisme très douloureux En ce qui concerne les artères coronaires, la répétition des vaso-occlusions peut provoquer une fibrose myocardique ;
- Ulcères de jambe (au niveau des chevilles) ;
- Ostéonécrose des têtes fémorales et humérales.

#### **3.6.1.1.2. Complication infectieuses :**

Elles sont en fait la première cause de morbidité et de mortalité chez les drépanocytaires, surtout avant 5 ans. Elles sont quasi-constantes chez les nourrissons et les jeunes enfants.

❖ **L'asplénie fonctionnelle :** Les infarctus spléniques successifs ne permettent plus à la rate d'exercer ses fonctions immunologiques. Le rôle de la rate, dans la défense antibactérienne du jeune enfant est primordial. Même quand la rate est augmentée de volume, son fonctionnement est nettement diminué. Trois conséquences découlent de cette asplénie fonctionnelle :

❖ - La suppression de l'activité macrophagique de la rate ;

La suppression de l'activité immunologique de la rate avec diminution de la synthèse d'IgM spécifiques ;



- La diminution de la production de tuftsine, qui stimule la migration des polynucléaires et favorise la phagocytose.

❖ **Le déficit de l'opsonisation du sérum** : (le ralentissement de la phagocytose des bactéries), est dû à l'hyper hémolyse et à l'hémoglobine dans le plasma qui active la voie alterne du complément avec inhibition du C3. Le défaut d'opsonisation rend inopérante la voie complémentaire alterne de défense contre l'infection que l'on sait être la seule active chez les sujets dépourvus d'anticorps spécifiques, en particulier les drépanocytaires. La phagocytose imparfaite, par perturbation du pouvoir opsonisant du sérum, explique la grande sensibilité du drépanocyttaire aux pneumocoques et aux salmonelles.

❖ **Autres mécanismes possibles<sup>32</sup>** :

- Les débris tissulaires dus à la nécrose qui sont des sites de colonisation bactérienne ;
- Le passage des bactéries à travers les muqueuses, sièges de micro-infarctus ;
- La diminution du pouvoir phagocytaire des polynucléaires neutrophiles ;
- L'hyper hémolyse favorise l'utilisation accrue du fer pour le métabolisme des bactéries.

**Puiseurs types d'infections sont rencontrés:**

- Les infections pulmonaires avec le pneumocoque et l'*Hemophilus influenzae* ;
- Les syndromes thoraciques aigus (acute chest syndrom) associant signes respiratoires, fièvre, douleur thoraco-abdominale et, foyer pulmonaire de novo à la radiographie thoracique, sont dus au pneumocoque, au virus grippal, avec risque de thrombose pulmonaire ;
- Les ostéomyélites qui sont des surinfections bactériennes d'infarctus osseux. □ Les germes les plus fréquents sont les salmonelles et les staphylocoques ; □ Arthrites aseptiques (au niveau des genoux) ;
- Les septicémies et méningites purulentes ;
- Le paludisme : La multiplication du *Plasmodium falciparum* est partiellement inhibée dans l'hématie HbSS, mais le paludisme provoque l'hémolyse et les crises vasoocclusives.

Les accès palustres seront moins fréquents mais tout accès palustre est désastreux chez les drépanocytaires, car il provoque des crises hémolytiques et vasco-occlusives. L'inhibition du développement du *Plasmodium falciparum* est importante dans les hématies HbAS. Ceci est indépendant de la falciformation. C'est une propriété spécifique de l'hémoglobine S, agissant tant sur les formes matures qu'immatures, et qui ne requière pas la falciformation. En hypoxie, il ya blocage de la maturation et de la multiplication du parasite. La dernière partie du cycle érythrocytaire se fait dans les tissus profonds ; la présence d'une hémoglobine S

réduit la pression d'oxygène déjà faible. Les taux de mortalité par paludisme sont moindres chez les AS que chez les AA, et en particulier, les formes neurologiques sont exceptionnelles. Le *Plasmodium falciparum* ne se développe pas bien dans les hématies en présence de l'hémoglobine S. Les drépanocytaires sont protégés du paludisme grave forme neurologique, mais l'accès palustre et la fièvre peuvent être responsables de crises vaso-occlusives et des crises hémolytiques.

#### **3.6.1.1.2. Complications liées à l'anémie Ce sont :**

- La cardiomégalie, avec tachycardie et souffle systolique ;
- La lithiase vésiculaire, avec un syndrome de cholestase (ictère intense, hépatomégalie franche). Elle se rencontre surtout chez les grands enfants.

#### **3.6.1.1.3. Autres complications Ce sont :**

- L'atteinte rénale : hyposthinurie (diminution de concentration maximale des urines responsable de déshydratation), hématurie, insuffisance rénale aiguë, insuffisance rénale chronique ;
- L'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).
- L'hépatomégalie liée en partie à la surcharge en fer ;
- L'hypoacousie ;
- La carence en vitamine D chez l'enfant et chez l'adulte, avec plus grande fréquence de fractures et d'ostéonécrose et toujours le risque de complications vasculo-occlusives aiguës (os longs, os plats).

