

Bêta-thalassémies

Synonyme : Thalassémie- β

Trois formes :

- 1) **β -thalassémie majeure (anémie de Cooley)**,
anémie méditerranéenne, thalassémie dépendante de la transfusion (TDT) ;
- 2) **β -thalassémie intermédiaire** ;
- 3) **β -Thalassémie mineure**, porteur du gène β -thalassémie, trait β -thalassémique
 β -thalassémie hétérozygote

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

Définition : Les bêta-thalassémies (BT) font partie des maladies génétiques de l'hémoglobine (hémoglobinopathies). Elles sont dues à un déficit quantitatif de synthèse des chaînes β de l'hémoglobine qui caractérisent l'hémoglobine adulte A (HbA).

On distingue les formes avec absence totale de synthèse de chaînes β dites β^0 par opposition aux formes β^+ où persiste une synthèse variable d'HbA.

Les formes symptomatiques sont les plus souvent transmises par deux parents hétérozygotes pour la thalassémie.

Le diagnostic repose sur l'étude de l'hémoglobine du patient avant toute transfusion : électrophorèse de l'hémoglobine suivie du dosage des fractions HbF, A2, l'étude des gènes en biologie moléculaire caractérisant les mutations β thal en cause (plus de 200 mutations connues).

Du fait de la synthèse diminuée ou absente des chaînes β globine, les chaînes α en excès précipitent et sont toxiques pour les précurseurs des globules rouges dans la moelle osseuse, expliquant la physiopathologie.

Selon la gravité de la maladie, les premiers signes cliniques des formes symptomatiques apparaissent dès la petite enfance (BT majeure : entre 6 et 24 mois) ou plus tardivement (BT intermédiaire : après l'âge de 4 ans).

On distingue **3 formes** :

- **BT-majeures (anémie de Cooley)** : la prise en charge précoce et adaptée associant transfusions et chélation martiale a transformé le pronostic et la qualité de vie.
- **BT-intermédiaires** : elles permettent le plus souvent aux enfants d'avoir une croissance et une puberté satisfaisantes.
- **BT-mineures** (ou trait β -thalassémique) : le plus souvent, aucune conséquence sur la santé. La forme hétérozygote dite BT-mineure, qui correspond à la mutation sur un seul gène de β globine, est asymptomatique (porteurs sains), et se traduit par une microcytose sans anémie.

Les complications de la BT se manifestent essentiellement à l'âge l'adulte et comprennent :

- les conséquences liées à l'anémie chronique avec dysérythropoïèse (avortement intra-médullaire des précurseurs de la lignée rouge) ;
- celles de la surcharge en fer (hémochromatose) secondaire aux transfusions (atteintes hépatiques, endocriniennes, cardiaques) ;

- l'ostéoporose, les risques spécifiques : infections, thromboses, hypertension artérielle pulmonaire), majorés par la splénectomie.

• **Épidémiologie** : L'incidence mondiale des BT symptomatiques a été estimée à **1/100 000 naissances/an**. Elles sont très largement répandues dans le monde. Elles concernent aussi bien les femmes que les hommes. Les BT sont répandues dans le bassin méditerranéen (Corse, Italie, Sardaigne, Portugal, Grèce, Turquie, Maghreb) et dans le Sud-Est asiatique. Elles sont présentes en France du fait des migrations. L'hémoglobine E (HbE) variant structural de la chaîne β globine, dont la production est diminuée, est extrêmement répandue en Asie du Sud-Est. Elle est responsable, lorsqu'elle est associée à une mutation β thalassémique, de syndromes β thalassémiques symptomatiques.

• **Description clinique** : On distingue **2 phénotypes cliniques symptomatiques**.

1- BT-majeure (anémie de Cooley) : forme homozygote (entre **6 et 24 mois**) associant une anémie précoce et sévère (Hb < 7 g/dl) microcytaire et hypochrome, une hépato-splénomégalie et parfois un ictère. En l'absence de transfusion, apparaissent un retard de croissance staturo-pondéral et les conséquences de l'hyperplasie de la moelle osseuse (déformations osseuses cranio-faciales et des os longs), hépato-splénomégalie.

L'anémie sévère nécessite des transfusions régulières de concentrés de globules rouges à vie sauf si un traitement curateur est possible (allogreffe de moelle, thérapie génique).

À long terme, les transfusions entraînent une surcharge en fer ; cette hémochromatose principale, cause de mortalité et de morbidité, est essentiellement due aux transfusions, chaque concentré érythrocytaire apportant environ 200 mg de fer, sans possibilité d'élimination naturelle. Lorsque les traitements transfusionnels et la chélation du fer sont bien conduits, les complications de la surcharge en fer sont, en dehors du retard statural et pubertaire, exceptionnelles au cours des quinze premières années de vie et la majorité des patients thalassémiques atteignent l'âge de 40 ans.

Principales complications :

- L'atteinte cardiaque (insuffisance cardiaque congestive et/ou troubles de la conduction et du rythme) est la principale cause de décès. L'altération de la fraction d'éjection systolique est tardive mais la surveillance régulière de l'IRM cardiaque (T2 *) permet de dépister une atteinte cardiaque présymptomatique (T2 * cardiaque < 20 ms) justifiant l'intensification du traitement chélateur.

- La surcharge en fer hépatique entraîne fibrose puis cirrhose dont la fréquence est estimée à 10 % des patients adultes. La surcharge en fer et le virus de l'hépatite C (VHC) sont deux facteurs de risque d'évolution vers la cirrhose et l'hépatocarcinome.

- Parmi les conséquences endocriniennes, l'hypogonadisme hypogonadotrophique est l'atteinte la plus fréquente de la surcharge (près de la moitié des patients), responsable d'une puberté retardée ou incomplète, d'aménorrhée secondaire, d'impuissance, de stérilité.

Avec l'amélioration de la chélation et des techniques de procréation assistée, les paternités et les grossesses sont possibles. Ces grossesses sont à risque (aggravation de l'anémie, infections urinaires, thromboses, retard de croissance fœtale...). La croissance staturale peut s'infléchir à la puberté. L'intolérance au glucose précède l'apparition d'un diabète franc (de 5 à 10 % des adultes, souvent insulino-dépendants). L'hypothyroïdie périphérique est d'installation progressive et tardive. L'hyperparathyroïdie est en règle générale associée à d'autres atteintes de la surcharge en fer.

