

Drépanocytose

Synonyme : anémie à hématies falciformes

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** : La drépanocytose ou anémie falciforme est une **maladie génétique des globules rouges** caractérisée par la présence d'une **hémoglobine anormale (l'hémoglobine S)** qui en se polymérisant les fragilise et leur confère leur forme typique en faucille (anémie hémolytique chronique). Elle se caractérise par une **anémie chronique**, une **sensibilité accrue aux infections** et des **accidents vaso-occlusifs (AVO)** microvasculaires.
- **Épidémiologie** : La prévalence du trait en Europe est estimée à environ 1/850, en Afrique centrale et de l'ouest à 15-25 %, dans les DOM d'Amérique à 10-12 % et selon les régions méditerranéennes entre 1 et 15 %. Une forte prévalence est observée dans les zones étant ou ayant été impaludées. En France métropolitaine, l'Île-de-France est la région de prédominance avec 1/892 nouveau-nés atteints.
- **Étiologie** : La drépanocytose est causée par une mutation du gène *bêta* de la globine située sur le chromosome 11 (mutation *bêta 6 glu-val*). L'hémoglobine anormale (hémoglobine S) a tendance à polymériser lorsque la concentration d'oxygène dans le sang est faible (hypoxie). Il existe plusieurs types de drépanocytose : la forme homozygote SS lorsque les deux gènes *bêta* portent la mutation S ; la forme SC lorsque l'un des deux gènes *bêta* porte la mutation S et l'autre celle à l'origine de l'hémoglobine C (*bêta 6 glu-lys*) ; et enfin la forme *S/bêta* thalassémique lorsque la mutation de l'autre gène *bêta* est à l'origine des bêta-thalassémies.

La **transmission est autosomique récessive**. Après conseil génétique, le diagnostic prénatal est réalisable sur prélèvement de villosités choriales ou de liquide amniotique par analyse génétique moléculaire.
- **Clinique** : Grâce à la présence d'hémoglobine fœtale, la maladie ne se manifeste pas avant l'âge de 3 mois. Les manifestations cliniques aiguës sont très variables d'une personne à l'autre et d'un moment à l'autre. La manifestation la plus fréquente est la crise vaso-occlusive (CVO) qui est **une crise douloureuse osseuse de survenue imprévisible et souvent déclenchée par le froid, la déshydratation ou le stress** notamment. Les autres manifestations aiguës sont le syndrome thoracique aigu (crise vaso-occlusive pulmonaire), le priapisme, les accidents vasculaires cérébraux (AVC) ou les séquestrations spléniques aiguës. Les patients ont une **anémie chronique** et sont plus **sensibles aux infections bactériennes (pneumonies, méningites, etc.)** du fait entre autres de l'inefficacité relative de la rate. Enfin, ils peuvent également présenter des complications chroniques secondaires à la vaso-occlusion ou à l'hémolyse chronique telles qu'une **rétinopathie, des ostéonécroses, des lithiases vésiculaires, une cardiopathie dilatée ou une insuffisance rénale**.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge est multidisciplinaire **au sein de centres dotés de soins intensifs avec un accès sans délai à la transfusion sanguine**. Elle doit intégrer dès la naissance la **prévention des infections et des complications éventuelles** (suivi rénal, respiratoire, endocrinologique, ostéo-articulaire et ophtalmologique ainsi qu'une échographie doppler

transcrânienne pour le risque d'AVC), mais également la **dimension sociale et psycho-éducationnelle**.

Le traitement de fond est basé sur l'hydroxyurée (AMM européenne pour l'hydroxycarbamine) **ou les échanges transfusionnels**, quand ils sont techniquement et médicalement possibles.

Il s'agit soit de **transfuser le malade** avec le sang d'un donneur sain compatible en cas d'anémie aggravée, soit de remplacer partiellement le sang du malade par celui d'un donneur sain (échanges érythrocytaires) en cas de risque d'AVC notamment.

Certains patients voient diminuer les accidents vaso-occlusifs grâce à l'**administration d'oxygène à domicile**, d'autres grâce à des saignées régulières destinées à réduire la viscosité sanguine.

Les transfusions répétées peuvent entraîner une allo-immunisation anti-érythrocytaire : le système immunitaire du malade réagit contre le sang du donneur. Les accidents transfusionnels qui peuvent en découler sont graves.

Par ailleurs, la prise en charge des complications chroniques dépend de l'atteinte : prothèses articulaires en cas d'ostéonécrose, cholécystectomie pour les lithiases vésiculaires.