### **3.6.2. Diagnostic biologique<sup>33,34</sup>.**

**3.6.2.1.L'enquête familiale :** Elle participe à la caractérisation génétique de la maladie. La majorité des problèmes diagnostiques est résolue par cette seule démarche. Cependant elle n'est pas toujours possible c'est pour cela que l'on a recours à des techniques biologiques.

#### **3.6.2.2. Techniques de détection de l'Hémoglobine S**

- Le test de falciformation ou test d'Emmel II a été mis au point en 1917 par Emmel qui a constaté la déformation en faucille des hématies des sujets atteints de drépanocytose lorsque celles-ci sont placées dans un milieu pauvre en oxygène. Ce test biologique consiste à mettre les hématies à étudier dans une atmosphère désoxygénée qui provoque la polymérisation suivie de la gélification de l'HbS intra érythrocytaire entraînant la falciformation des hématies. La désoxygénation du milieu dans lequel sont placées les

hématies est accélérée par un réducteur puissant, le méta bisulfure de sodium. Ce test rapide et simple permet de reconnaître en quelques instants au laboratoire la présence de l'HbS dans les hématies sans toutefois distinguer la forme homozygote de la forme hétérozygote.

- Le test de solubilité réduite ou test d'Itano : Mis au point par Itano, il consiste à mélanger un hémolysât de globules rouges avec un tampon phosphate concentré en présence d'un réducteur, l'hydrosulfure de sodium. L'apparition d'un trouble dans le milieu indique l'existence d'une Hb anormale HbS ou HbC que l'on peut par la suite différencier par centrifugation.
- Méthodes électrophorétiques : Le principe de l'électrophorèse est basé sur la migration des différents types d'Hb dans un champ électrique sur un support approprié, en fonction de leur charge électrique et de leur solubilité. Le sang est prélevé sur anticoagulant et débarrassé du plasma et des leucocytes. Les globules rouges sont ensuite lysés pour obtenir une solution d'Hb libre.
- Place de la biologie moléculaire : La mutation étant quasiment souvent la même, l'étude en biologie moléculaire des parents n'est nécessaire que pour sécuriser le résultat. En revanche, le spectre de mutations responsable de bêta-thalassémies est très large et il est préférable d'effectuer la caractérisation des mutations des parents avant le diagnostic prénatal. Le diagnostic de la mutation S est basé sur l'utilisation des enzymes au niveau de l'ADN. La méthode la plus classique consiste à amplifier par PCR un fragment d'ADN contenant l'exon I de la chaîne beta puis de soumettre ce réplicon à l'action d'une enzyme de restriction et d'analyser les produits de digestion par électrophorèse.

### **3.7. Traitement**

#### **3.7.1. Médecine Moderne<sup>35</sup> :**

- Traitement de la crise vaso occlusive - Hydratation abondante dès la survenue d'une crise douloureuse (syndrome pied-main, os, articulations, abdomen, thorax) - Prise en charge de la douleur : selon l'intensité des douleurs, paracétamol oral (30 mg/kg à renouveler) ou paracétamol + codéine (0,5 à 1 mg/kg/dose à renouveler) en ambulatoire; nalbuphine (0,4 à 0,5 mg/kg par voie intra rectale ou 0,2 à 0,3 mg/kg en IV lente) ou opioïdes (morphine : dose de charge de 0,4 à 0,5 mg/kg orale ou 0,1 mg/kg en IV lente) à l'entrée en milieu hospitalier. Un AINS, l'ibuprofène, peut être proposé, sauf en cas de douleurs abdominales. Le traitement suit le schéma des paliers de l'OMS

Infections Traitement antibiotique probabiliste des infections microbiennes, en attente des résultats des cultures si elles sont pratiquées, traitement bactéricide, avec un passage méningé, actif en particulier sur les pneumocoques de sensibilité diminuée à la pénicilline, sur *H. influenzae* et sur les salmonelles. Anémies aiguës Transfusions si le taux d'Hb est < 5 g/dL :

- Hyper hémolyse aiguë : transfusions,
- Séquestration splénique aiguë : urgence absolue, met en jeu le pronostic vital, transfusions en urgence; après le deuxième épisode, programme transfusionnel et splénectomie à discuter après l'âge de 2 ans (risque de thrombose porte)
- Érythroblastopénie aiguë liée au parvovirus B19, épisode transitoire de 7 à 10 jours : transfusions à répéter si nécessaire. Syndrome thoracique aigu
- Oxygénothérapie, maintenir une saturation artérielle en oxygène > 95%;
- traitement antalgique - Antibiothérapie à large spectre active sur les germes intracellulaires et le pneumocoque (macrolides et cefotaxime ou ceftriaxone)
- Hydratation,
- Transfusion simple ou échange transfusionnel au-delà de 2 épisodes de STA, hydroxyurée ou programme transfusionnel Ostéomyélite
- Différencier CVO et ostéomyélite, pratiquer radiographie standard, échographie ostéo-articulaire (abcès sous-périosté), ponction osseuse ou articulaire,
- En cas d'ostéomyélite : immobilisation, antalgiques, bi-antibiothérapie IV.

Ostéonécrose de la tête fémorale ou de la tête humérale : traitement conservateur : antalgiques, AINS, mise en décharge.