- L'ostéoporose, fréquente et multifactorielle à l'âge adulte, responsable de fractures et plus tard de douleurs chroniques, doit être dépistée. En effet, dans les formes majeures et certaines intermédiaires, l'ostéoporose est fréquente. Ses causes sont multiples : hypogonadisme (déficit en hormones sexuelles), hyperplasie médullaire, augmentation du remodelage osseux par les ostéoclastes et ostéoblastes, surcharge en fer au niveau osseux, hypothyroïdie, hyperparathyroïdie, diabète, perturbation de l'axe GH-IGF1, déficit en zinc, vitamines C, K et D. L'important est d'agir avant la survenue de fractures et/ou tassements vertébraux.

2- BT-intermédiaire : Elle a une expression clinique très variable, la survie y est meilleure que dans la BT majeure.

L'anémie est en règle moindre (avec des taux d'hémoglobine à l'état basal très variables d'un patient à l'autre) et les besoins transfusionnels inconstants n'apparaissent en général qu'après l'âge de 4 ans. L'anémie s'aggrave progressivement avec l'âge et parfois à l'occasion d'un épisode aigu déclenché par une infection à Parvovirus B19.

Les autres complications sont :

- Les conséquences de l'inflation de l'érythropoïèse (déformations osseuses, hépatosplénomégalie, tumeurs hématopoïétiques extra médullaires) et la lithiase biliaire.
- Les thromboses et l'hypertension artérielle pulmonaire sont observées surtout chez les personnes splénectomisées.
- La surcharge en fer, dont le principal mécanisme, chez ces patients peu ou pas transfusés, est l'hyperabsorption intestinale du fer, en rapport avec la suppression de l'hepcidine, survient plutôt au cours de la deuxième ou troisième décennie de la vie. Elle ne concerne pas généralement le myocarde.
- Les complications endocriniennes sont plus rares que dans la thalassémie majeure. La fertilité est en général préservée, mais les grossesses sont à risque.

L'étude moléculaire (détermination des mutations β globine, étude des gènes α globine et des polymorphismes favorisant une expression résiduelle élevée d'HbF) permet souvent d'expliquer ce phénotype atténué.

Cependant, les formes sévères de bêta-thalassémie intermédiaire, du fait du degré d'anémie ou de l'existence de complications (déformations osseuses, splénomégalie...), requièrent un programme transfusionnel et la chélation comme dans les formes majeures, pour limiter les complications à l'âge adulte.

3- D'autres formes résultent de l'association d'une BT et d'une autre anomalie de l'Hb : les hétérozygoties composites **E/Thal** sont responsables, selon le degré d'anémie, de formes intermédiaires ou majeures.

Les **formes C/thal** sont le plus souvent des formes intermédiaires modérées.

- **Étiologie** : Les BT sont liées à une mutation du gène de la β globine sur le chromosome 11. Environ 200 mutations ont été identifiées, de répartition géographique précise. La **transmission est autosomique récessive**. Le conseil génétique est recommandé. Le diagnostic prénatal est possible et proposé aux couples à risque.

• **Prise en charge et pronostic :**

➤ **Modalités de traitement**

La prise en charge précoce et pluridisciplinaire dès la petite enfance est indispensable pour diminuer le risque de complications sévères.

L'espérance de vie des personnes atteintes de BT majeure est en constante amélioration depuis quarante ans grâce à une meilleure prise en charge.

La stratégie thérapeutique repose sur l'association de **plusieurs traitements** :

▪ **Transfusions régulières de globules rouges** corrigent l'anémie et suppriment l'érythropoïèse inefficace, responsable des déformations osseuses. Elles visent à maintenir en permanence un taux d'hémoglobine supérieur à 9-10 g/dl et à assurer une croissance et une activité normale. En l'absence d'un programme transfusionnel régulier (transfusions toutes les 3-4 semaines), des complications graves peuvent survenir.

Les effets secondaires liés à l'hémochromatose (malgré la chélation martiale systématique) persistent cependant, en dépit de l'amélioration des soins.

▪ **Chélateurs du fer (déféroxamine, déféripone, déférasirox) débute après 10 à 20 transfusions, ou si la ferritinémie est supérieure à 1 000 µg/l, le plus souvent à partir de l'âge de 2 ans. Le traitement chélateur a pour but de prévenir les décès d'origine cardiaque et de réduire au maximum la morbidité secondaire à la surcharge en fer.**

Quel que soit le traitement utilisé, l'observance sur le long cours est capitale et toujours compliquée à l'adolescence.

On distingue :

- La **déféroxamine (DFO)** en perfusion sous-cutanée (SC) de 8 à 12 heures, en ambulatoire par pompe portable ou infuseur, 5 à 7 jours par semaine (40 mg/kg/j), généralement la nuit, a permis une amélioration considérable de l'espérance de vie. Malgré l'amélioration des matériels de perfusion, ce traitement reste difficile, chronophage, et souvent douloureux (réaction locale aux points d'injection).

Chez le jeune enfant, particulièrement exposé aux effets secondaires de la DFO sur la croissance par atteinte des cartilages épiphysaires et vertébraux, elle est débutée à plus faibles doses et progressivement augmentée.

Une alternative à la perfusion SC prolongée est l'administration de 2 bolus SC quotidiens (non validé par l'AMM).

L'administration par voie veineuse est réservée aux indications d'intensification mais comporte un risque infectieux certain.

- La **déféripone (DFP)**, premier chélateur disponible actif par voie orale (75 mg/kg/j répartis en 3 prises), est indiquée lorsque la DFO est contre-indiquée ou inadéquate ; elle a un effet cardioprotecteur, mais le risque d'agranulocytose iatrogène impose une surveillance hebdomadaire de l'hémogramme ou l'arrêt immédiat du traitement en cas de fièvre et la réalisation d'un hémogramme en urgence.

Elle peut être associée à la DFO (hors AMM) pour intensifier le traitement chélateur.

- Le **déférasirox (DFX)**, chélateur actif par voie orale, avec une (ou deux, si la dose est importante) prise quotidienne (de 14 à 20 mg/kg/j), est indiqué en première intention chez les patients thalassémiques de plus de 6 ans recevant des transfusions fréquentes et

présentant une surcharge en fer post-transfusionnelle ou en cas de contre-indication ou d'inadéquation de la DFO, chez l'enfant de 2 à 6 ans ou chez les patients thalassémiques moins transfusés.

Les doses prescrites sont adaptées à l'importance de la surcharge et des apports transfusionnels en fer, ainsi qu'à la tolérance médicamenteuse (rash cutanés, troubles digestifs et augmentation modérée de la créatinémie chez plus d'un tiers des patients).

En pratique, la nouvelle galénique, proposée depuis 2018 (comprimés sécables remplaçant les comprimés dispersibles, possibilité d'associer la prise avec un repas léger), réduit les effets secondaires digestifs, et actuellement, ce chélateur est le plus utilisé chez les adultes jeunes.

