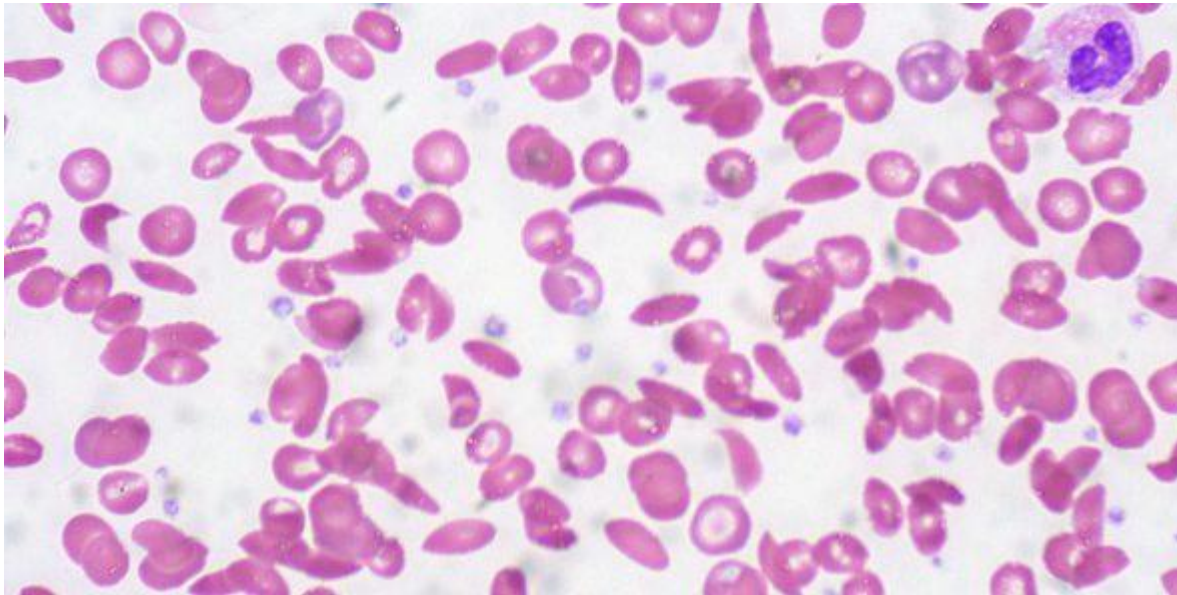


# Découverte de l'anémie falciforme

Les caractéristiques anormales des globules rouges ont été décrites pour la première fois en 1910 par Ernest Irons et James Herrick à partir du cas de Walter Clement Noel, un étudiant en odontologie d'une vingtaine d'années originaire de la Grenade, dans les Antilles : ce patient était traité à Chicago pour une anémie depuis 1904, puis pour des « rhumatismes musculaires » et des « attaques biliaires », avant de mourir d'une pneumonie en 1916. Ce patient souffrait de toux, de fièvre, de vertiges, de maux de tête et d'un état de faiblesse, et ressentait des palpitations et un essoufflement, comme certains membres de sa famille. Son sang montrait qu'il était très anémique, le nombre de ses globules rouges n'atteignant que la moitié de la valeur normale. L'observation d'un frottis sanguin montra des globules rouges de forme inhabituelle en faucille — c'est-à-dire « falciforme » résultat publié en novembre 1910. Quelques mois après cette publication, un autre article intitulé exactement de la même manière « *Peculiar elongated and sickle-shaped red blood corpuscles in a case of severe anemia* » décrit le cas d'un patient admis à l'hôpital de l'université de Virginie le 15 novembre 1910 ; la publication qu'en fit Verne Mason en 1922 employait pour la première fois le terme « anémie falciforme » pour définir cette maladie.



## Quelques symptômes de la drépanocytose

Les premiers symptômes apparaissent vers l'âge de trois mois.

### Anémie chronique

- Le nombre de globules rouges est inférieur de moitié à celui des individus sains, grande fatigabilité.