Accident vasculaire cérébral - AVC constitué : obtenir un taux d'Hb de 9-11 g/dl et un taux d'HbS < 30% par transfusions/échanges, ni héparinothérapie, ni fibrinolytiques, hydroxyurée, transplantation de cellules souches, - Prévention de la récurrence : échanges transfusionnels mensuels, - Prévention primaire : échographie-doppler intracrânien (enfants SS et Sβ°thal)

-Priapisme : Hydratation, antalgiques (paracétamol) - le priapisme est une urgence fonctionnelle : s'il dure depuis < 3 heures : injection intra-caverneuse d'un alpha-agoniste de type étiléfrine (Effortil®) ; s'il dure depuis > 3 heures : drainage sans lavage sous anesthésie locale jusqu'à obtention de sang rouge + injection intra-caverneuse d'étiléfrine, intervention d'Al-Ghorab en 2ème intention (anastomose caverno-spongieuse distale)

- Prévention des récurrences : étiléfrine par voie orale (0,5 mg/kg/j, programme transfusionnel. Lithiase biliaire.

- Cholécystectomie (coelioscopie : méthode de choix si disponible et maîtrisée ou la parotomie), même en cas de lithiase asymptomatique.

-Rétinopathie : rétinopathie proliférative : photo-coagulation au laser (si disponible).

Ulcères de jambe : Repos au lit avec surélévation du membre atteint, Nettoyage quotidien au sérum physiologique et application de pansements, Traitement antalgique efficace lors des pansements, Traitement antibiotique par voie générale adapté au germe en cas de surinfection.

- Complications rénales : Hydratation par boissons abondantes ; Recherche de protéinurie pour dépister une insuffisance rénale chronique ; Traitement par hydroxyurée.

-Complications cardiaques : Traitement des cardiomyopathies avec insuffisance cardiaque, - Transfusions, programme transfusionnel.

### **3.7.2. La greffe de moelle**

C'est le seul traitement actuellement disponible qui permet de guérir définitivement la maladie. La moelle osseuse est l'organe qui produit en permanence les globules rouges. La transplantation de moelle osseuse consiste d'abord à détruire la moelle osseuse du sujet drépanocytaire (par de la chimiothérapie) puis à remplacer celle-ci par une moelle saine

**3.7.3. L'hydroxyurée** : représente un progrès important dans le traitement de la drépanocytose. En effet, elle est associée à une augmentation du taux d'Hb F chez les patients initialement traités<sup>36</sup>, interrompant ainsi le processus de polymérisation de l'hémoglobine S en s'intercalant dans les fibres en formation. De plus, de nombreuses études ne cessent de démontrer les effets bénéfiques de l'hydroxyurée tels que la diminution de la fréquence de survenue des CVO et des STA, la diminution du nombre d'hospitalisation et de transfusion des patients drépanocytaires

**3.7.4. Phytothérapie** : De nombreuses plantes sont utilisées dans le traitement traditionnel de la Drépanocytose

Acacia nilotica L, Alchornea cordifolia, Allium sativum L., Aloe barbadensis Mill, Cymbopogon citratus,

## **4. METHODOLOGIE**

### **4.1. Lieu d'étude**

L'étude a été effectuée au Centre de Recherche et de Lutte Contre la Drépanocytose situé dans le quartier du point G, en commune III du district de Bamako. C'est le premier centre de référence en matière de la prise en charge de la drépanocytose au Mali. Ce centre a été créé en 2008 grâce à l'état Malien avec l'appui des partenaires techniques et financiers(PTF) dont la coopération internationale de Monaco et la fondation Pierre Fabre. Inauguré le 21 janvier 2010, le CRLD a commencé ses activités le 15 mars 2010 avec comme objectif principal, améliorer la qualité et l'espérance de vie des drépanocytaires. Il compte cinq(5) médecin, trois (3) pharmaciens, quatorze(12) technicien de santé et des personnels administratifs. Il est composé de quatre départements :

- Département administratif
- Département formation et recherche
- Département communication
- Département médical avec quatre(4) unités :
  - ✓ Unité pharmacie,
  - ✓ Unité consultation,
  - ✓ Unité hospitalisation,
  - ✓ Unité laboratoire

Cette dernière est composée d'une salle d'attente, une salle de prélèvement, une salle d'analyse, une chambre froide, une salle de biologie moléculaire, une salle de biologie cellulaire et un magasin.

### **4.2. Type et période**

C'est une étude transversale descriptive qui s'est déroulée sur cinq (05) mois de janvier à mai 2016.

### **4.3. Population d'étude**

L'étude a porté sur la population de volontaires venus au centre pour le dépistage de la drépanocytose.

**4.4. Echantillonnage :** nous avons procéder à un échantillonnage exhaustif pendant 5 mois qui consiste 500 dépistages

Une période de 05 mois a été consacrée à cette étude et durant cette période le CRLD a fait 500 dépistages volontaires qui ont été tous inclus dans notre étude

La taille de l'échantillon pour cette étude est de 500 patients

#### **4.4.1. Critère d'inclusion**

.Etre venu au centre pour un dépistage volontaire.

.Absence de transfusion dans les 3 mois qui précède ce dépistage.

.Age de plus de 6 mois

#### **4.4.2. Critère de non inclusion**

.Volontaires transfusés au moins une fois au cours des 3 derniers mois.