En cas de surcharge majeure, en particulier cardiaque avec T2* inférieur à 10 ms, ou d'atteinte cardiaque clinique, la chélation est intensifiée par l'association déféroxamine deferiprone (DFO+PFP). L'intensification par bithérapie peut être proposée dans d'autres situations potentiellement réversibles : prédiabète, hypothyroïdie fruste, T2*cardiaque entre 10 et 20 ms, surcharge en fer hépatique majeure (supérieure à 15 mg/g de foie à l'IRM), désir de grossesse ou indication d'allogreffe ou thérapie génique et surcharge non contrôlée.

Une aide à l'observance du traitement chélateur prescrit au long cours, au mieux dans le cadre de programmes d'éducation thérapeutique, est recommandée.

- **Greffe de cellules souches hématopoïétiques**, transplantation de cellules souches hématopoïétiques (TCSH), reste en pratique courante le seul traitement curateur.

Elle est indiquée chez les enfants disposant d'un donneur familial HLA-identique (en général dans leur fratrie). La greffe est précédée d'une préparation à base d'une chimiothérapie lourde (conditionnement myéloablatif). La probabilité de guérison est de l'ordre de 90 % avec une mortalité liée à la procédure de greffe de moins de 5 % lorsque ce traitement est effectué tôt, avant la survenue de complications. L'usage de greffons issus de sang placentaire atténue le risque de maladie du greffon contre l'hôte. Les complications de la greffe sont : le rejet, la maladie du greffon contre l'hôte et la toxicité des conditionnements chimiothérapeutiques, en particulier gonadique.

Chez l'adulte, le risque vital d'une greffe est considérablement accru.

Chez un grand enfant ou un jeune adulte, l'importance et le retentissement de la surcharge en fer seront évalués par une ponction-biopsie hépatique (PBH) afin de définir au mieux les chances de succès de la greffe.

La prévention de la réaction greffon contre l'hôte (GVH) repose le plus souvent sur la ciclosporine, avec un suivi thérapeutique précis des concentrations sanguines, mais d'autres propositions thérapeutiques peuvent être envisagées selon les habitudes des centres.

Les résultats à court terme des greffes effectuées à partir de donneurs non apparentés de fichiers (phénoïdiques) sont proches de ceux des greffes intrafamiliales mais la fréquence des complications immunologiques est élevée. Lorsque la greffe est un succès et qu'il persiste une surcharge en fer importante, les saignées répétées sont indiquées, permettant une déplétion du fer hépatique et prévenant l'évolution de la fibrose hépatique.

- **Thérapie génique**, technique prometteuse, consiste à prélever chez le patient ses propres cellules souches hématopoïétiques, à les modifier en laboratoire en leur transférant le gène fonctionnel de la β -globine à l'aide d'un vecteur lentiviral puis à les réadministrer (autogreffe) après une chimiothérapie lourde. Plusieurs essais sont en cours dans le monde, et l'obtention récente de l'AMM en Europe pour le produit de thérapie génique

(bétibéglogène autotemcel) dans les formes de BT non β^0 pour les patients entre 12 et 35 ans sans donneur intrafamilial, offre la possibilité d'un traitement curateur. D'autres chercheurs utilisent l'édition du génome dans des tentatives de réparation du gène défectueux dans les cellules souches hématopoïétiques.

- **Splénectomie (ablation de la rate).** La splénectomie totale est indiquée quand les besoins transfusionnels dépassent 200 ml/kg/an (concentrés en globules rouges à 75 % d'hématocrite) ou en cas de signes francs d'hypersplénisme (volumineuse splénomégalie, thrombopénie). La splénectomie était auparavant la mesure thérapeutique essentielle des formes intermédiaires où elle contribuait à lutter contre l'anémie.

Cependant, le risque accru de thrombose veineuse et d'hypertension artérielle pulmonaire des thalassémies intermédiaires splénectomisées en ont limité l'indication. Cette chirurgie, qui n'est pas recommandée avant l'âge de 5 ans, expose à un risque infectieux certain vis-à-vis des germes encapsulés en particulier à pneumocoques. Il est donc recommandé de renforcer les vaccinations (pneumocoque, méningocoque, virus de la grippe...); d'avoir un traitement prophylactique prolongé (3 ans chez l'adulte, 5 ans chez l'enfant) par pénicilline V; et de connaître les consignes en cas de survenue de fièvre. Le risque de thrombose postsplénectomie justifie un traitement par héparine pendant au moins 1 mois et lors des situations à risque (alitement, grossesse, voyages prolongés en avion); par aspirine à faibles doses et au long cours lorsque la thrombocytose est importante. Un traitement anticoagulant à vie peut être indiqué en cas de survenue de thrombose.

- **Supplémentation en acide folique** est indiquée dans les formes intermédiaires, mais aussi dans les formes majeures transfusées, en cas d'atteinte hépatique (diminution des réserves hépatiques) et /ou carence en acide folique avérée.

Autres traitements parfois proposés :

- **Hydroxyurée (hydroxycarbamide)** indiquée pour augmenter la production d'hémoglobine (réactivation de la synthèse d'hémoglobine fœtale), ou en présence de masses hématopoïétiques symptomatiques. Les doses utilisées sont plus faibles que dans la drépanocytose, de l'ordre de 10 mg/kg.
- **Bisphosphonates** en cas d'ostéoporose avérée (respect des contre-indications et nécessité d'une surveillance spécifique bucco-dentaire). Ils ne peuvent en revanche pas être prescrits chez une femme en âge de procréer. La durée optimale de traitement n'est pas établie. Il est essentiel de recommander une activité physique régulière, la marche quotidienne, un ensoleillement suffisant et/ou une supplémentation en vitamine D. L'implantation d'une prothèse de hanche peut s'avérer nécessaire en cas de fracture ou d'ostéonécrose évoluée.
- **Nouveaux traitements : le luspatcept**, agent favorisant la maturation des globules rouges, administré par injection sous-cutanée toutes les 3 semaines en milieu hospitalier, a montré son efficacité dans la réduction des besoins transfusionnels (AMM en cours d'obtention).

➤ **Suivi et surveillance**

▪ **BT-majeure**

Tableau 1 : Éléments de suivi des thalassémies dépendantes des transfusions (adapté d'après le traité de médecine interne Pr Godeau 2016 : 55-58).