Enfin, un bon équilibre mental et un réentraînement physique médicalisé peuvent contribuer à diminuer le poids douloureux de la maladie.

Le traitement curatif principal est la **transplantation de moelle osseuse** dont les indications restent encore restreintes à ce jour. La thérapie génique, prometteuse, en est encore à ses débuts.

La greffe de moelle osseuse (greffe de cellules souches hématopoïétiques ou CSH) a des indications très spécifiques et suit des protocoles très précis : les cellules souches de la moelle du malade sont détruites et remplacées par celles d'un donneur sain compatible (souvent un frère ou une sœur HLA compatible) : 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.

Le pronostic est difficilement prévisible mais s'est considérablement amélioré ces vingt dernières années. L'une des premières causes de mortalité chez l'adulte jeune reste le syndrome thoracique aigu, mais les défaillances chroniques d'organe grèvent également le pronostic des patients aujourd'hui. Cependant la tolérance globale de la maladie diminue avec l'âge et vers 50 ans, il est rare que les patients puissent supporter les contraintes physiques, professionnelles et domestiques.

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps et d'un patient à l'autre. Ainsi tous les patients ne sont pas confrontés à l'ensemble des manifestations aiguës ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

➤ **Anémie**

L'anémie chronique est quasiment constante chez les patients homozygotes SS. Elle peut provoquer, selon sa sévérité un essoufflement grade II selon la classification NYHA et une **fatigabilité importante susceptibles de perturber la vie quotidienne**.

➤ Les manifestations aiguës

Les crises vaso-occlusives (CVO) entraînent des douleurs osseuses intenses. Elles surviennent de façon inopinée et sont favorisées par la déshydratation, le froid, l'altitude, le stress, les efforts intenses, ou les infections.

Chez les enfants, la crise vaso-occlusive peut se traduire par des gonflements douloureux des mains et pieds (syndrome pied-main).

Ces crises douloureuses nécessitent la prise d'antalgiques si besoin (dérivés opioïdes dont morphine) et peuvent être à l'origine d'hospitalisations parfois itératives retentissant considérablement sur leur vie quotidienne, scolaire, professionnelle et affective. Par ailleurs, les crises douloureuses conduisant à l'hospitalisation ne représentent que le tiers des épisodes algiques. Certains patients peuvent présenter des crises quasi quotidiennes tout en restant à domicile.

De plus, le caractère inopiné des CVO est générateur d'une grande angoisse liée notamment à l'incertitude de l'avenir proche, empêchant de mener à bien des projets professionnels, immobiliers, affectifs, personnels (permis de conduire, etc.) au-delà du retentissement effectif des hospitalisations prolongées.

Le syndrome thoracique aigu se manifestant par des difficultés respiratoires, des douleurs thoraciques et de la fièvre peut également être à l'origine d'hospitalisations répétées en soins intensifs avec une ventilation artificielle particulièrement éprouvantes.

Les **accidents vasculaires cérébraux (AVC)** peuvent être à l'origine de séquelles intellectuelles ou motrices.

Les épisodes de **priapisme** répétés peuvent entraîner des troubles du sommeil et des troubles psychiques, et au-delà une potentielle impuissance séquellaire.

➤ Les complications chroniques

- **Les fréquentes ostéonécroses** de hanches, d'épaules ou de genoux sont à l'origine de douleurs importantes et d'une incapacité fonctionnelle à la marche avec parfois la nécessité d'un remplacement prothétique qui peut poser des problèmes d'incapacité motrice.

- **L'atteinte ophtalmologique** pouvant aller jusqu'à la cécité, et **l'atteinte ORL** génératrice de vertiges et d'une baisse subite de l'audition.

- **L'atteinte rénale** nécessitant parfois la mise en dialyse ou une transplantation.

- **L'atteinte cardiaque et pulmonaire** à l'origine d'une dyspnée possiblement invalidante.

- **Les ulcères de jambe** très douloureux sont responsables d'une impotence fonctionnelle et d'une surconsommation d'opioïdes, et entraînent un préjudice esthétique et social.

- **Les calculs vésiculaires** parfois à l'origine d'accidents cholestatiques, d'infection des voies biliaires nécessitent une ablation de la vésicule biliaire.