.Age inférieur à 6 mois

#### **4.5. Variables mesurées**

- **Variables sociodémographiques** : l'âge, ethnie, résidence, le sexe la profession.
- **Variables biologiques** : la variable biologique mesurée est le type d'hémoglobine.

#### **4.6. Méthodes de mesures des variables biologiques**

- **Le matériel**

- un local bien aéré
- un tabouret
- des garrots
- des tubes contenant un anticoagulant(EDTA)
- des portoirs pour tube
- du coton
- de l'alcool
- de l'eau de javel
- une paillasse
- un D10 ou un hydrasys
- des embouts
- un crayon de papier ou un marqueur à encre indélébile
- des gants en polyvinyle
- du papier hygiénique
- des registres de collecte des données
- une source d'énergie
- un compteur manuel
- une poubelle.
- une imprimante

- **Le D10**

Le D10 est l'appareil qui a été utilisé pour le typage de l'hémoglobine. La méthode utilisée est la chromatographie liquide à haute performances (HPLC)

- **Mode opératoire :**

Aller sur le D10 appuyer sur la touche start

Prenez le rack de D10, placer les cryotubes sur le rack

Mettez 1500 microlitres de Wash diluent dans chaque cruotubes

Ajouter 5 microlitres de sang dans les cryotubes correspondant et bien mélanger

Introduire le rack dans la machine

Identifier les échantillons à l'aide de la touche

Appuyer sur démarrer et la machine lance l'analyse

A chaque résultat la machine imprime instantanément les résultats

- **Passage de l'échantillon à l'ABX micros 60**

- **Contrôle de qualité**

.Calibration : Cette calibration s'effectue automatiquement, étape par étape avec l'identification de l'opérateur ou technicien, de l'entrée du lot de calibrant, de l'entrée des valeurs cibles et le nombre des analyses servant à la calibration

. Contrôle de qualité : Avant d'analyser les échantillons de sang, il est recommandé de passer les trois niveaux de contrôle de sang (Bas, Normal, Haut) de façon à vérifier l'étalonnage de l'appareil qui se fait de la même manière que l'analyse du sang.

- **Mode opératoire**

Quand le « MENU PRINCIPAL » est affiché, appuyer sur la touche « Id ». L'appareil affiche «ID PAT ? », entrer le numéro du tube à l'aide des touches du clavier, puis appuyer sur la touche « ENTER » pour valider. Bien mélanger le sang par un mouvement de retournements successifs sans agiter le tube. Ouvrir le tube et présenter à l'aspirateur, appuyé sur la gâchette située en arrière de l'aspirateur. Après l'aspiration, l'aiguille remonte, retirer le tube. L'appareil effectue l'analyse et imprime automatiquement les résultats.

Penser à recharger l'imprimante d'une feuille de papier après chaque impression. Pour effectuer une deuxième analyse et les analyses suivantes, appuyer de nouveau sur la touche « ID », sans nécessairement retourner au « MENU PRINIPAL » et suivre les mêmes procédures que pour la première analyse.

#### **4.7. Aspects éthiques**

Le protocole de cette étude a été approuvé par le comité scientifique du Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose (CRLD). Seulement les numéros d'identification ont été utilisés pour garantir la confidentialité des volontaires au dépistage. Le résultat est rendu avec un conseil génétique dirigé par un médecin ou un pharmacien du CRLD. Ceux diagnostiqués drépanocytaires vont être référés aux médecins pour une prise en charge rapide et adéquat.



## 5. RESULTATS

### 5.1. Données sociodémographiques

**Tableau 1** : Répartition des volontaires selon le sexe

SEXE	Fréquence	Pourcentage
<b>F</b>	312	62,40 %
<b>M</b>	188	37,60 %
<b>TOTAL</b>	<b>500</b>	<b>100,00 %</b>

Parmi les volontaires au dépistage les femmes étaient prédominantes avec 62,40%.

**Tableau 2** : Répartition des volontaires selon la classe d'âge

AGE(Année)	Fréquence	Pourcentage
<b>0-5</b>	94	18,80
<b>6-15</b>	130	26,00
<b>16-30</b>	160	32,00
<b>31-45</b>	78	15,60
<b>46-plus</b>	38	7,60
<b>TOTAL</b>	<b>500</b>	<b>100,00</b>

Les volontaires d'âge compris entre 16-30 ans étaient majoritaires et ceux d'âge supérieur ou égal à 45 étaient minoritaires.

L'âge moyen des volontaires était de 20,16 avec un écart type  $\pm 15,030$

L'âge minimum est de 1 an

L'âge maximum est de 78 ans

**Tableau 3** : Répartition des volontaires selon le sexe dans chaque tranche d'âge

AGE (Année)	Féminin (F)	Masculin (M)	Total
<b>0-5</b>	41	53	94
<b>6-15</b>	75	55	130
<b>16-30</b>	117	43	160
<b>31-45</b>	54	24	78
<b>46-plus</b>	25	13	38
Total	<b>312</b>	<b>188</b>	<b>500</b>

Les volontaires de sexe masculin étaient plus nombreux dans la tranche d'âge de 0 – 5 ans, tandis que dans les tranches d'âge de 6 – 15 ans et 16 – 30 ans le sexe féminin était dominant.