Atteinte	Examen de suivi	Rythme du suivi
Cardiaque	Echographie cardiaque, ECG	12 mois à partir de 8 ans
Hépatique	Transaminases	1-3 mois
Biliaire	Echographie abdominale	24 mois
Croissance	Poids et taille	6 mois pendant la croissance et tous les ans chez l'adulte (tassements vertébraux)
Puberté	Stade de Tanner FSH, LH, œstradiol/testostérone	6 mois à partir de 10 ans 12 mois
Thyroïde	TSH, FT4	6-12 mois à partir de 10 ans
Métabolisme du glucose	Glycémie, glycosurie à jeun du matin, HGPO	12 mois à partir de 10 ans
Parathyroïde	Calcémie, phosphorémie, PTH	12 mois à partir de 10 ans
Surcharge en fer	Ferritinémie IRM hépatique IRM cardiaque	1-3 mois 12-24 mois à partir de 4-5 ans 6-24 mois à partir de 8-10 ans
Toxicité des chélateurs	Examen auditif et ophtalmologique NFS hebdomadaire et dosage du zinc Créatinémie et protéinurie	12 mois 3-6 mois en cas de traitement par DFP mensuelles en cas de traitement par DFX

Les principaux objectifs du suivi sont :

- Le dépistage des complications de la maladie et du régime transfusionnel ;
- L'évaluation de la surcharge en fer (calcul annuel des apports transfusionnels en fer, ferritinémie et imagerie par IRM) ;
- L'efficacité des traitements et le dépistage des effets indésirables éventuels des chélateurs (concentrations en fer/ferritinémie) ;
- La surveillance du taux d'hémoglobine, la recherche systématique de l'apparition d'allo-anticorps (RAI) (examens sanguins très réguliers avant les transfusions : NFS-P) ;
- Le dépistage des foyers infectieux en particulier ORL et dentaire (risque majoré par la splénectomie) ;
- Un bilan annuel est effectué, selon l'âge ([tableau 1](#)) :
 - Consultation de cardiologie (échographie et/ou IRM cardiaque) ;
 - Consultation ORL (audiogramme - atteinte neurosensorielle auditive suite au traitement chélateur) ;

Examen ophtalmologique (cataracte secondaire au traitement chélateur) ;
Echographie abdominale (lithiase biliaire qui justifie une cholécystectomie prophylactique même en l'absence de symptômes) et/ou une IRM hépatique (surcharge) ;
Bilan hormonal (dépistage d'un diabète, retard croissance, hypothyroïdie...) ;
Densitométrie osseuse /DEXA (ostéoporose éventuelle).

- Tout retard de croissance staturale justifie des explorations complémentaires.

▪ **Thalassémies intermédiaires**

La surveillance repose sur :

- la tolérance de l'anémie chronique (croissance, puberté, déformations osseuses, activité physique et intellectuelle) ;
- la recherche de complications biliaires, d'hématopoïèse extra médullaire ;
- l'évaluation de la fonction cardiaque avec recherche d'hypertension artérielle pulmonaire ;
- le degré de surcharge en fer très largement sous-estimé par la mesure de la ferritinémie sérique doit donc être évalué par IRM hépatique, à partir de l'adolescence, y compris en l'absence de transfusion.

▪ **Gestion d'une « grossesse à risque »**

La surveillance de cette « grossesse à risque » sera renforcée et multidisciplinaire : suivi cardiaque, hormonal et de la croissance fœtale ; dépistage systématique des infections urinaires et attention particulière au risque de thrombose. L'anémie peut parfois s'aggraver et nécessiter une augmentation des besoins transfusionnels.

❖ Le handicap au cours de la maladie

- Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie et par certains traitements



Chaque patient est un cas particulier avec une expression
et une évolution de la maladie qui lui sont propres.

Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des symptômes décrits,
ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

Les bêta-thalassémies sont de sévérité variable : certaines formes n'entraînent que peu de retentissement clinique et d'autres peuvent être source de handicap le plus souvent invisible.

➤ Anémie

L'anémie, présente surtout dans les formes majeures et intermédiaires de la maladie, provoque une **fatigue chronique, une sensation d'épuisement parfois des vertiges, un essoufflement, susceptibles de perturber la vie quotidienne, surtout chez les adultes, dans la semaine qui précède la transfusion.**

Ces patients sont très sensibles aux événements aigus infectieux même d'allure banale qui influencent le taux d'Hb prétransfusionnel.

De plus, les jeunes adultes actifs professionnellement soumis aux contraintes du fonctionnement hospitalier, peuvent avoir des difficultés à maintenir au fil des ans un taux d'hémoglobine optimal.

➤ Sensibilité accrue aux infections

Les personnes atteintes de BT sont **plus vulnérables aux infections bactériennes** (pneumocoque, yersinia, méningocoque...) et **virales** (parvovirus B19, grippe...). Ces infections peuvent aggraver l'anémie : **risque élevé d'infection ORL (rhino-pharyngite, sinusite), de pneumonie, d'infection urinaire, de méningite, d'ostéomyélite, de septicémie...** surtout après une splénectomie, en cas de nécessité de pose de KT centraux ou en cas de travail dans des secteurs exposés (services de santé, hôpitaux, crèches...).

La prévention et le traitement précoce des infections sont essentiels : une vérification de la mise à jour du tableau de vaccination est indispensable.

➤ Troubles de la croissance et déformations osseuses

Chez certains enfants atteints de BT majeure, surtout en l'absence de traitement optimal (par exemple : migrants récents), des manifestations osseuses peuvent apparaître : épaissement des os du crâne et du visage (déformation des mâchoires, aplatissement de la racine du nez, espacement excessif des yeux). L'anémie sévère peut conduire à un retard de croissance.

À l'âge adulte, chez les malades atteints de forme intermédiaire ou majeure, des complications chroniques liées à la maladie et aux transfusions peuvent survenir, notamment douleurs osseuses, fractures dans le cadre d'une **ostéoporose** dont l'origine est multifactorielle.

Avec l'augmentation de l'espérance de vie, les patients de plus de 40 ans présentent souvent des complications multiples, avec deux manifestations à prendre en compte car pouvant engendrer un véritable syndrome dépressif :

- la fatigue chronique ;
- les douleurs osseuses ;

Ces patients supportent, en effet, un agenda chargé du fait du suivi médical multidisciplinaire, des transfusions interférant avec l'activité professionnelle ; certains d'entre eux ont par ailleurs de nombreux médicaments per os à prendre quotidiennement, avec des effets secondaires possibles.

➤ **Autres troubles**

Des problèmes d'alimentation, de diarrhée, d'irritabilité, des accès de fièvre récurrents et une hypertrophie progressive de l'abdomen liée à l'hépto-splénomégalie peuvent survenir.

➤ **Cas particuliers de la transfusion sanguine, de la greffe [transplantation de cellules souches hématopoïétiques (TCSH)]**

○ **Transfusions sanguines/chélation**

Les transfusions ont lieu en général en hôpital de jour et, en cas de BT majeure, s'effectuent avec une fréquence de 3-4 semaines d'intervalle.

Le traitement de la surcharge en fer :

Leurs effets secondaires doivent être considérés avec attention.

