

## MALADIE DRÉPANOCYTAIRE SS ou AS

**Mots clés :** Drépanocytose, Homozygote, Pure, Hétérozygote, Trait, Complications

Les personnes drépanocytaires sont par définition sensibles aux conditions de vie en altitude dès 1500 m. Ils représentent en conséquence un modèle de fragilité en situation aéronautique et demain pour un voyage dans l'espace. Connaître les limites et les raisons de cette vulnérabilité est d'un intérêt évident, surtout pour un voyageur dont l'état de santé reste indéterminé.

La drépanocytose est une maladie du sang. Elle est classée dans la catégorie des anémies chroniques de type hémolytique. L'hémolyse se caractérise par la destruction des globules rouges. Elle est génétique, autosomique récessive. C'est la plus fréquente des maladies génétiques dans le monde et touche particulièrement la France et sa population issue des territoires DOM-TOM.

La prévalence du trait drépanocytaire « S » est très forte dans les zones impaludées, actuelles mais aussi de l'ancien monde antique. Au fil des siècles, les peuples ont développé ce trait S pour mieux résister au neuropaludisme, forme mortelle du paludisme à falciparum.

Le mouvement des populations, forcé ou volontaire, au travers du globe explique sa multiplicité et son ubiquité actuelle.

### **Comprendre ce que signifie être drépanocytaire hétérozygote AS ou homozygote SS ?**

Les personnes homozygote SS ont reçu de chacun de leur deux parents le trait drépanocytaire S, ils expriment donc la maladie dans ses formes cliniques les plus sévères. C'est aussi le cas lorsque le trait drépanocytaire S s'associe à une autre mutation de la bêta-globine (hémoglobinoses C,D,E, bêta-thalassémie etc. On parle de drépanocytose SC ou Sbêta + ou 0 thalassémie etc.

Les personnes hétérozygotes AS n'ont reçu de leurs deux parents qu'un seul trait drépanocytaire S, ils sont AS. Ils n'expriment pas la maladie dans les formes cliniques propres aux homozygotes à la seule condition que leur taux

d'hémoglobine normale soit d'au moins 50% ce qui est le cas en général chez un sujet en bonne santé.

Il faut dès lors comprendre qu'en cas de pathologie associée touchant à «l'hémoglobine A» dite normale, cette protection relative peut faire défaut. Il est alors possible dans certaines conditions, et l'exposition à l'hypoxie d'altitude en fait partie, d'observer des manifestations cliniques pouvant rappeler celles des drépanocytaires homozygotes. Des manifestations qui risquent de s'observer lors de l'avancée en âge. En clair, les hétérozygotes AS vieillissants ne sont pas des porteurs totalement sains devant le risque drépanocytaire en situation aéronautique terrestre ou spatial ou lors d'un séjour à la montagne en haute altitude.

### **Conséquences physiopathologiques :**

La mutation S a pour effet de modifier la structure de l'hémoglobine, composant essentiel du globule rouge, mais aussi sa fonction. L'hémoglobine S a comme propriété de polymériser lorsqu'elle est exposée à un milieu désoxygéné mais aussi en situation d'acidose, de déshydratation ou d'excès de variation thermique. La cabine d'un avion de ligne à son altitude de croisière est susceptible de favoriser cette polymérisation du fait de l'hypoxie liée à l'altitude, de la déshydratation par la sécheresse de l'air ambiant et du froid ! Des contraintes imposées par le plan vol et le type d'avion, la météo et le relief environnant...

La polymérisation déforme le globule rouge. C'est la falciformation. Le globule rouge se transforme en drépanocyte. Il perd sa plasticité et s'altère ce qui a pour conséquence de diminuer sa durée de vie. L'hémolyse est la résultante de la destruction des drépanocytes exposés à une situation ou un environnement favorable à la falciformation. Celle-ci provoque l'apparition d'une anémie chronique, régénérative. La moelle n'étant pas malade, elle continue de produire des globules rouges normaux ou marqués du trait drépanocytaire. Or l'anémie est une pathologie à haut risque aéronautique par ses complications cardio-cérébro-vasculaires ! À cela s'ajoute des phénomènes vaso-occlusifs qui aggravent la dette en oxygène des organes en cause, créant un redoutable cercle vicieux. Seul un traitement bien conduit peut en venir à bout.

La drépanocytose homozygote SS est susceptible de s'accompagner de 3 types d'accidents hémato-vasculaires dont deux sont aigus:

- une anémie plus sévère qu'attendue liée à l'hémolyse chronique du globule rouge drépanocytaire ou drépanocyte dans les conditions décrites.



- des infections bactériennes aiguës liées à l'hyposplénisme fonctionnel. La rate est progressivement détruite par les phénomènes de vaso-occlusion.

- des accidents ischémiques vaso-occlusifs (AVO) survenant à l'emportepièce intéressant les organes à vascularisation terminale comme le cerveau et la moelle osseuse et les organes fonctionnant à basse pression artérielle en oxygène comme la rétine, le rein et sa médullaire, la rate et le muscle en exercice.

Sans oublier les autres complications organiques qui peuvent survenir comme chez tout un chacun...

Pour tout savoir sur la drépanocytose, consultez les sites suivants :

<http://www.orpha.net> disponible en anglais, français, espagnol, allemand, italien, portugais.

<http://www.drepavie.org> en français

voyage-aptitude-senior.fr©création décembre 2007

Mise à jour 2022 © Dr Ghislain Haicault de La Regontais