## 5.2. Motif du dépistage

**Tableau 4** : Répartition des volontaires selon le motif du dépistage

Motif	Fréquence	Pourcentage
<b>anémie</b>	3	0,60
<b>Anémie/douleur</b>	1	0,20
<b>Bilan opératoire</b>	2	0,40
<b>Confirmation</b>	1	0,20
<b>Contrôle</b>	149	29,80
<b>Dépistage volontaire</b>	115	23,00
<b>Douleur articulaire</b>	226	45,20
<b>Parent drépanocytaire</b>	1	0,20
<b>TE Positif</b>	1	0,20
<b>Toux/douleur</b>	1	0,20
<b>TOTAL</b>	<b>500</b>	<b>100,00</b>

Le motif majeur du dépistage volontaire était constitué par la douleur articulaire (45,20%)

La douleur articulaire a été le principal motif de dépistage suivi du contrôle demandé par le médecin.

**Tableau 5** : Répartition des volontaires ayant comme motif la douleur selon le sexe

SEXE	Fréquence	Pourcentage
<b>F</b>	142	62,83 %
<b>M</b>	84	37,17 %
<b>TOTAL</b>	<b>226</b>	<b>100,00 %</b>

Parmi les volontaires ayant comme motif de dépistage « douleur articulaire» 62,83% étaient du sexe féminin.

**Tableau 6** : Répartition des volontaires selon le motif du dépistage dans chaque tranche d'âge

âge	Anémie	Anémie/ douleur	Bilan O	confirmation	contrôle	dépistage	douleur	Parent drépa	TE+	Toux/ douleur	total
<b>0 - 5</b>	0	0	1	0	39	25	29	0	0	0	94
<b>6 - 15</b>	2	0	0	0	38	26	61	1	1	1	130
<b>16 - 30</b>	0	1	0	1	37	51	70	0	0	0	160
<b>31 - 45</b>	0	0	1	0	27	9	41	0	0	0	78
<b>46 et plus</b>	1	0	0	0	8	4	25	0	0	0	38
<b>Total</b>	3	1	2	1	149	115	226	1	1	1	500

Quel que soit la tranche d'âge considérée la douleur était le motif de dépistage le plus fréquent.

### 5.3. Résultat de dépistage

**Tableau 7** : Fréquence des différents profils hémoglobiniques.

phénotype	Fréquence	Pourcentage
<b>AA</b>	152	30,40
<b>AS</b>	102	20,40
<b>AC</b>	45	9,00
<b>CC</b>	3	0,60
<b>SS</b>	59	11,80
<b>SC</b>	95	19,00
<b>S/beta0 thalassémie</b>	23	4,60
<b>S/beta+ thalassémie</b>	21	4,20
<b>TOTAL</b>	<b>500</b>	<b>100,00</b>

Le profil hémoglobinique était normal dans 30,40% des cas et anormal dans 69,60% des cas.

Parmi les profils hémoglobiniques anormaux on notait 20,40% d'AS, 19 % de SC, 11,80% de SS. Les profils AC et S/beta étaient retrouvés respectivement à 9% et 8,8%.

**Tableau 8** : Répartition des profils hémoglobaniques selon la tranche d'âge.

âge	AA	AC	AS	CC	S/beta+	S/beta0	SC	SS	Total
<b>0 - 5</b>	24	10	18	1	7	8	9	17	94
<b>6 - 15</b>	35	12	16	0	4	7	33	23	130
<b>16 - 30</b>	45	13	36	2	7	6	41	10	160
<b>31 - 45</b>	31	7	22	0	3	1	5	9	78
<b>46 et plus</b>	17	3	10	0	0	1	7	0	38
<b>Total</b>	152	45	102	3	21	23	95	59	500

La drépanocytose SC était plus fréquemment retrouvée dans la tranche d'âge 16-30. Quant aux phénotypes SS, il était plus observé dans la tranche d'âge de 6-15 ans.

**Tableau 9** : Répartition des profils hémoglobaniques selon le sexe

Sexe	AA	AC	AS	CC	S/beta+	S/beta0	SC	SS	Total
<b>F</b>	98	33	74	2	12	11	48	34	312
<b>M</b>	54	12	28	1	9	12	47	25	188
<b>Total</b>	152	45	102	3	21	23	95	59	500

Dans tous les profils hémoglobaniques le sexe féminin domine excepté le profil hémoglobinique S/beta0

**Tableau 10** : Répartition des volontaires dépistés drépanocytaires majeurs selon le sexe

SEXE	Fréquence	Pourcentage
<b>F</b>	105	53,03 %
<b>M</b>	93	46,97 %
<b>Total</b>	198	100,00

Sur le total des volontaires dépistés drépanocytaires majeurs 53,03% étaient du sexe féminin.



## **6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION**

Une des stratégies de lutte contre la drépanocytose est le dépistage précoce de la maladie permettant de mettre en place les stratégies prévention des complications avant leurs apparitions.

De plus en plus, le Centre de Recherche et de Lutte Contre la Drépanocytose (CRLD) enregistre des volontaires au dépistage de la drépanocytose.

C'est pourquoi nous avons entrepris une étude dont le but était de déterminer le profil sociodémographique et hémoglobinique des volontaires venus au centre pour un a dépistage de la drépanocytose.