### Crises vaso-occlusives

- Les globules rouges forment des bouchons qui obstruent les capillaires sanguins provoquant un apport de dioxygène et de nutriments insuffisant au niveau de différents territoires (os, abdomen, rein, cerveau, rétine, cœur...). Au niveau des membres et des extrémités (pieds, mains) cela entraîne des douleurs sévères.

### Infections

- Les occlusions répétées des vaisseaux sanguins irriguant la rate entraînent la perte de sa fonction immunitaire. Les individus drépanocytaires sont ainsi très vulnérables aux infections pulmonaires ou osseuses.

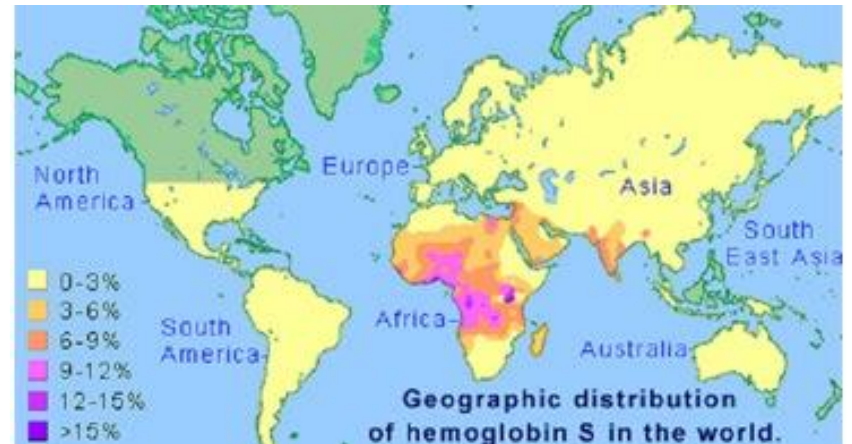
### Manifestations chroniques

- Troubles cardio-pulmonaires (insuffisance respiratoire, augmentation de la taille et de la fréquence cardiaques).
- Retard de croissance.
- Déficits nutritionnels (épuisement des vitamines qui interviennent dans le renouvellement cellulaire et notamment dans celui des hématies), etc.