➤ Sensibilité accrue aux infections

Les **infections sont plus fréquentes** chez les personnes atteintes de drépanocytose. Elles peuvent engager le pronostic vital mais aussi le pronostic fonctionnel par leurs séquelles neurosensorielles ou osseuses (ostéomyélite chronique).

La prévention par la vaccination et un traitement précoce des infections sont essentiels.

➤ Troubles anxio-dépressifs

Ils sont fréquents et nécessitent une prise en charge, car ils aggravent la fréquence des crises et la douleur et affectent jusqu'à 25 % des patients.

La drépanocytose est une pathologie complexe avec de multiples intrications somatiques et psychiques à l'origine d'un syndrome anxio-dépressif fréquent. Par ailleurs, la perception de leur maladie comme une pathologie réduisant nécessairement leur espérance de vie, trop

fréquemment illustrée par des décès dans l'entourage proche, est aussi à l'origine d'une anxiété importante et d'une grande insécurité. Par ailleurs, le handicap somatique possible rend parfois difficile les projections dans l'avenir et peut également isoler les patients, accentuant ainsi l'angoisse et le syndrome dépressif.

Ainsi, bien au-delà des manifestations somatiques de la drépanocytose, il existe dans cette pathologie une composante psychique dont il est nécessaire de tenir compte dans la prise en charge tant elle représente un handicap réel dans la construction de vie.

• Vivre avec le handicap au quotidien

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les manifestations de la drépanocytose et son évolution varient beaucoup d'une personne à l'autre et au cours du temps.

Les douleurs, particulièrement difficiles à supporter, nécessitent des hospitalisations en urgence parfois longues qui perturbent considérablement la vie quotidienne du malade et sa famille.

La prévention des infections doit être rigoureuse avec le respect de certaines règles d'hygiène (lavage des mains, du corps, hygiène bucco-dentaire, éviction des personnes atteintes de maladies infectieuses, vaccination de l'entourage proche, etc.), et du calendrier vaccinal (surtout chez les nourrissons et les enfants : antipneumococcique, anti-hépatite B, antigrippal, etc.).

La fatigue nécessite d'être gérée au quotidien en veillant à doser l'intensité des efforts physiques, en planifiant des moments de repos et d'activité physique adaptée.

Par ailleurs, **les patients doivent connaître les facteurs favorisant les crises pour pouvoir les éviter** : écarts de température (période de fortes chaleurs ou de grands froids), facteurs favorisant la stase vasculaire (vêtements serrés, jambes croisées, position sténosante prolongée), voyages en avion avec des cabines non pressurisées, séjours en altitude de plus de 1 500 m. Enfin, il est nécessaire d'avoir sur soi la carte de groupe sanguin, l'ordonnance et le compte rendu médical.

La grossesse est une période à risque pour les patientes drépanocytaires et celles-ci doivent être particulièrement surveillées.

En cas de déficits moteur, cognitif, visuel ou auditif consécutif à un AVC ou d'autres complications de la maladie, la réalisation de certains actes de la vie quotidienne nécessite des aides humaines (aidants familiaux ou professionnels) et techniques. Une adaptation du logement et de son accessibilité peut devenir nécessaire.

➤ Conséquences dans la vie familiale

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

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 (rupture au sein du couple, remise en question de projets familiaux, etc.).

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

L'entourage familial (conjoint, parents, fratrie, grands-parents...) 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.

Face au caractère non prévisible des crises, aux hospitalisations fréquentes, aux visites hospitalières et examens récurrents, le parent aidant a parfois des difficultés à se maintenir dans son emploi. 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 jeunes atteints et les éléments essentiels à prendre en compte sont :

- la fatigue / la fatigabilité ;
- les douleurs ;
- la sensibilité accrue aux infections et donc au risque de contagion en milieu scolaire ;
- les absences pour la prise en charge médicale.

Les périodes d'examens peuvent être source de stress susceptibles de provoquer des crises vaso-occlusives nécessitant une hospitalisation.

Chaque élève nécessite une **prise en charge éducative spécifique avec des adaptations et des aides ciblées en fonction de leurs besoins et de l'évolution de la maladie.** Il est important que les projets d'accueil individualisés (PAI) soient complétés pour chaque enfant afin d'informer le corps enseignant.

L'orientation professionnelle doit être évoquée très tôt chez les adolescents (dès le collège) notamment en éducation thérapeutique (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

La plupart de ces enfants ont des capacités d'apprentissage normale.