Le choix du Centre de Recherche et de Lutte Contre la Drépanocytose (CRLD) se justifie par le fait qu'il est un centre spécialisé, doué de précision dans le diagnostic de la drépanocytose en particulier et en général dans l'étude de l'hémoglobine.

Ainsi, les volontaires sont prélevés avec un système sous vide dans un tube EDTA. Un formulaire de données comportant les demandes de renseignements sociodémographique et les antécédents transfusionnels pré-remplis.

La quantité de sang prélevé environ est 5ml sert à la réalisation de l'hémogramme et à l'étude de l'hémoglobine voire éventuellement le dosage de la ferritine. L'étude de l'hémoglobine a été réalisée par la technique de HPLC utilisant le D10 Bio-Rad<sup>R</sup>. La détermination du profil hémoglobinique reposait sur les résultats de l'hémoglobine et de l'hémogramme. La validation était faite par un biologiste du CRLD. Un rendu des résultats était organisé une semaine après le prélèvement. Ce rendu du résultat consistait à donner des informations sur chaque profil hémoglobinique et prodiguer des conseils. Pour ceux dépistés drépanocytaires une invitation à s'inscrire au programme de suivi au centre était faite.

### **6.1. Données socio démographiques**

Le but de notre étude était de déterminer le profil socio démographique et hémoglobinique des dépistages volontaires et le motif de leurs consultations au Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose(CRLD).

Pour atteindre cet objectif, nous avons conduit une étude transversale descriptive au Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose de Bamako.

Les volontaires dépistés hétérozygotes SC étaient les plus majoritaires avec 19.00% parmi les formes drépanocytaires majeur. Ceci est le même profil constaté au CRLD. Depuis 2010 ou les formes SS se manifestent plutôt que les formes SC donc les formes SS ont été dépistées depuis la création du centre à nos jours.

La classe d'âge la plus majoritairement dépistée drépanocytaire était comprise entre 6-15 ans. Plusieurs phénomènes peuvent expliquer cet état de fait : la drépanocytose est un peu mal connue dans notre population et au début des crises les parents préfèrent des traitements traditionnels ce qui retarde la venue dans les centres de santé.

Le sexe féminin était le plus représenté avec un pourcentage de 62,40%

## **6.2. Les volontaires dépistés drépanocytaires**

La prévalence des volontaires dépistés drépanocytaires était de 40,20%, les formes SC et les formes SS étaient les plus représentés avec respectivement 19,00% et 11,80%. Les traits drépanocytaires étaient de 20,40%.

Une étude réalisée au Mali plus précisément au Centre de Recherche et de Lutte Contre la Drépanocytose en 2013 avait prouvé une prévalence des volontaires dépistés drépanocytaires de 1,36%<sup>6</sup>. La différence entre notre étude est qu'elle a été effectuée chez tous les nouveaux nés tandis que notre étude a été réalisée sur les volontaires présentant des symptômes ou des douleurs qui les ont conduits au Centre de Recherche et de Lutte Contre la Drépanocytose (CRLD) pour un dépistage donc des volontaires suspects.

Pour la fréquence de traits drépanocytaires notre étude se rapproche des études réalisées au Congo, Ghana, et le Nigeria dont la prévalence varie entre 20 et 30%. Le pourcentage des volontaires dépistés drépanocytaires dans ces zones d'environ 2% de la population<sup>7</sup>.

Une prévalence de 7,5% a été rapportée par Marina Cavazzana et al lors d'un dépistage ciblé dans la région parisienne en France entre février à mai 2017<sup>8</sup>.

Notre étude se rapproche d'une étude réalisée au Cameroun avec 20% des fœtus de l'étude étaient diagnostiqués drépanocytaires<sup>9</sup>.

Deux études similaires ont été réalisées en République Démocratique du Congo :

-La première étude a trouvé 23,3% des nouveaux nés étaient des traits drépanocytaires et 0,96 % étaient des drépanocytaires homozygotes SS<sup>10</sup>.

-La deuxième étude a rapporté, 16,9% étaient des traits drépanocytaires et 1,4% était des drépanocytaires homozygotes<sup>11</sup>.

## **7. CONCLUSION**

Ce travail nous a permis de déterminer le profil socio démographique et hémoglobiniques des dépistages volontaires de la drépanocytose au CRLD. Une bonne suivie d'un drépanocytaire passe par un diagnostic rapide et efficace. Un dépistage de grande envergure suivie de conseil génétique pourrait réduire énormément la morbi mortalité et la transmission de la drépanocytose. L'absence d'un diagnostic rapide et efficace pourrait nuire la vie d'un drépanocytaire. Il convient alors de mettre en place des stratégies permettant de faire le diagnostic de la drépanocytose sur toute l'étendue du territoire malien.

## **8. RECOMMANDATIONS**

- ❖ Construire un centre de diagnostic et de prise en charge de la drépanocytose dans toutes les régions du Mali.
- ❖ Sensibiliser la population à faire des dépistages de la drépanocytose afin de connaître chacun son profil hémoglobinique.
- ❖ Mettre en place des tests de diagnostic rapide de la drépanocytose dans tous les centres de références et les CSCOM afin de pouvoir dépister tous les patients présentant les symptômes de la drépanocytose.