# La drépanocytose ou anémie falciforme

## Circonstances favorisant la survenue d'une crise

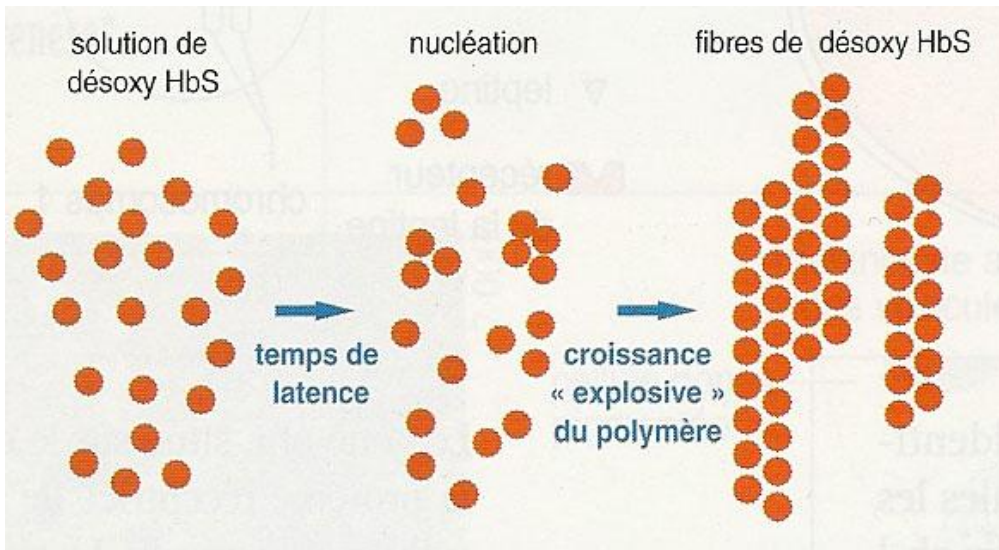
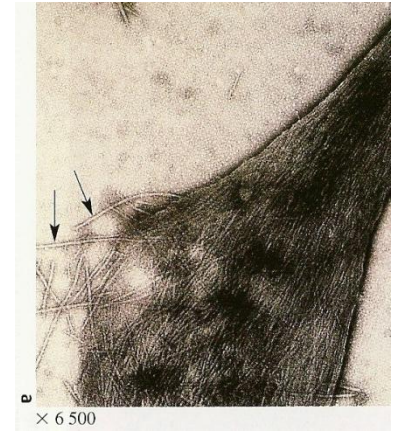
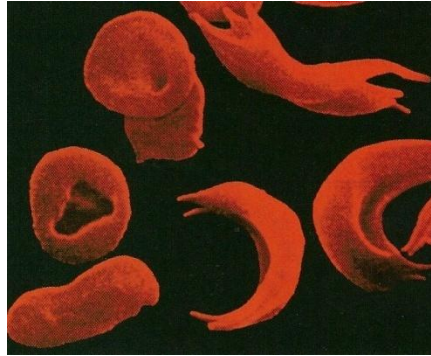
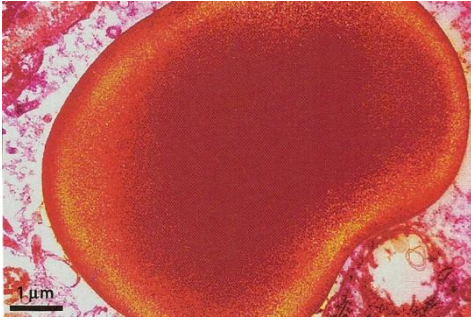
- **Déshydratation** : défaut d'apport, perte excessive, alcool, hyperthermie
- **Acidose** : infection,
- **Hypoxémie locale ou générale** : effort musculaire, altitude, voyage en avion, réveil post-anesthésie, tabac, hachisch, garrot, compression segmentaire, surdosage en analgésique, pathologie oto-rhino-laryngée obstructive
- **Troubles hormonaux** : grossesse, période menstruelle,
- **Exposition au froid, stress majeur**
- **Corticoïdes**



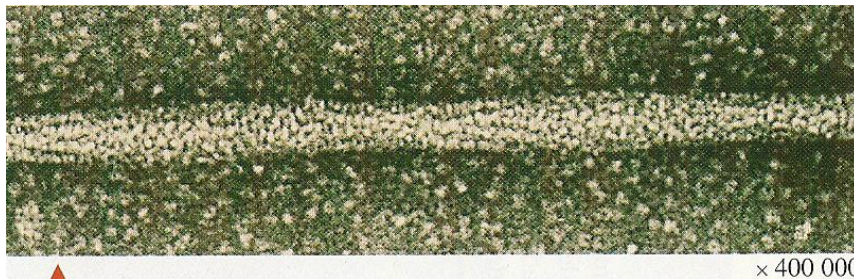
## Des conseils aux jeunes malades

- Aérer les locaux, porter des vêtements non serrés.
- Le sport est autorisé mais il faut éviter les efforts violents, l'endurance, la déshydratation.
- L'altitude au-dessus de 2 000 m est interdite.
- Boire de l'eau, ne pas rester trop longtemps au soleil afin d'éviter tout risque de déshydratation.
- Attention à la fièvre.
- Voyage en avion : un service adapté peut s'avérer nécessaire.
- En cas de baignade, attention aux écarts de températures entre l'air et l'eau.

