

# DREPANOCYTOSE ET SOMMEIL

Quelle prise en charge du sommeil chez le patient drépanocytaire ?

Congrès SFRMS de Lille – Nov. 2023

Mme Aline Wanie WAKUNGA - IDE et Technicienne du Sommeil

Centre du Sommeil et de la Vigilance

Centre de Référence Narcolepsies et Hypersomnies Rares

HOTEL-DIEU, APHP



# Déclaration de transparence

---

- **Aucun conflit d'intérêt**

# La plus fréquente des maladies rares dans le monde

---

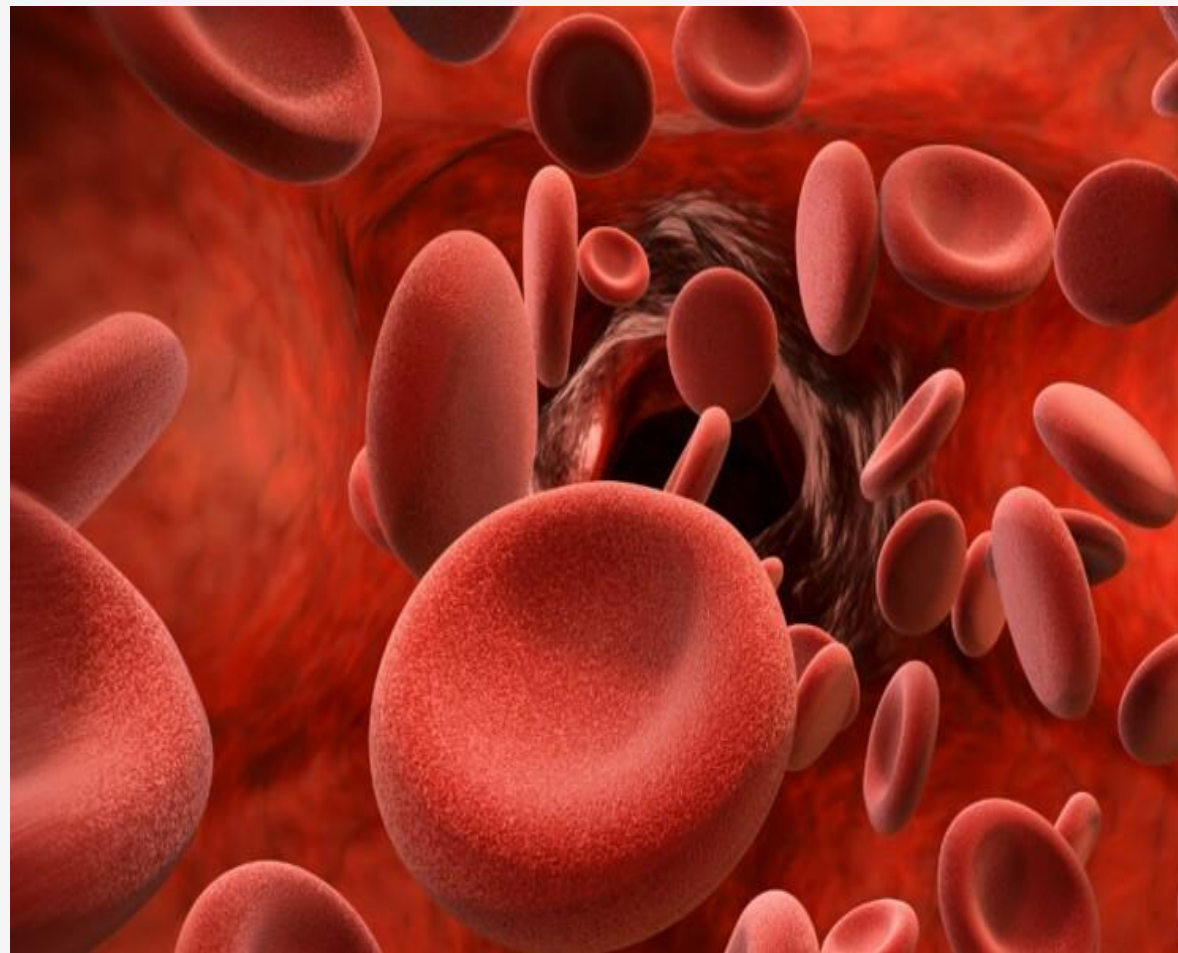
Prévalence Fr : **25 000 patients**

La **drépanocytose** est une maladie monogénique de transmission **autosomique récessive**.

Elle **altère l'hémoglobine**, la protéine contenue dans les globules rouges qui sert à transporter l'oxygène à travers le corps.