Les patients peu surchargés, recevant de fortes doses de DFO, sont exposés à des atteintes neurosensorielles auditive et visuelle.

Le DFX peut entraîner rash cutanés, troubles digestifs et augmentation modérée de la créatinémie (> un tiers des patients).

○ **Transplantation de cellules souches hématopoïétiques (TCSH)**

Il s'agit d'une procédure lourde et coûteuse qui nécessite une hospitalisation de plusieurs semaines voire plusieurs mois avec un risque élevé d'infections et un risque de réaction du greffon contre l'hôte. Les anomalies du développement pubertaire sont fréquentes et l'infertilité est quasi constante chez les personnes greffées. Chez le garçon, si le développement pubertaire est en règle normale, le retentissement sur la spermatogénèse, encore mal évalué, est probable. Une cryopréservation ovarienne, de sperme ou de fragments testiculaires est proposée.

• Vivre avec le handicap au quotidien

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les manifestations de la BT et son pronostic varient donc d'une personne à l'autre en fonction de l'âge, de la forme de BT et des complications éventuelles.

L'**anémie** évolue généralement par poussées, parfois favorisées ou déclenchées par les infections. Celles-ci doivent donc faire l'objet d'une **surveillance accrue**, particulièrement au cours de l'enfance avec **l'éviction des facteurs de risque** (hygiène de vie stricte : lavage des mains, du corps, hygiène et suivi bucco-dentaire, éviction des personnes infectées, vaccinations de la personne malade et de l'entourage, etc.), le **renforcement du calendrier vaccinal** (surtout chez les nourrissons et les enfants), traitement précoce et énergique de l'infection voire administration d'antibiotiques en préventif si nécessaire.

Une **alimentation variée et équilibrée** riche en vitamine B9 (acide folique), vitamine C et calcium est particulièrement recommandée.

La fatigue et les douleurs nécessitent d'être gérées au quotidien en veillant à doser l'intensité des efforts physiques et en planifiant des moments de repos.

La maladie impose, si possible, certaines contraintes au quotidien :

- Éviter les endroits mal aérés, les écarts de température ;
- S'hydrater en période de fortes chaleurs, bien se protéger en cas de grand froid ;
- Éviter ce qui peut ralentir la circulation sanguine et favoriser les thromboses : vêtements trop serrés, jambes croisées, position assise prolongée, etc. ; prévention en cas de vols long courrier ;
- Avoir sur soi sa carte de groupe sanguin et un compte rendu de son état de santé ;
- Éviter l'intoxication tabagique (effet vasoconstricteur) et la consommation excessive d'alcool (surcharge en fer du foie, cirrhose).

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic de la BT est souvent vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l'entourage proche**.

Quel que soit le niveau d'atteinte du patient et quelle que soit la dénomination de la maladie, **une consultation de conseil génétique** peut être nécessaire pour comprendre **l'aspect héréditaire et le mode de transmission**. Lorsque les deux parents sont porteurs d'un **trait bêta-thalassémique**, la consultation de conseil génétique permet d'informer le couple des possibilités de prise en charge clinique de la maladie et de recours à un **diagnostic prénatal**. Le diagnostic prénatal (DPN) sur prélèvement foetal peut être réalisé précocement (trophoblastes, placenta) ou plus tardivement (liquide amniotique). Le **diagnostic préimplantatoire** (DPI) est applicable aux couples à risque de bêta-thalassémie majeure.

Les parents peuvent ressentir un sentiment de culpabilité face à la maladie de leur enfant et se questionner sur son avenir. Ils peuvent également renoncer à des projets parentaux par crainte d'avoir d'autres enfants atteints.

Il peut être particulièrement éprouvant et angoissant pour la personne malade et ses proches d'être constamment dans la crainte d'éventuelles complications.

Lorsque la maladie provoque une perte d'autonomie chez l'adulte ou l'impossibilité de travailler, des tensions peuvent apparaître au sein de la famille (risque de rupture au sein du couple, remise en question de projets familiaux, etc.).

La maladie peut également avoir un impact sur les frères et sœurs qui peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint. Ils peuvent également ressentir de la tristesse, de la culpabilité, de la honte ou de la jalousie.

L'entourage proche (conjoint, parents, fratrie, grands-parents, aidants) doit s'organiser pour permettre le suivi médical régulier et la prise en charge paramédicale. La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales du fait des besoins de transfusions.

Des **préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir**. (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

➤ Conséquences dans la vie scolaire

La maladie peut perturber la scolarité des enfants et adolescents atteints : retards ou absentéismes récurrents. Les éléments essentiels à prendre en compte sont :

- la fatigue / la fatigabilité parfois chronique qui peut entraîner des absences ponctuelles ;
- la lenteur dans l'exécution des tâches induite par la fatigabilité ;
- les douleurs abdominales et en général les troubles digestifs associés aux traitements chélateurs oraux ;
- la nécessité d'une alimentation saine et équilibrée ;
- les risques infectieux, le respect des règles d'hygiène ;
- les absences pour la prise en charge médicale et/ou l'hospitalisation (suivi, transfusions, perfusions...).

Les périodes d'examen peuvent être source de stress susceptible de provoquer des complications.

Chaque élève requiert une **prise en charge éducative spécifique avec des adaptations et des aides ciblées en fonction de ses besoins et de l'évolution de la maladie** (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les patients atteints de BT majeure et parfois de BT intermédiaire sont confrontés à des difficultés **d'absentéisme inopiné** du fait de l'anémie et ses conséquences : fatigabilité et la nécessité de transfusions sanguines et d'un traitement chélateur continu, risque infectieux, complication aiguë...

Concernant l'orientation professionnelle, les métiers nécessitant des efforts physiques excessifs, une station debout prolongée, le port de charges lourdes, des risques de chutes (fractures) ainsi que les professions plus en contact avec des facteurs de risque infectieux sont plutôt déconseillés. Une mobilité réduite et une fatigue importante peuvent contraindre à une **limitation ou une adaptation de l'activité professionnelle**.

Des dispositifs spécifiques et des aides sont disponibles pour faciliter l'insertion, l'orientation, le reclassement professionnels et le maintien dans l'emploi (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

➤ Conséquences dans la vie sociale

La BT est une maladie dont le **handicap est invisible**. Une fatigue permanente, majorée la semaine qui précède la transfusion, peut perturber la vie sociale et avoir des répercussions négatives sur l'acceptation de la maladie. Elle peut **contraindre à un rythme de vie décalé et restreindre les sorties ou loisirs**. L'inclusion sociale peut s'avérer difficile de la part d'un entourage mal informé. La maladie impose également certaines précautions pour les voyages, notamment en avion ou pour de longs trajets (surélever les jambes, changer fréquemment de position, s'hydrater suffisamment, contention, traitement préventif des thromboses...), éviter les périodes de fortes chaleurs et les variations importantes de température ; adapter les transfusions au séjour en pays lointains ou aux ressources sanitaires limitées ; le séjour doit être limité dans le temps pour les patients en régime transfusionnel ; la chélation du fer peut être suspendue.