➤ **Conséquences dans la vie professionnelle**

Le plus grand impact de la maladie sur la vie professionnelle est l'absentéisme inopiné à la suite des crises imprévisibles.

Il est, au cas par cas, conseillé d'éviter des professions stressantes, nécessitant des efforts physiques excessifs, la station debout prolongée, le port de charges lourdes et l'exposition aux variations de température.

Une atteinte motrice et une fatigue importante peuvent contraindre à **limiter ou à adapter l'activité professionnelle.**

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

➤ **Conséquences dans la vie sociale**

Le handicap invisible de la maladie avec notamment la fatigue permanente peut perturber la vie sociale : elle peut contraindre d'avoir un rythme décalé avec celui de l'entourage proche et restreindre voire empêcher les sorties ou les loisirs.

La maladie impose également certaines précautions pour les voyages en avion non ou mal pressurisé. Les destinations dans des pays à risque sanitaire élevé sont déconseillées à cause du sur-risque infectieux. Pour de longs trajets, pour des voyages en altitude (plus de 1 500 m), il est prudent de surélever les jambes, changer fréquemment de position, s'hydrater suffisamment, d'éviter les périodes de fortes chaleurs.

Il est essentiel de vérifier les vaccinations et d'avoir une prophylaxie du paludisme pour les séjours dans les pays à risque. Le coût de la prophylaxie à la charge des familles peut en restreindre l'utilisation.

En cas d'antécédents de complications, une transfusion simple ou un échange transfusionnel peut être nécessaire avant un départ ainsi qu'une prescription médicale d'équipement en oxygène pour le voyage en avion (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

➤ **Conséquences sur l'activité physique**

La pratique d'une activité physique (ou sportive) doit être encouragée **pour l'équilibre qu'elle procure. Elle sera choisie selon les possibilités physiques et ajustée médicalement en fonction de l'évolution de la maladie.** Des moniteurs d'activités physiques adaptées (APA) et des kinésithérapeutes peuvent conseiller et accompagner les personnes atteintes. Il est important de bien s'hydrater avant, pendant et au décours de l'activité physique. Certains sports sont proscrits : sport de compétition, plongée sous-marine, sports en altitude, endurance et tous sports nécessitant des efforts trop intenses ou trop rapides (sprint par exemple).

● **Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap**

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque 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 drépanocytose 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 pour la prise en charge de la drépanocytose** (voir www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (interniste, hématologue, urgentiste, radiologue, rhumatologue, rhumato-pédiatre, orthopédiste, néphrologue, urologue, cardiologue, neurologue, généticien, ophtalmologue, gastro-entérologue, ORL, stomatologue, pneumologue, dermatologue, etc.). Le rôle du médecin spécialiste de la drépanocytose 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 et atteignant l'âge adulte pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.

Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux et sociaux (kinésithérapeute, ergothérapeute, orthésiste, psychomotricien, orthophoniste, psychologue, auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (aides pour les déplacements, etc.) complètent 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 sont recommandés.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important car la maladie peut toucher plusieurs membres de la famille à différents moments. Ces mêmes personnes peuvent être des aidants familiaux qu'il est nécessaire de soutenir, de former et de soulager.

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Kinésithérapeute

La kinésithérapie peut être proposée en cas d'ostéonécrose et après mise en place de prothèses. La kinésithérapie respiratoire est préconisée pour drainer les sécrétions bronchiques en cas de pneumonie ou de syndrome thoracique aigu.

▪ Ergothérapeute

L'ergothérapeute peut proposer des aides techniques ou des conseils d'adaptation permettant de compenser les difficultés de déplacement, 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.

▪ Psychomotricien

Le psychomotricien vise à **accompagner le développement moteur tout en travaillant l'aspect psychologique**. Il travaille sur les troubles du schéma corporel en aidant à **développer la conscience corporelle, sensorielle et la connaissance du corps**.

Il **favorise l'apaisement psychique et corporel** par différents moyens : toucher thérapeutique, relaxation, gymnastique douce, etc. La fréquence des séances varie d'une à deux par semaine.

▪ Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute pour **confectionner du matériel orthopédique sur-mesure selon les besoins du patient : orthèses plantaires, chaussures adaptées**, etc.

▪ Psychologue

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes de drépanocytose est importante dès l'annonce du diagnostic qui correspond souvent à une **rupture avec la vie antérieure**. Tout au long du suivi, le psychologue **aide la personne à mobiliser ses ressources internes et soutient son entourage familial** afin de faire face au mieux aux différentes étapes de la maladie : contraintes des traitements, gestion de la douleur, de la fatigue, incertitude sur l'évolution de la maladie, prise en charge des périodes de déni ou d'opposition à l'adolescence.