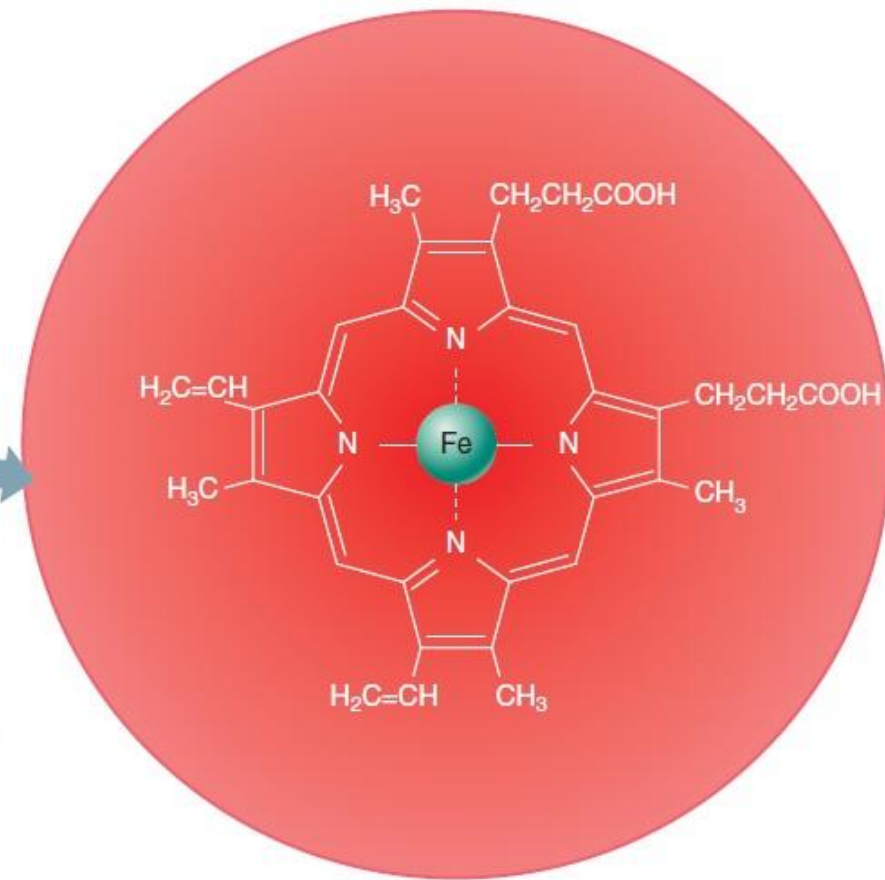
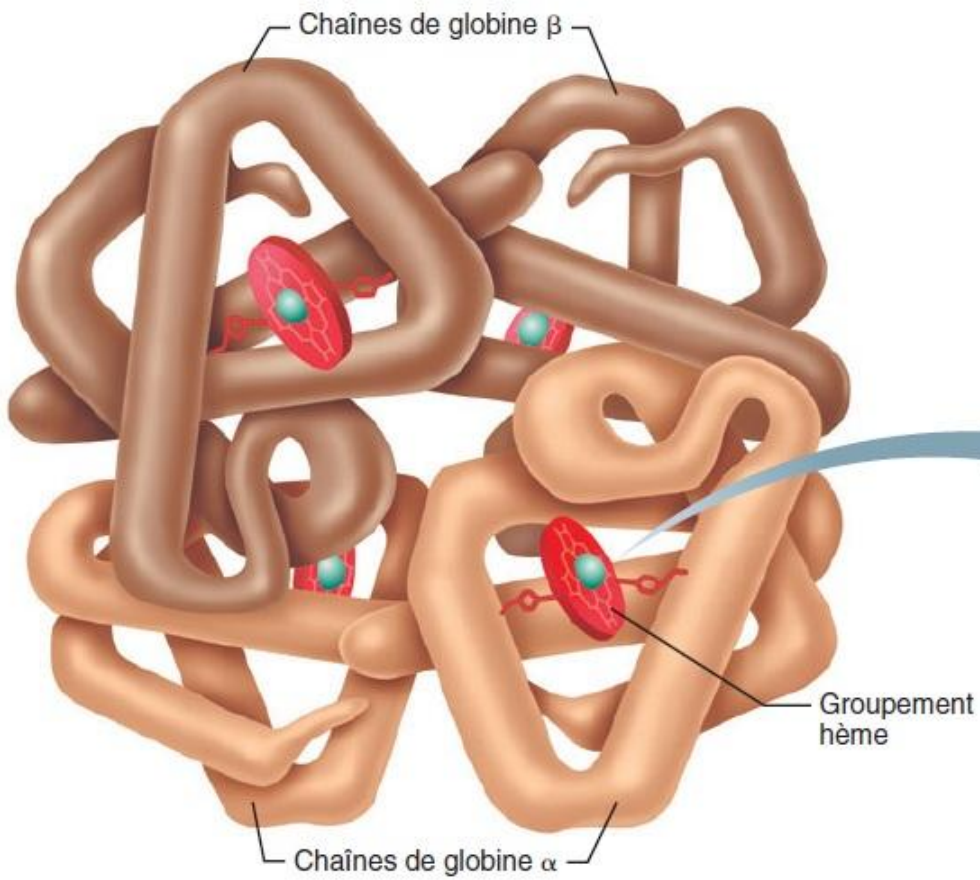
# La polymérisation de l'hémoglobine S