## 9. REFERENCES

- 1-ALLISON A.C: polymorphism and natural selection in human population.Cold spring harbor sump. Quant Biol.1964, 24, 137-149
- 2-Beauvais p, Beauvais B: drépanocytose et paludisme,Arch. Franch. Pediat 1986,43 :279-282
- 3-Noubouossie D, Tagny C T, Same-Ekobo A, and Mbanya D. Asymptomatic carriage of malaria parastenin blood donors in Yaoundé.Tranfus . Med.2012.22 :63-67
- 4-de Montalembert M, Guilloud-Bataille M, Feingold J, Girot R. Epidemiological and clinical study of sickle cell disease in France, French Guiana and Algeria. Eur J Haematol 1993; 51: 136-40
- 5-Tayou T C, Mbanya D, Garraud O, and Lefrere J J. Blood safety: malaria and blood donation in Africa. Tranfus. Clin.Biol.2007. 14: 481-486
- 6-TESSOUGUE O. Dépistage néonatal de la drépanocytose dans deux services de gynécologie de grande affluence de Bamako, thèse pharmacie 2014.
- 7-Cook GC, Zumla AI (eds), Manson's tropical diseases, 21 ème éditions, Londres, WL Saunders, 2003.
- 8-Marina Cavazzana, Aurélie Stanislas, Christelle Rémus, Patricia Fernandes, Charlotte Le Mée, Bichr Allaf, Dominique Porquet, Arnold Munnich, Michel Polak, Valérie Gauthereau, Robert Girot, Evidence for the widespread use of neonatal screening for sickle cell disease, 2018, 34 :309-311
- 9- N.C Tchente, C Brulet, E Njiengwe, T.N. Nana, J.K Tsingaing, F. Chantrine. diagnostic antenatal de la drepanocytose au cameroun : l'experience du staff de diagnostic antenatal de douala, january 2016
- 10- Agasa B, Bosunga K, Opara A, Tshilumba K, Dupont E, Vertongen F, Cotton F, Gulbis B. Prévalence of sickle cell disease in a northeastern région of the Democratic République of the Congo.
- 11-Tshilolo L, Aissi LM, Lukusa D, Kinsiama C, Wembonyama S, Gulbis B, Vertongen F, Neonatal screening for sickle cell anaemia in the Democratic Republic of the Congo. 2009 Jan;62(1):35-8. doi: 10.1136/jcp.2008.058958.
- 12-Marotta CA, Wilson JT, Forget BJ, & Weissman SM, (1977). Human  $\beta$ -globin messenger RNA III. Nucleotide sequences derived from complementary DNA. Journal of Biological Chemistry;252, 5040–5051.

- 13-Catonné Y, Mukasa MM, Rouvillain JL, Ribeyre D , Manifestations ostéoarticulaires de la drépanocytose. *Maîtrise orthopédique*;204.135:1-31
- 14-Bernard J et al., 1990. *Hématologie*; 7e éd. Paris: Masson: 346
- 15-Boulangier P, Polonovsky J, biserte G, Dautrevaux M, 1989. *Biochimie médicale*. 2e éd. Paris: Masson; 348.
- 16-Wajcman H, Lantz B, Girotr. *Les maladies du globule rouge*. Paris: Inserm 1 Médecine - Sciences Flammarion;1992. 516
- 17-Labie D, Wajcman H. *Biologie de l'hémoglobine S. Epidémiologie et génétique. Physiopathologie. Biologie clinique. Diagnostic anténatal*. In : *La Maladie Drépanocytaire*. Editions Sandoz. Paris;1984. p14-63.
- 18-Marc G. *Anémies tropicales par hémoglobinoses*. In : *Médecine Tropicale*. 5è éd. Flammarion Médecine-Sciences ; 1993. p513 – 31
- 19-Josiane B, Henri W; 2016. *Epidémiologie de la drépanocytose*. *La revue du praticien*; 54, 1531-1533
- 20-Homawoo k, Bissang K, Songne B, Yite A, 2003. *Drépanocytose et ostéonécrose de la tête fémorale considérations thérapeutiques à propos de 38 cas medecine d'Afrique Noire*, 38 (7)
- 21-Beyeme O, Chiabi A, 2004a. *Epidémiologie de la drépanocytose*. *Clinicin Mother and Child Health*; 1 (1)
- 22-Gentilini M et Pannetier J, 1969. *Résultats de l'étude de l'électrophorèse systématique de l'hémoglobine chez 1500 travailleurs Sarakollés ou migrants de l'Ouest Africain* ; *Ann Soc Belge Méd Trop parasitol mycol* ; 49 (2): 193-8
- 23-Haidara AC, 1978. *Les Hémoglobinopathies de l'adulte en milieu hospitalier bamakois*. Thèse de medecine, ENMP, bamako, Mali ; N°21
- 24-Thiéro TA, Touré A, Doucouré A, Traoré MS. *La prévalence des hémoglobinoses S, C et F en milieu communautaire dans le district de Bamako*. *Mali Santé Publique Tome1 N°001.2011*
- 25-Thiéro TA, Ag Iknane A, Doucouré A, Touré A, Kanté N, Traoré MS ,2010: *La prévalence des hémoglobinoses S, C et F en milieu scolaire dans la région de Ségou*, INRSP, sous presse, 12 p
- 26-Maïga II, 1979. *Intérêt à l'étude des hémoglobines à Bamako*. ENMP ; Mali

27-Begue P, Quinet B ,1985. Drépanocytose de l'enfant. Encycl. Med. Chir. (Paris, France), Pédiatrie MO80 A20 (1).