Appelée aussi Anémie Falciforme, la drépanocytose est due à la mutation d'un gène impliqué dans la synthèse de l'hémoglobine localisé sur le **chromosome 11, permettant la production de la beta-globine**.

La perte de la solubilité de l'hémoglobine mutée provoque une déformation des globules rouges et leur donne une forme caractéristique de **faucille**, d'où le nom anglais « **Sickle Cell Disease** » (**SCD**).

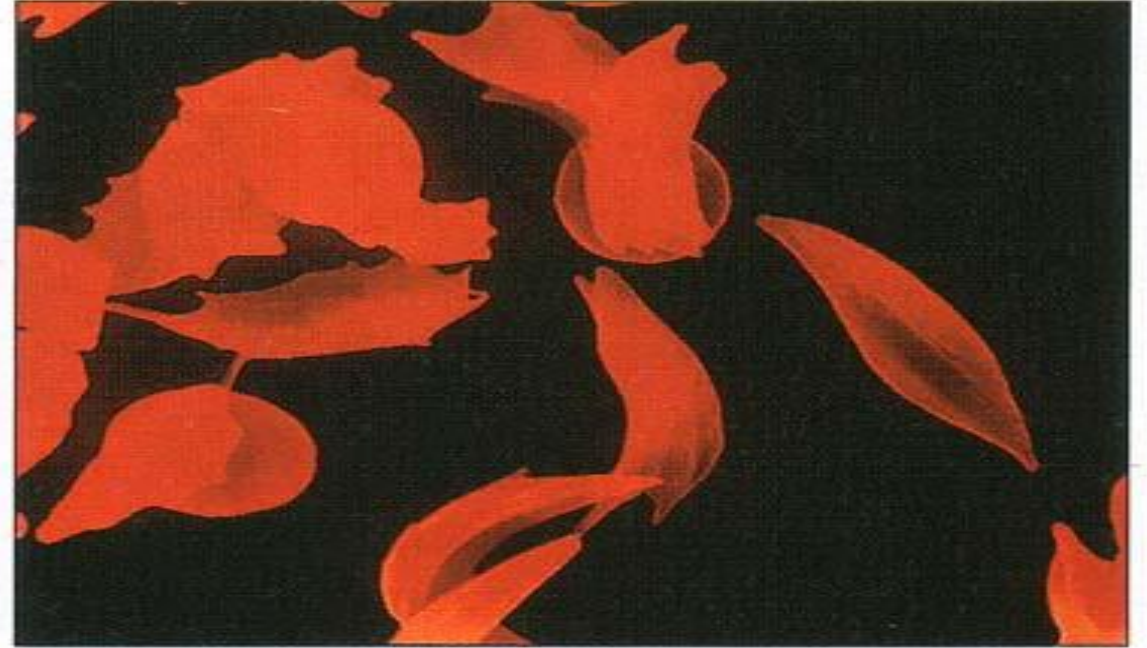


# Une altération quantitative et qualitative de l'ensemble des hématies

---



1. Hématies d'un individu non atteint de drépanocytose : ces globules rouges présentent une forme de disque biconcave (MEB x 1 800, coloration artificielle). Les hématies contiennent une protéine, l'**hémoglobine**.



2. Hématies d'un individu atteint de drépanocytose : les globules rouges présentent fréquemment une forme en faucille (MEB x 1 800, coloration artificielle). Cette forme est due à une hémoglobine, qui, chez ces individus, devient fibreuse et déforme l'hématie.

## De l'Afrique à l'Inde, la plus fréquente des altérations de l'hémoglobine

La drépanocytose est **fréquente en Afrique subsaharienne, au Moyen Orient, en Inde** et dans les zones méditerranéennes.

Selon l'OMS, 350 000 enfants naissent dans le monde chaque année avec une anomalie majeure de l'hémoglobine dont la plus fréquente est celle de la drépanocytose, **50 millions de personnes sont concernées.**

Sa distribution initiale était **superposée aux zones d'impaludation.**

A la suite des mouvements de population et des migrations, la drépanocytose s'est répandue en Europe, aux Antilles, en Amérique du Nord, du Sud et en Australie.