Il est essentiel de vérifier les vaccinations usuelles mais également les vaccinations spécifiques (typhoïde...), d'envisager une prophylaxie du paludisme pour les vacances dans les pays à risque d'endémie palustre, et de prodiguer les conseils habituels pour éviter les infections de transmission oro-fécale.

L'altitude et les destinations dans des pays à risque sanitaire élevé (risque infectieux) sont déconseillés chez les patients en régime transfusionnel.

(voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

➤ Conséquences sur l'activité physique

La pratique d'une activité physique (ou sportive) régulière doit être encouragée **pour l'équilibre qu'elle procure. Elle sera adaptée aux souhaits de la personne atteinte, ses possibilités physiques et ajustée en fonction de l'évolution de la maladie**. Des moniteurs d'activités physiques adaptées (APA) et des kinésithérapeutes peuvent conseiller et accompagner. L'hydratation est indispensable au cours de l'activité physique et les exercices doivent être modérés avec un échauffement préalable, entraînement progressif en milieu hospitalier pour les adultes désadaptés, à risque d'atteinte cardiaque. Certains sports sont fortement déconseillés voire proscrits pour les formes majeures et intermédiaires : sport de compétition, plongée sous-marine, sports en altitude, endurance et tous sports nécessitant des efforts trop intenses (coups de chaleur, déshydratation, fatigue liée à l'anémie), sports de contact (fractures dues à l'ostéoporose, risque de rupture de rate sur splénomégalie)...

• Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap



Chaque situation est particulière

Les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous

ne sont pas tous systématiquement prescrits, nécessaires ou accordés.

Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, selon son âge et sa situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de la BT varient selon les personnes, leur âge, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétence et par le biais d'une association reconnue** (voir www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (interniste, hématologue, endocrinologue, cardiologue, gastro-entérologue, hépatologue, chirurgien viscéral, rhumatologue, orthopédiste, ophtalmologue, ORL, etc.). Le rôle du médecin spécialiste de la BT est essentiel pour aider à mieux cibler les difficultés et orienter les traitements, en particulier la rééducation tout au long de l'évolution de la maladie, en coordination avec le **médecin traitant**. Des **consultations de transition** peuvent être proposées au jeune malade diagnostiqué durant l'enfance, atteignant l'âge adulte, pour le mettre en lien avec une équipe de soignants spécialisés dans la prise en charge des adolescents et adultes.

Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux et sociaux (kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, orthophoniste, psychologue, auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** peuvent compléter la prise en charge.

Des **séjours de réadaptation fonctionnelle** dans un service ou un établissement spécialisé en hospitalisation complète ou en hôpital de jour autour d'une équipe pluridisciplinaire peuvent être envisagés (fractures).

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important car la maladie peut toucher plusieurs membres de la famille à des moments différents. Familles et aidants familiaux nécessitent alors un soutien physique et psychologique.

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Kinésithérapeute

La kinésithérapie peut être proposée dans les suites de fractures multiples dues à l'ostéoporose. La kinésithérapie respiratoire est préconisée pour drainer les sécrétions bronchiques en cas de pneumonie.

▪ Ergothérapeute

À l'âge adulte, le malade atteint de BT majeure nécessite des conseils d'adaptation permettant de compenser les difficultés de déplacements, gérer la fatigue ou soulager les douleurs. Des visites à domicile de l'ergothérapeute via la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) peuvent être réalisées pour conseiller sur un aménagement du lieu de vie dans certains cas.

▪ Psychologue

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes de BT est importante dès l'annonce du diagnostic aussi bien pour les parents que pour les enfants. Cette phase correspond le plus souvent à une **rupture avec la vie antérieure**. Tout au long du suivi, le psychologue **aide le malade à mobiliser ses ressources internes et soutient son entourage familial** afin de faire face au mieux aux différentes étapes de la maladie : contraintes des transfusions, fatigue, incertitude sur l'évolution de la maladie, prise en charge des périodes de déni ou d'opposition à l'adolescence. Pour les parents, un sentiment de culpabilité lié au fait d'avoir transmis une maladie à leur enfant peut se développer et nécessiter l'aide d'un psychologue. Pour l'adolescent, le retard de croissance et de puberté a parfois des retentissements psychologiques considérables à ne pas négliger.

▪ Orthophoniste

Les séances d'orthophonie doivent être mises en place précocement notamment pour la rééducation en cas de troubles de la parole, du langage et de la mémoire, consécutifs à des séquelles d'AVC (complications thromboemboliques).

▪ Diététicien

Le diététicien intervient en complément d'un médecin nutritionniste pour donner :

- des conseils hygiéno-diététiques chez les personnes souvent carencées : **supplémentation en acide folique, alimentation équilibrée riche en fruits** (vitamine C), **laitages** (calcium) ; **régimes adaptés en cas de diabète ; prise en charge spécifique des troubles de la répartition des graisses.**
- des conseils de prévention : limiter la consommation d'**alcool**, éviction du **tabac** (vasoconstricteur), hydratation suffisante et adaptée aux situations (chaleur, activité physique, vols long-courriers...), apport alimentaire en calcium, vitamine C.

▪ Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins, aider à la délivrance des médicaments, accompagner, informer et proposer de l'éducation thérapeutique au malade et à son entourage.

Dans le cas de l'utilisation de pompe à perfusion miniaturisée portable nécessitant des perfusions de 8 à 10 heures, les conseils et l'accompagnement d'un IDE sont nécessaires pour des raisons d'hygiène et de suivi médical.

D'autres professionnels paramédicaux peuvent être nécessaires pour les malades ayant des effets secondaires persistants dus aux traitements [chélateurs du fer](#) :

- En cas de déficit visuel : **orthoptiste / rééducateur en autonomie dans la vie journalière.**
- En cas de déficit auditif : **audioprothésiste.**
- En cas de problèmes bucco-dentaires : **dentiste avec suivi annuel pour des dépistages réguliers et prise en charge (caries, paradontopathies...) ainsi qu'un détartrage régulier.**

La BT peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer, chez l'enfant, les suivis spécialisés (bucco-dentaires notamment) au second plan. Il est donc recommandé de veiller à respecter les bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique et notamment les vaccinations.