La formation de fibres d'HbS n'est pas instantanée : après un temps de latence très variable, la formation de polymères est autocatalytique (elle est d'autant plus rapide qu'il se forme des amorces de quelques molécules). Seule la forme désoxygénée de l'HbS peut se polymériser et constituer des fibres : la forme oxygénée est parfaitement soluble. La réaction est donc favorisée par une baisse de la concentration en dioxygène dans le sang. Elle est accélérée par une augmentation de la température et dépend également du pH.



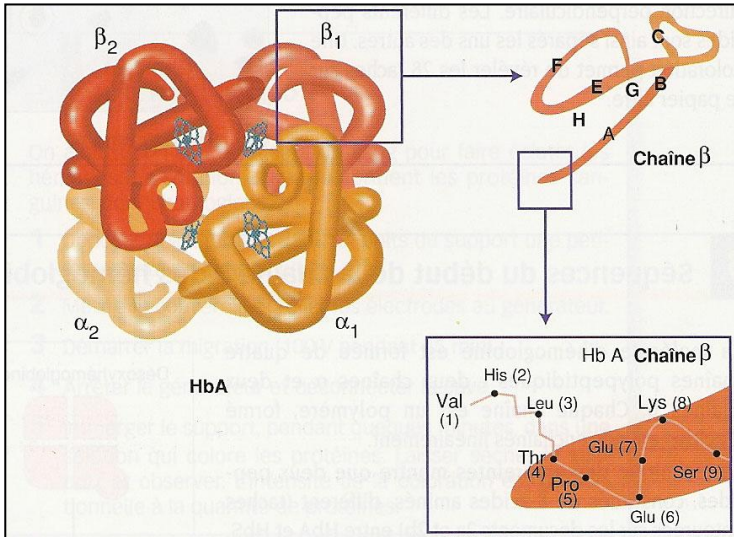
# La structure de l'hémoglobine



(a) L'hémoglobine est composée de globine (quatre chaînes polypeptidiques : deux alpha et deux bêta) et de quatre groupements hèmes.

(b) Molécule d'hème contenant du fer

# La drépanocytose, une maladie d'origine génétique



CNDP-INRP Anagène	
	0 3 6 9 12 15 18 21 24
Allèle norm. brin 1	GTGCACCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTG
Allèle norm. brin 2	CACGTGGACTGAGGACTCCTCTTCAGACGGCAATGACGGGACACCCCGTTCCACTTGCACCTACTTCAACCCAC
Bétaglobine norm.	ValHisLeuThrProGluGluLysSerAlaValThrAlaLeuTrpGlyLysValAsnValAspGluValGlyG
Allèle drép. brin 1	GTGCACCTGACTCCTGTGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTG
Allèle drép. brin 2	CACGTGGACTGAGGACACCTCTTCAGACGGCAATGACGGGACACCCCGTTCCACTTGCACCTACTTCAACCCAC
Bétaglobine drép.	ValHisLeuThrProValGluLysSerAlaValThrAlaLeuTrpGlyLysValAsnValAspGluValGlyG

**Doc. 3** Séquences de nucléotides de l'ADN pour deux allèles du gène de la B-globine (individu sain en haut, individu drépanocytaire en bas) et séquences d'acides aminés des B-globines produites.

# Les causes de la polymérisation de l'hémoglobine S