*Avis n°2022.0060/AC/SESPEV du 10/11/2022 - HAS généralisation du dépistage de la drépanocytose à la naissance*

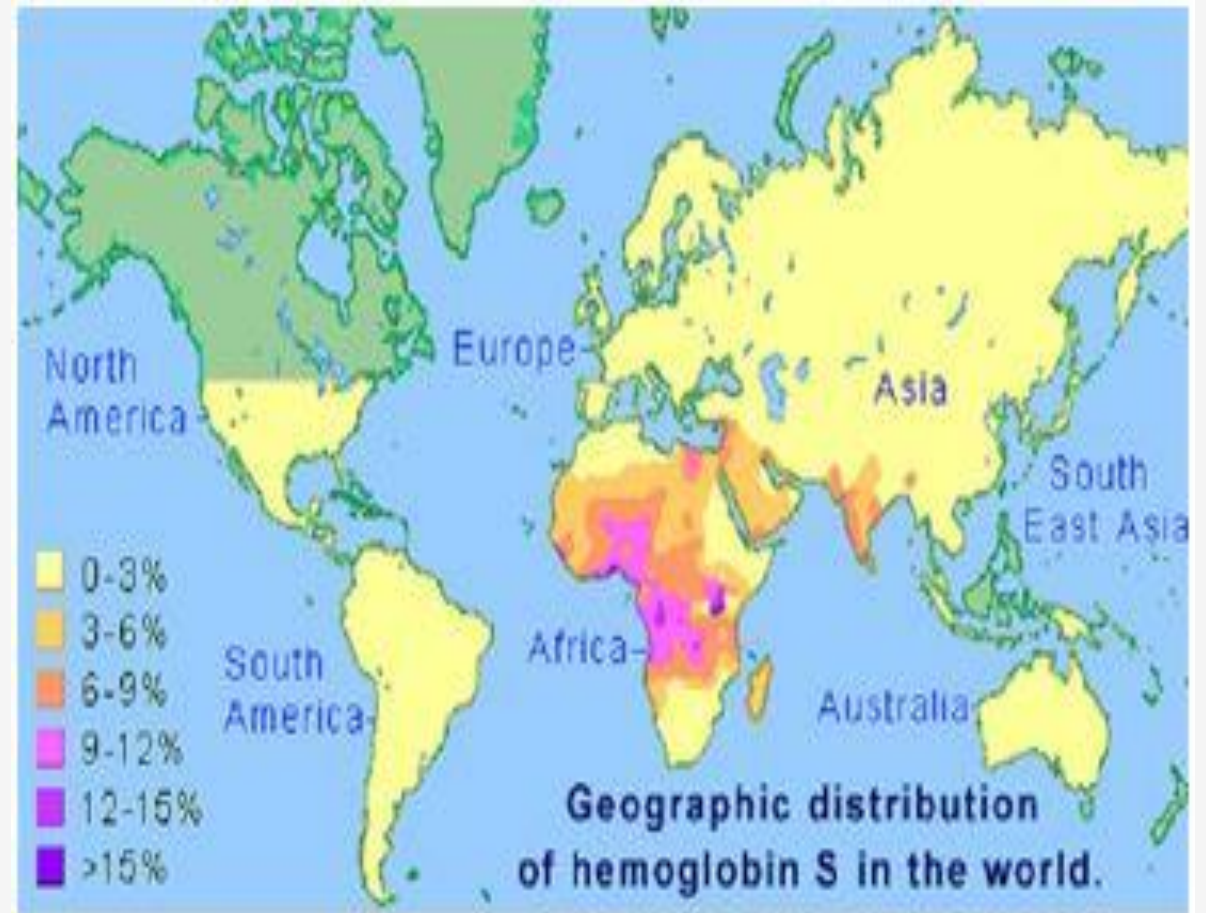


Image: Drépanocytose Santé Publique France 2017

# Un petit clin d'œil à la beauté de notre patrimoine génétique...

---



# Une mutation récessive mais protectrice vis-à-vis du paludisme

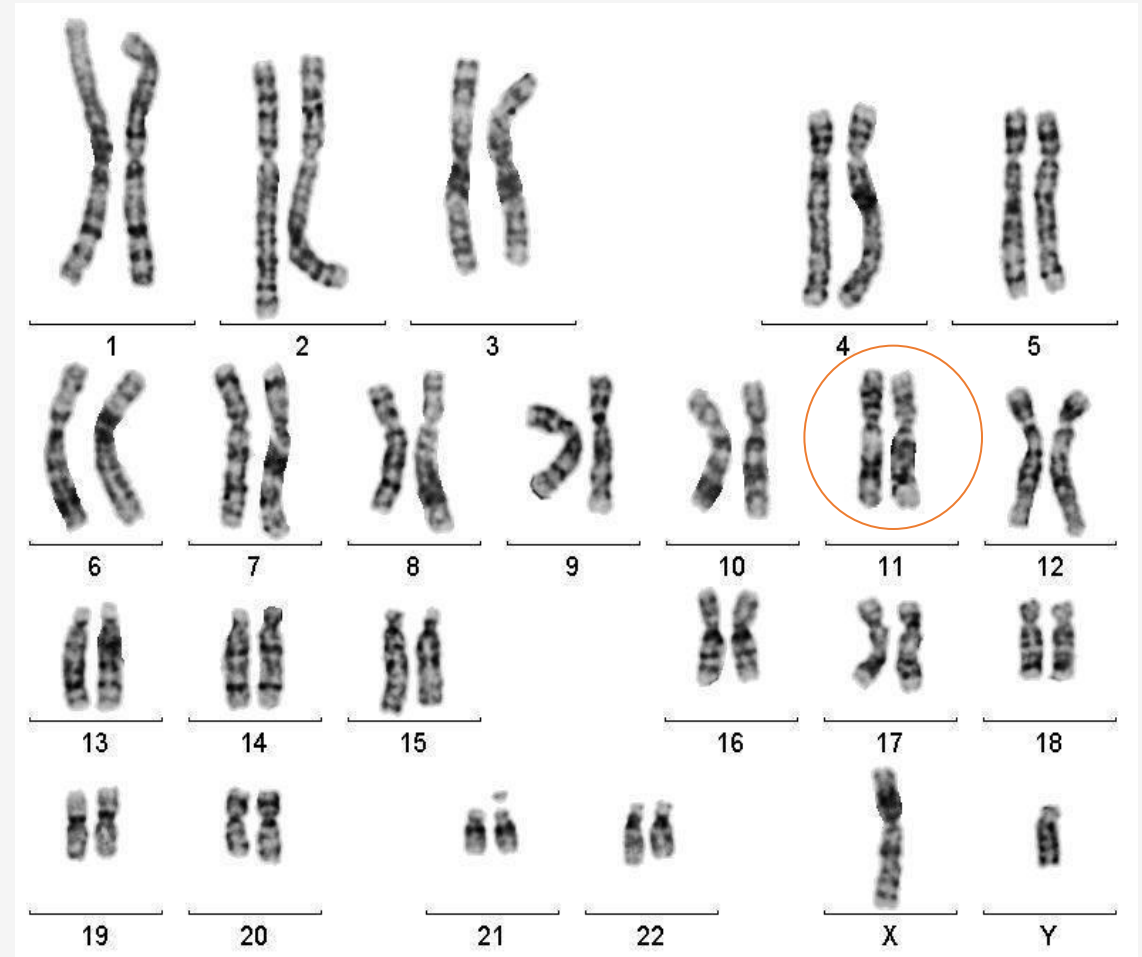
L'hémoglobine normale est dite A, l'altérée S.

En raison du caractère récessif, les **deux parents doivent être porteurs de la mutation S du chromosome 11**, donnant un individu S/S.

Lorsque la mutation S n'est présente que sur un seul chromosome 11, l'individu est alors porteur sain A/S. Seul le gène dans sa forme A (normale) s'exprime et l'hémoglobine est normale