▪ Orthophoniste

Les séances d'orthophonie doivent être mises en place précocement pour la rééducation en cas de troubles de la parole, du langage et de la mémoire, consécutifs à des séquelles d'AVC. L'orthophoniste prend également en charge les troubles de la déglutition.

▪ Diététicien

Les patients drépanocytaires ont un métabolisme de base accru et des besoins nutritionnels plus élevés dont il faut tenir compte. Le diététicien intervient (parfois en complément d'un médecin nutritionniste) pour **donner des conseils hygiéno-diététiques chez ces personnes souvent carencées : supplémentation en acide folique et en fer, alimentation équilibrée riche en fruits, laitages, œufs, etc. Par ailleurs, l'alcool et le tabac sont à éviter**, l'hydratation doit être suffisante et adaptée à la situation (chaleur, activité physique, vols long-courriers, etc.).

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

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins (par exemple en cas d'ulcères), pour aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et son entourage.

D'autres professionnels paramédicaux peuvent être nécessaires :

En cas de déficit visuel : **Orthoptiste / Rééducateur en autonomie dans la vie journalière.**

En cas de déficit auditif : **Audioprothésiste.**

➤ Professionnels sociaux

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

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs pour les familles et les proches, le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut accompagner la construction 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), Ex-Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale/ aide médico-psychologique**

Au quotidien, il/elle **permet à la personne d'être actrice de son projet de vie** que ce soit à son **domicile** via le service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), le service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad), ou le service de Soins infirmiers à domicile (SSIAD) **ou dans des lieux de vie collectifs** tels que les maisons d'accueil spécialisées (MAS), foyers d'accueil médicalisé (FAM), établissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (Ehpad), en participant à son bien-être physique, psychologique et socio-professionnelle.

En pratique, il/elle accompagne les personnes 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.

*Pour information, les **diplômes d'Etat d'auxiliaire de vie sociale (DEAVS) et d'aide médico-psychologique (DEAMP) ont fusionné en un diplôme unique : le **diplôme d'Etat d'accompagnant éducatif et social (DEAES)** Décret n° 2016-74 du 29 janvier 2016.***

▪ **Autres professionnels**

Des séances de relaxation (respiration profonde, étirement) pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques (yoga, tai-chi-chuan, qi gong, massages profonds et doux, méditation, réflexologie, etc.). Ces activités ne sont pas remboursées, mais peuvent parfois être proposées gratuitement par certaines associations.

➤ 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 (Camsp)**

Le CAMSP accueille des enfants de 0 à 6 ans, quel que soit leur handicap. L'équipe pluridisciplinaire du CAMSP est composée de médecins spécialistes (pédiatres et psychiatres), de personnel de rééducation, d'auxiliaires médicaux, de psychologues, d'assistantes sociales et d'éducateurs de jeunes enfants. Cette équipe assure **un rôle de soutien et de guidance familiale et facilite l'inclusion dans les structures d'accueil de la petite enfance** (crèche, halte-garderie, école maternelle). Son objectif est d'améliorer les potentialités des enfants, de les aider à accroître leur

autonomie et de développer leurs capacités de communication. Le CAMSP est également un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation.

Il peut fonctionner dans les locaux d'un établissement tel qu'un centre hospitalier, une consultation de protection maternelle et infantile (PMI), un centre médico-psycho-pédagogique (CMPP) ou au domicile des familles.

- **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). Ils accompagnent des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences motrices. 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, leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle et leur réorientation. 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, etc.). Le développement de programme d'éducation thérapeutique doit être favorisé pour permettre aux personnes atteintes et à leurs familles de comprendre la maladie, les 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 facteurs déclenchant les crises et les complications.

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

Le **Rofsed** (www.rofsed.fr), réseau francilien de soins des enfants drépanocytaires, est un réseau prenant en charge l'éducation thérapeutique des enfants drépanocytaires.

« **Et Vivre adulte avec la drépanocytose** » (**Evad**) est une association pour l'ETP chez les adultes : evadrep@gmail.com

Ces deux structures proposent des programmes d'ETP agréés par l'ARS. Elles se servent d'outils ludiques permettant aux malades d'acquérir une certaine autonomie dans le cadre du suivi et des traitements.