➤ **Professionnels sociaux**

▪ **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs pour les familles et le malade y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut aider au dépôt d'un dossier de demande d'aides, de prestations ou d'allocations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

▪ **Accompagnant éducatif et social (AES) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale/**

Pour les malades avec BT majeure isolés ou âgés, l'AES [fusion entre l'auxiliaire de vie sociale (AVS) et l'aide médico-psychologique (AMP)] permet à la personne d'être actrice de son projet de vie au quotidien que ce soit **à son domicile** via des services d'aides et de soins à domicile (SAAD, Spasad, SSIAD) **ou dans des lieux de vie collectifs** [maisons d'accueil spécialisées (MAS), foyers d'accueil médicalisé (FAM), établissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (Ehpad), etc.], en participant à son bien-être physique, psychologique et éventuellement socioprofessionnel.

En pratique, il accompagne les malades dans les actes de la vie quotidienne pour la gestion administrative, l'aide aux courses, la toilette, les repas, etc.

Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et par l'APA pour les seniors dépendants.

▪ **Autres professionnels pour la relaxation, les activités sociales et culturelles**

Des séances de relaxation (respiration profonde, étirements) pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques (yoga, tai-chi-chuan, qi gong, massages profonds et doux, méditation, réflexologie plantaire, etc.). Ces activités ne sont pas remboursées, mais peuvent parfois être proposées gratuitement par certaines associations. Il est nécessaire d'avoir recours à des professionnels sérieux pour éviter les dérives sectaires.

➤ **Structures spécialisées**

▪ **Service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)**

Pour initier une prise en charge rééducative et/ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (répit familial), la personne peut bénéficier sur prescription médicale, d'un séjour dans

un service de Soins de suite et de Réadaptation neurologique encadré par une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

- **Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)**

Généralement rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps est un **lieu de dépistage des déficits ou handicaps, de prévention de leur aggravation et de définition des besoins de suivi et d'accompagnement, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance** (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camps propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

- **Service d'Éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad)**

Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire). Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes, mais en général ils sont rattachés à un établissement spécialisé.

- **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.

➤ **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'ETP est réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, patient expert en ETP, psychologue, diététicienne, etc.) formée à l'ETP. Le développement de programmes d'éducation thérapeutique doit être favorisé pour permettre aux personnes atteintes et à leurs familles de **comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, appréhender la gestion de la douleur, de la fatigue, avoir une bonne hygiène de vie et une alimentation équilibrée, connaître les complications.** L'ETP permet d'acquérir des savoirs et des compétences afin de mieux vivre au quotidien avec cette maladie chronique. Par les ateliers qu'elle propose sur l'image de soi et la condition physique en situation de handicap, l'ETP complète la prise en charge des patients.

Du fait de la dispersion des patients sur le territoire national, un programme d'ateliers collectifs en visioconférences, d'entretiens personnalisés, de bilans éducatifs partagés avec les nouveaux supports numériques, se mettra en place dans les années à venir via la filière MCGRE et les

programmes d'ETP déjà existants (celui de Marseille coordonné par le Dr Isabelle Thuret ; celui de l'Association EVAD).

Pour en savoir plus : <https://etpmaladiesrares.com/>

- **Associations de malades**

Elles jouent **un rôle important dans l'orientation et l'information** sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien et l'accompagnement de l'entourage. Au travers de ces associations, les malades et leurs proches peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant d'échanger sur les bonnes pratiques et de rompre l'isolement des familles.

[La liste des associations de patients se trouve sur le site de la filière MCGRE.](#)

- **Aides techniques et animalières**

- **Les aides pour les déplacements, la mobilité**

Elles sont exceptionnellement proposées sauf **en cas de séquelles d'AVC thromboembolique**.

Il est parfois nécessaire de prévoir des aides à la mobilité (cannes, béquilles ou déambulateurs, fauteuil roulant manuel ou électrique), le plus souvent temporairement. L'accessibilité du logement peut être repensée avec les conseils d'un ergothérapeute afin d'analyser les difficultés éventuelles liées à l'environnement. Les **équipements et adaptations nécessaires** seront préconisés en prenant en compte les technologies innovantes en adéquation avec la pathologie du malade.

Les chiens d'assistance ou d'accompagnement peuvent offrir aux personnes handicapées moteur (séquelles d'AVC) une aide au quotidien grâce aux nombreux services qu'ils procurent notamment dans les déplacements.

La conduite de véhicule à moteur doit être évaluée au cas par cas (par un médecin habilité, ou par la commission des permis de conduire de la préfecture voir arrêté du 18 décembre 2015). Si l'autorisation est accordée, les aménagements du véhicule sont pris en charge.

- **Aides pour la vie familiale**

- **Soutien pour les aidants familiaux/proches aidants**

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des aidants familiaux/proches aidants. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de **l'organisation de séjours de répit** accueillant les malades (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement.

Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aides à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou de dédommager l'aidant familial.

Les associations de malades et d'aidants sont également de précieux soutiens.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

▪ **Accompagnement familial**

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

➤ **Aides pour la vie scolaire**

Il est important que **l'équipe scolaire soit informée des conséquences de la maladie et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et / ou de l'élève lui-même** pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus normale possible avec ses camarades de classe. Une explication de la maladie aux autres élèves peut permettre une meilleure qualité de vie et faciliter l'inclusion du jeune. Au collège et au lycée, l'infirmière scolaire joue un rôle important d'information et de soutien pour l'élève.

▪ **Scolarité en milieu ordinaire**

Les élèves atteints de BT suivent le plus souvent une **scolarité en milieu ordinaire**.

Les parents peuvent obtenir des **aménagements spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permettra par exemple :

- de boire sans restriction et de sortir de classe ou de se rendre aux toilettes régulièrement ;
- de bénéficier d'une place en classe, préservée du froid ou de la chaleur ;
- la prise de médicaments et la réalisation de séances de kinésithérapie respiratoire ou de soins infirmiers pendant le temps scolaire ;
- la remise d'un double jeu de livres, d'un casier individuel, d'avoir des cours photocopiés en cas d'absence ;
- l'utilisation de l'ascenseur dans l'établissement scolaire ;
- l'adaptation des cours d'EPS ;
- la possibilité d'avoir des horaires aménagés en cas de complication ;
- la possibilité de s'absenter pour des consultations médicales ou paramédicales, pour des transfusions ou en cas d'épidémies (grippe, varicelle, etc.) ;
- de bénéficier de périodes et d'espaces de repos ;
- le respect de règles d'hygiène pour prévenir les infections (lavage de mains, hygiène de la cantine scolaire, entretien des sanitaires, etc.) ;

▪ **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absences prolongées (hospitalisations, convalescences) ou d'absences répétées de courte durée (transfusions, traitements en milieu médical), l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale) à domicile ou à l'hôpital.