28-Sangare A. La douleur drépanocytaire. Journal Panafricain de la douleur 1995 ; Numéro spécial drépanocytose, 2-5

29-Serjeant GR.Sickle Cell Disease. Oxford University Press, New York. 3rd edn, (in press). 2001

30-Begue P, Assimadi K. Diagnostic de la drépanocytose et de ses complications. Dans: Bégué P, eds. La maladie drépanocytaire. Paris: Sandoz;1984, 78 – 95

31-Girot R, 1984. Hématologie des syndromes drépanocytaires. Dans: Bégué P., eds. La maladie drépanocytaire. Paris: Sandoz; 64 – 73

32-Fleming AF .The présentation, management and prevention of crisis in sickle cell disease in Africa. Blood Reviews; 1989,3, 18-28

33-Beyeme O, Chiabi A. Physiopathologie et clinique de la drépanocytose chez l'enfant. Clinics in Mother and Child Health; 1 (1) 204b : P37-42 20.

34-Simpore J, Pignatelli S, Barlati S, Musumeci S. Biological and clinical presentation of patients with hemoglobinopathies attending an urban hospital in Ouagadougou: confirmation of the modification of the balance between HbS and Hb C in Burkina Faso. Hemoglobin.; May 2002; 26(2) : 121-7

35-Pierre A, Bernard-Alex G. Hémoglobinoses. Actualités. Pdf en ligne [www.medecinetropicale.com](http://www.medecinetropicale.com) Mise à jour le 29/11/2017

36-Charache S, Dover GJ, Moore RD, Eckert S, Ballas SK, Koshy M, Platt OS, 1. Hydroxyurea: effects on hemoglobin F production in patients with sickle cell anemia. Blood, 79(10), 2555–65.

Nom : **GORY**

Prénom : **Mahamadou**

Nationalité : Malienne

Ville de soutenance : Bamako

Lieu de dépôt : bibliothèque de la faculté de pharmacie

Section d'intérêts : Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose (CRLD).

**Titre :** Profil sociodémographique et hémoglobinique des volontaires au dépistage de la drépanocytose au Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose(CRLD) de Bamako, Mali.

**Résumé :** le but de ce travail était d'évaluer la prévalence des patients diagnostiqués drépanocytaires au cours du dépistage volontaire au CRLD. Pour cela l'étude a porté sur 500 patients qui sont venus au Centre pour le diagnostic volontaire entre Janvier et Mai 2016. Le dépistage de la drépanocytose a été réalisé sur D10 par la méthode chromatographie liquide à haute performance (HPLC).

La prévalence des patients diagnostiqués drépanocytaires était de : 11,80% de forme homozygote SS, 19% de forme hétérozygote SC, 4,60% de forme hétérozygote S/beta<sup>0</sup> et 4,21% de forme hétérozygote S/beta<sup>+</sup>. Vu cet état de fait, en dehors des dépistages volontaires il est important d'inclure le diagnostic de la drépanocytose chez toutes les femmes enceintes et tous les enfants issus d'une mère porteuse.

**Mots clés :** drépanocytose, dépistage, HPLC, CRLD.



Name: **GORY**

First name: **Mahamadou**

Nationality: Malian

Town of Defense: Bamako

Place of filing: **libraries of the faculty of pharmacy**

Section of interests: sickle cell

**Title:** Hemoglobin profile of voluntary screenings at the Center for Research and Control of Sickle Cell Disease (CRLD) in Bamako, Mali.

**Summary:** The purpose of this work was to assess the prevalence of patients diagnosed with sickle cell disease during voluntary screening at the CRLD. For this purpose, the study concerned 500 patients who came to the Center for voluntary diagnosis between January and May 2016. Screening for sickle cell disease was carried out on D10 using the high performance liquid chromatography (HPLC) method.

The prevalence of patients diagnosed with sickle cell disease was: 11.80% homozygous SS, 19% heterozygous SC, 4.60% heterozygous S / beta0 and 4.21% heterozygous S / beta +. Given this state of affairs, apart from voluntary screenings it is important to include the diagnosis of sickle cell disease in all pregnant women.

**Key words:** sickle cell disease, screening, HPLC, CRLD.

## SERMENT DE GALIEN

Je jure, en présence des maîtres de la Faculté, des conseillers de l'Ordre des Pharmaciens, et de mes condisciples :

D'honorer ceux qui m'ont instruit dans les préceptes de mon art et de leur témoigner ma reconnaissance en restant fidèle à leur enseignement ;

D'exercer dans l'intérêt de la Santé Publique ma profession avec conscience et de respecter non seulement la législation en vigueur, mais aussi les règles de l'honneur, de la probité et du désintéressement ;

De ne jamais oublier ma responsabilité et mes devoirs envers le malade et sa dignité humaine ;

En aucun cas, je ne consentirai à utiliser mes connaissances et mon état pour corrompre les mœurs et favoriser les actes criminels ;

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ;

Que je sois couvert d'opprobres et méprisé de mes confrères si j'y manque !

Je le jure.