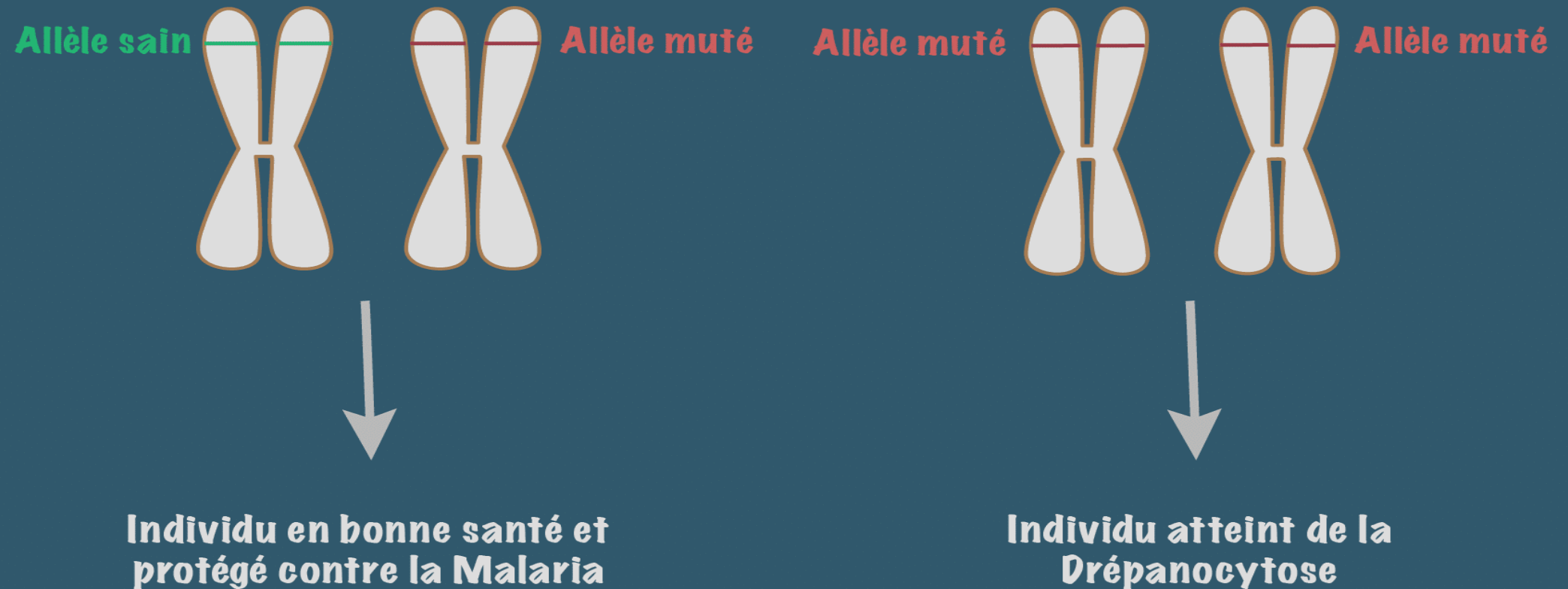
Les études montrent que la **forme A/S** apporte une **protection contre les formes graves de paludisme**.

A retenir : il existe plusieurs formes génétiques de syndrome drépanocytaire majeur,  $\alpha$  ou  $\beta$ -thalassémie, hétérozygotes SC, SD Punjab, SE, SO Arab, etc.



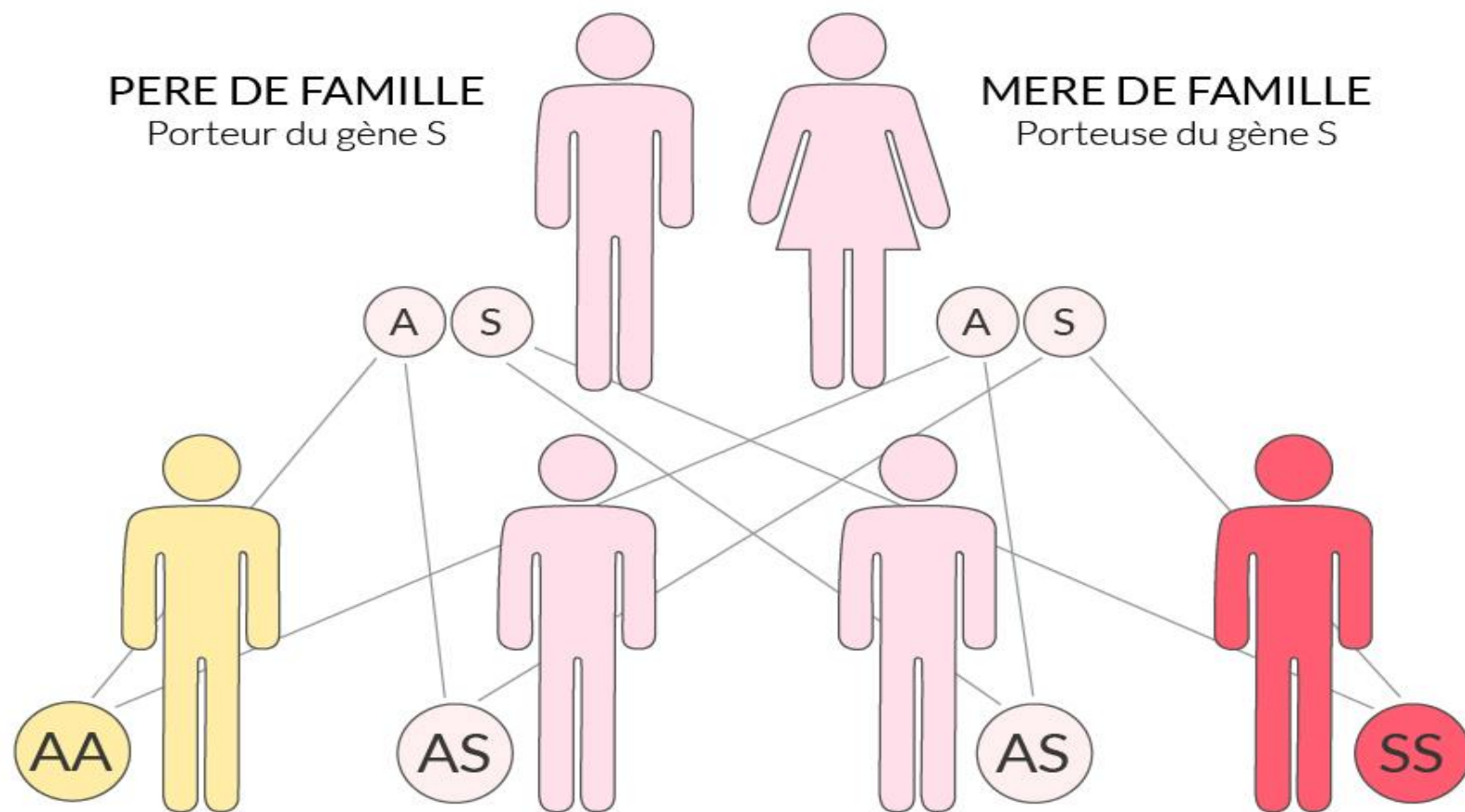
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte, Guile ADL, Haute Autorité de Santé, 2010