- **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, l'accompagnement de l'entourage, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de

mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles. Elles proposent également des séances d'ETP utiles aux patients et à leurs proches.

➤ Aides techniques et animalières

▪ Les aides pour les déplacements, la mobilité

Suite aux séquelles d'AVC, il est parfois nécessaire de prévoir des aides à la mobilité pouvant aller de cannes, béquilles ou déambulateurs, au fauteuil roulant manuel ou électrique. L'accessibilité du logement doit être repensée avec les conseils d'un ergothérapeute afin d'analyser les difficultés liées à l'environnement de la personne. **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 apportent aux personnes handicapées moteur une aide technique 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 respiration et l'alimentation

En cas d'atteinte sévère, une assistance respiratoire (ventilation non invasive ou oxygénothérapie) : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal de durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24) peut être nécessaire.

➤ Aides pour la vie familiale

▪ Soutien pour les proches aidants

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des proches aidants. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation de séjours de répit pour leurs proches 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 dédommager l'aidant familial.

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

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

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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

➤ 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 proche possible de celle de ses camarades de classe. Une explication de la maladie aux autres élèves peut permettre une meilleure qualité de vie pour le 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 drépanocytose 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 avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- l'autorisation de boire sans restriction et d'avoir accès aux toilettes ;
- la possibilité de bénéficier d'une place en classe préservée du froid ou de la chaleur ;
- la possibilité de bénéficier de périodes de repos ;
- la possibilité de disposer d'un espace de repos ;
- la prise de médicaments pendant le temps scolaire ;
- la possibilité d'avoir des cours photocopiés, de bénéficier d'un casier personnel avec un double des livres à l'école et l'accès à l'ascenseur si besoin.

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

En cas d'absence prolongée (hospitalisation, convalescence) ou d'absences répétées de courte durée (traitement 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, la famille peut faire appel aux cours par correspondance du Cned soit à temps partiel, soit à plein temps et gratuits pendant toute la scolarité sur avis médical.

▪ **Projet personnalisé de scolarisation**

En cas de difficultés plus importantes, les élèves atteints de drépanocytose peuvent bénéficier d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) par exemple, pour la prise de notes en cas de fatigue.

En fonction de l'impact de la maladie sur la scolarisation et les atteintes cognitives, **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 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 et l'enfant ou l'adolescent sont étroitement associés à l'élaboration du PPS 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).

- **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**

Les personnes atteintes de drépanocytose peuvent travailler en milieu ordinaire, parfois à temps partiel pour gérer la fatigue liée à la maladie. Les professions nécessitant des efforts physiques sont à éviter. Les dispositifs suivants apportent des solutions en cas de difficultés professionnelles :

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

Le salarié peut demander une 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 » au regard de la fonction publique, des entreprises privées et en tant que travailleur indépendant handicapé (TIH).

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

Le statut de RQTH permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées (OPS Cap emploi : organismes de placement spécialisés ;
- 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 du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ». 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 OPS Cap emploi pour les personnes en recherche d'emploi**

Ce service s'adresse 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.

Depuis le 1^{er} janvier 2018, les missions des OPS ont été élargies au maintien dans l'emploi (art. 101 de la loi n° 2016-1088 du 8 août 2016).

- Le médecin du travail

C'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 adéquat. Le médecin du travail 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. En cas de mise en invalidité lorsque la personne est en emploi, une prévoyance collective souscrite par l'employeur peut, dans certains cas, permettre des maintiens de salaire.

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 et les loisirs

Il existe des dispositifs de loisirs ou / et de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc. Certaines associations (Envol) 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 FIFHP).

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.
<https://eudisabilitycard.be/fr/ou-la-demander>

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.

* **Drépanocytose**. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, novembre 2007. Pr Frédéric Galacteros, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=232

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 17 janvier 2019



Avec la collaboration de

- Pr. Frédéric Galacteros, Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse, Groupe hospitalier Henri-Mondor 51, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny Créteil
- Dr. Eléna Foïs, Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse, Groupe hospitalier Henri-Mondor 51, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny Créteil
- Dr Sandrine Mensah, directrice et médecin coordinateur du réseau francilien de soins des enfants drépanocytaires ([Rofsed](#)) Hôpital Necker 149, rue de Sèvres Paris XV^e
- Fédération française des associations de malades drépanocytaires et thalassémiques [FMDT SOS Globi](#), Hôpital Henri-Mondor 51, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny Créteil