▪ **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire du fait de sa pathologie, la famille, en accord avec l'établissement d'origine, peut faire appel au **cours par correspondance du Cned** soit à temps partiel, soit à plein temps. L'enseignement du Cned peut être gratuit si la raison médicale le justifie. La gratuité n'est pas systématique et les parents doivent se rapprocher de l'inspecteur académique du département concerné pour déposer une demande de prise en charge.

▪ **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)**

En cas de difficultés plus importantes, les élèves atteints de BT peuvent bénéficier d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) pour une prise en charge des écrits en cas de fatigue.

Ils peuvent également être orientés vers des Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire) dispositifs de scolarisation adaptés dans une école primaire, un collège, un lycée général et/ou technologique.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec l'**équipe du suivi de la scolarisation** et l'**enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Une orientation vers des métiers tertiaires peut être nécessaire.

▪ **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [Sections techniques spécialisées (STS)], Classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE), les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site etudiant.gouv.fr du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (parking, dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;
- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, classe individuelle, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

➤ **Aides pour la vie professionnelle**

La plupart des personnes atteintes de BT majeure ou intermédiaire peuvent travailler en milieu ordinaire. Certaines d'entre elles souhaiteront avoir des emplois à temps partiel pour gérer la fatigue liée à la maladie. D'autres préféreront s'épanouir dans un milieu professionnel du secteur adapté (entreprises adaptées) ou du secteur protégé au sein d'établissements et services d'aide par le travail (Esat) notamment pour les malades BT majeure. Les dispositifs suivants apportent des solutions en cas de difficultés professionnelles :

▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

Toute personne en situation de handicap peut, à partir de 15 ans, faire une demande de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un

des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi des travailleurs en situation de handicap » (BOETH). Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de réorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- des entreprises du secteur adapté ou des établissements et services d'aide par le travail (Esat) en secteur protégé ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées telles que les organismes de placement spécialisés OPS-CAP Emploi ;
- **la prestation de compensation du handicap (PCH)** qui est une allocation versée aux personnes en situation de handicap. Elle prend en compte les besoins et le projet de vie de la personne handicapée. Elle peut être affectée à des charges liées à un besoin d'aides humaines, d'aides techniques, à l'aménagement du logement et du véhicule, et/ou à un besoin d'aides exceptionnelles ou animalières. L'évaluation et la décision d'attribution de la prestation sont effectuées au sein de la MDPH. La PCH peut être attribuée aux enfants ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès des services de santé au travail (médecin du travail...) ;
- un départ anticipé à la retraite sous certaines conditions.

▪ **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- **Le réseau « organismes de placement spécialisés » OPS-Cap emploi** : ces services s'adressent aux personnes reconnues handicapées, en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap. Ils sont cofinancés par Pôle emploi, l'Agefiph et le Fiphfp, et ont pour mission d'accompagner et de placer des travailleurs handicapés orientés en milieu ordinaire par la CDAPH, avec un contrat de travail durable, ainsi que de favoriser leur maintien dans l'emploi. En relation avec les entreprises privées et les établissements publics, ces équipes reçoivent, informent et conseillent les travailleurs handicapés, et s'assurent après l'embauche de leurs conditions d'insertion.

- **Le service de santé au travail** : équipe pluridisciplinaire comprenant des médecins du travail, des collaborateurs médecins, des internes en médecine du travail, des intervenants en prévention des risques professionnels (IPRP) et des infirmiers. Le médecin du travail est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus en adéquation avec les difficultés du salarié impacté. Il peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

▪ **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe **trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue.**

Suite à une procédure de mise en invalidité, lorsque la personne est en emploi, le montant de la **pension d'invalidité est calculé à partir d'un pourcentage du salaire** moyen des dix meilleures années sans pouvoir être inférieur ou supérieur aux plafonds révisés tous les ans en fonction de la catégorie d'invalidité déterminée par le médecin conseil de la Sécurité sociale.

Il est intéressant de vérifier si l'employeur a souscrit à une prévoyance collective qui peut, dans certain cas, proposer des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

Il existe des dispositifs de loisirs ou/et de vacances accompagnés, vacances pour couple aidant-aidé, etc. Certaines associations proposent des week-ends en famille et des séjours pour les enfants atteints de maladie chronique.

En cas de voyages lointains, la prévention du paludisme est essentielle. Il est conseillé de souscrire une assurance annulation-rapatriement sanitaire.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un **protocole d'affection longue durée (ALD) hors liste sur prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH).**
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH), l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS).**
- Des aides pour l'insertion professionnelle (AGEFIPH et/ou FIPHFP).

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, **d'une carte mobilité inclusion (CMI)** qui se substitue aux anciennes cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité. Il y a **3 CMI différentes** :

- la **CMI-Invalidité** délivrée sur demande à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux à son bénéficiaire. Une sous-mention « Besoin d'accompagnement » peut être attribuée au titre d'une nécessité d'aide humaine.
- la **CMI-Priorité** est attribuée à toute personne atteinte d'une incapacité inférieure à 80 % rendant la station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- la **CMI-Stationnement**. Elle ouvre droit à utiliser, dans les parcs de stationnement automobiles, les places réservées ou spécialement aménagées et de bénéficier de dispositions spécifiques en matière de circulation et de stationnement.

L'attribution de la CMI relève de la compétence **du président du conseil départemental (PCD)** après évaluation de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH et appréciation de la CDAPH. L'équipe médico-sociale chargée de l'évaluation APA peut donner des avis à propos des CMI priorité et stationnement. Elles sont délivrées pour une durée d'un à vingt ans ou à titre définitif. Le bénéficiaire peut, si sa situation le justifie, se voir attribuer une CMI priorité et stationnement ou une CMI invalidité et stationnement.

- **Carte européenne d'invalidité ([European Disability Card](#))** est effective dans huit pays européens (Belgique, Chypre, Estonie, Finlande, Italie, Malte, Slovaquie, Roumanie). Elle permet aux personnes en situation de handicap de garantir l'égalité d'accès à certains avantages spécifiques dans les pays européens participant à ce système.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/ proches aidants\)](#), mis à jour annuellement.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, août 2020



Avec la collaboration de

- Dr Dora Bachir, ex-praticien hospitalier - Centre de référence des Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse - Présidente d'EVAD, association dédiée à l'Éducation thérapeutique du patient (ETP) - Hôpital Henri-Mondor 51, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny 94010 Créteil
- Dr Emmanuelle Bernit, praticien hospitalier - Centre de référence des Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse - CHU de la Guadeloupe 97159 Pointe-à-Pitre
- Association française de lutte contre les thalassémies et les hémoglobinopathies (AFLT)