# Le caractère récessif et antipaludéen a facilité sa diffusion





# Une transmission non systématique en raison du caractère récessif



Deux personnes porteuses du gène S ont **25% de chance** de donner naissance à un enfant sain.

Deux personnes porteuses du gène S ont **50% de chance** de donner naissance à un enfant porteur du gène S.

Deux personnes porteuses du gène S ont **25% de chance** de donner naissance à un enfant malade.

# Un tableau clinique bruyant lors des crises

## 1 Anémie aigüe ou chronique

> Grande sensibilité aux infections

## 2 Syndrome thoracique aigu (STA)

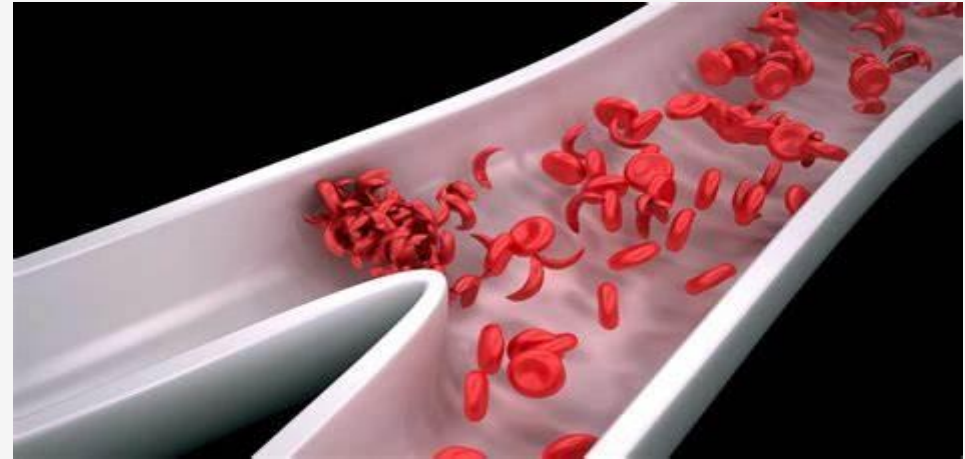
> Fièvre 38,5°

## 3 Crise vaso-occlusives (CVO)

> Douleurs paroxystiques

## 4 Crise aplastique/érythroblastique

> Priapisme aigu, AVC, etc...



Dr Mehdi Khellaf, SAU  
CHU Henri Mondor

## STA

- **Signes:**
  - fièvre, toux, douleur thoracique constants
- **Examen:**
  - matité, rales crépitants
- **Radio:**
  - opacités systématisées
  - +épanchement pleuraux
- Evolution rapide



# Polymorbidité des pathologies du sommeil chez le drépanocytaire

Avec des crises douloureuses très intenses, les **CVO**, une anémie aiguë ou chronique, la **STA**...

Le dépistage des troubles du sommeil est vivement conseillé :



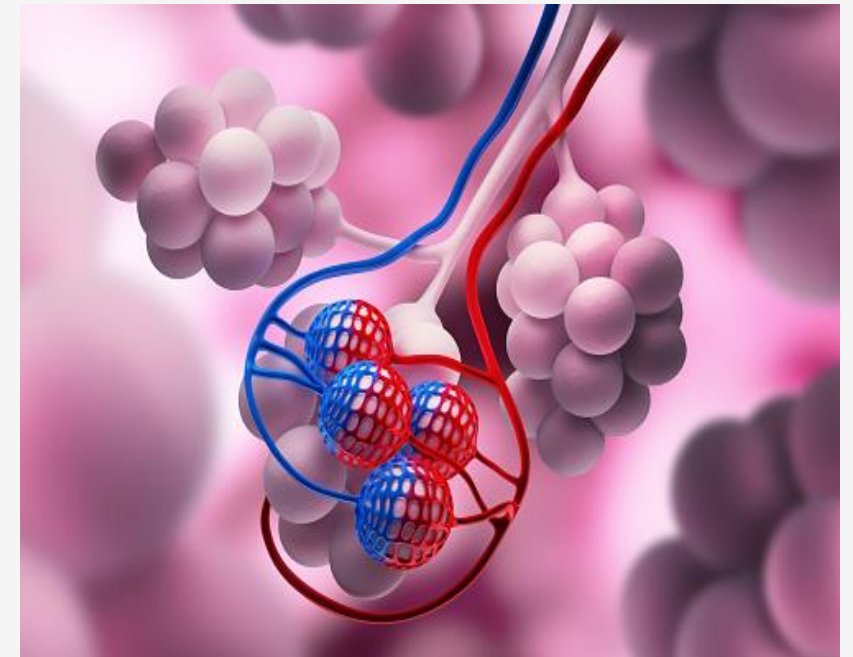
**1** Insomnie, somnolence diurne excessive, dépression, asthénie hypersomnolence

Rechercher un **ESS > 10**



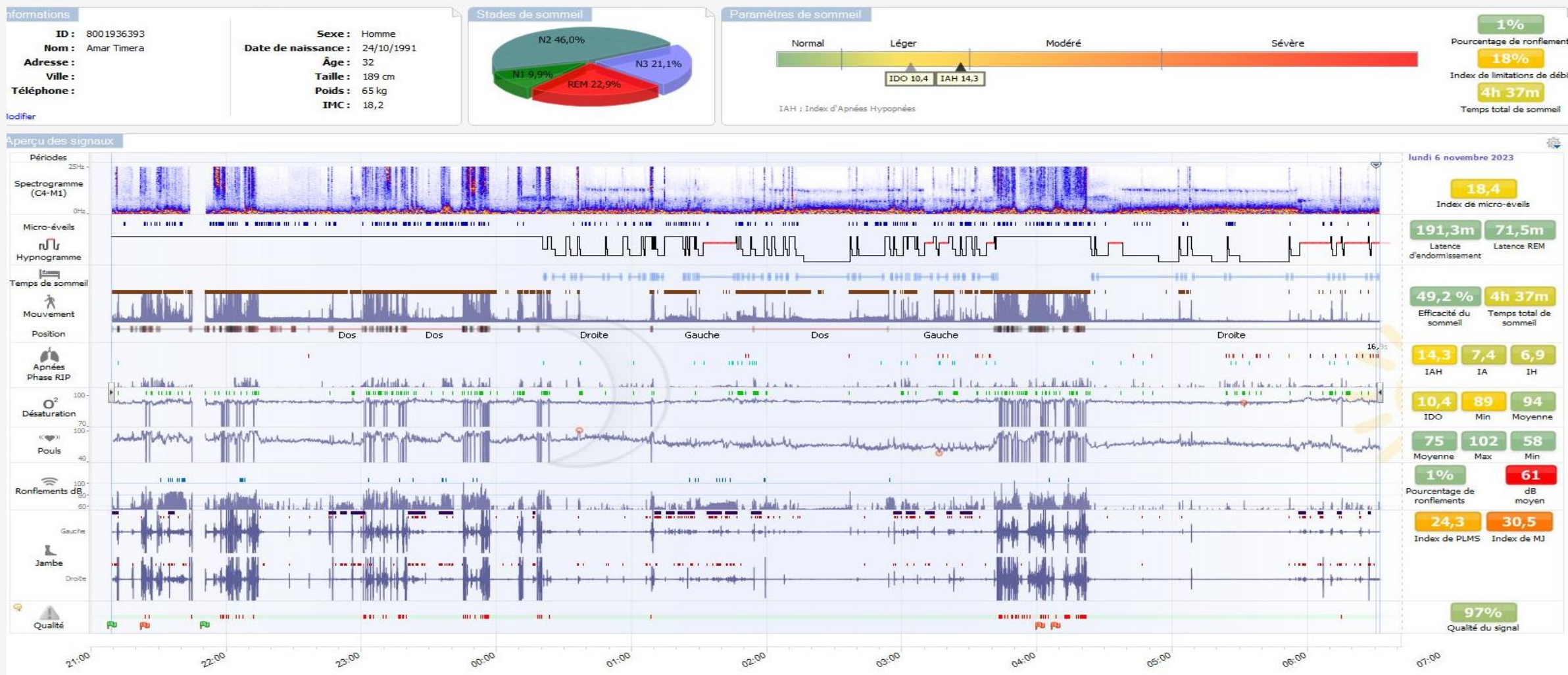
**2** Syndrome des jambes sans repos

Réaliser une **féritinémie**



**3** L'**HYPOXIE** affecte négativement la qualité du sommeil des patients drépanocytaires car la **saturation diurne et nocturne en oxygène se maintient < 96%. Apnée Centrale**

# Dashboard type d'une polysomnographie de patient drépanocytaire



# Que retenir de l'étude turque de 2022 ?

**Polysomnographic Investigation of Sleep Disorders in patients with Sickle Cell Anemias and Evaluation of the Effect on the Prognosis.** Nursel Dikmen, Emine Esra Okuyucu, Murat Guntel, Edip Içar, Gul Ilhan, Cenk Babayigit, Mehmet Karadag. TURK Thorac J 2022; 23(3): 218-224.

**1** **28 Patients** suivis avec diagnostic de drépanocytose et **22 volontaires sains** ont été inclus dans l'étude

**2** Les 2 groupes présentaient les mêmes caractéristiques en termes d'âge, de sexe et d'IMC

**3** Augmentation d'admissions aux **urgences** et **hospitalisations** dues à des crises douloureuses aiguës au cours de la dernière année

**4** **Polysomnographie**  
Alors que **l'efficacité du sommeil** était de  $\pm 72,94\%$  dans le groupe SCD, elle était de  $\pm 88,94\%$  dans le groupe témoin

**5** Le pourcentage de sommeil **stade 3** s'est avéré significativement inférieur dans le groupe SCD par rapport au groupe témoin

**6** Statistiquement le groupe de patients drépanocytaires présentait un **IAH supérieur** et une **saturation plus basse** nocturne en oxygène

**7** L'**IAH** s'est avéré être de  $\pm 17,47$  dans le groupe SCD et de  $\pm 3,44$  dans le groupe témoin  
Indice de désaturation **IDO**  $\pm 11,34$  (SCD) par rapport à  $\pm 0,83$  (témoin)

**8** Alors que la **saturation minimale** était de  $\pm 84,14\%$  dans le groupe SCD, elle était de  $\pm 91,32\%$  dans le groupe témoin

**9** Les patients SCD présentaient un SAOS plutôt modéré, un IDO très élevé, nécessitent un traitement adapté à la maladie  
Absence de SAOS pour le groupe témoin et SAOS léger

# Take home message

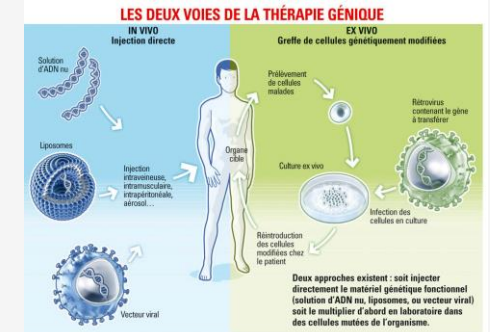
---

- Le SAOS a été détecté chez un total de 19 patients SCD.
- Parmi eux 8 patients (28%) souffraient d'un SAOS léger, 7 patients (25%) avaient un SAOS modéré et 4 patients (14%) avaient un SAOS sévère.
- Dans le groupe témoin, le SAOS a été détecté chez 5 patients (22%) et tous présentaient un SAOS léger.

**Dans la littérature il est précisé que **70%** des patients drépanocytaires souffraient de trouble du sommeil, insomnie, hypersomnie ou SAOS.**

# Il n'existe pas de traitement étiologique en routine clinique

- 1 Le **dépistage prénatal** est possible, le **dépistage néonatal** est obligatoire en France depuis 2022.
- 2 La mise en place d'un **réseau de soins** avec formation à la gestion des crises douloureuses, **éducation thérapeutique** du patient et de son entourage (surtout si patient jeune) et **règles hygiéno-diététiques**.
- 3 **Traitement de fond** : échanges transfusionnels, prescription d'hydroxycarbamide, crizanlizumab, greffe, **thérapie génique...**
- 4 En cas de crise : la prise en charge des **CVO et STA se fait en hospitalisation**



# Adoptons le reflexe PSG chez les patients drépanocytaires

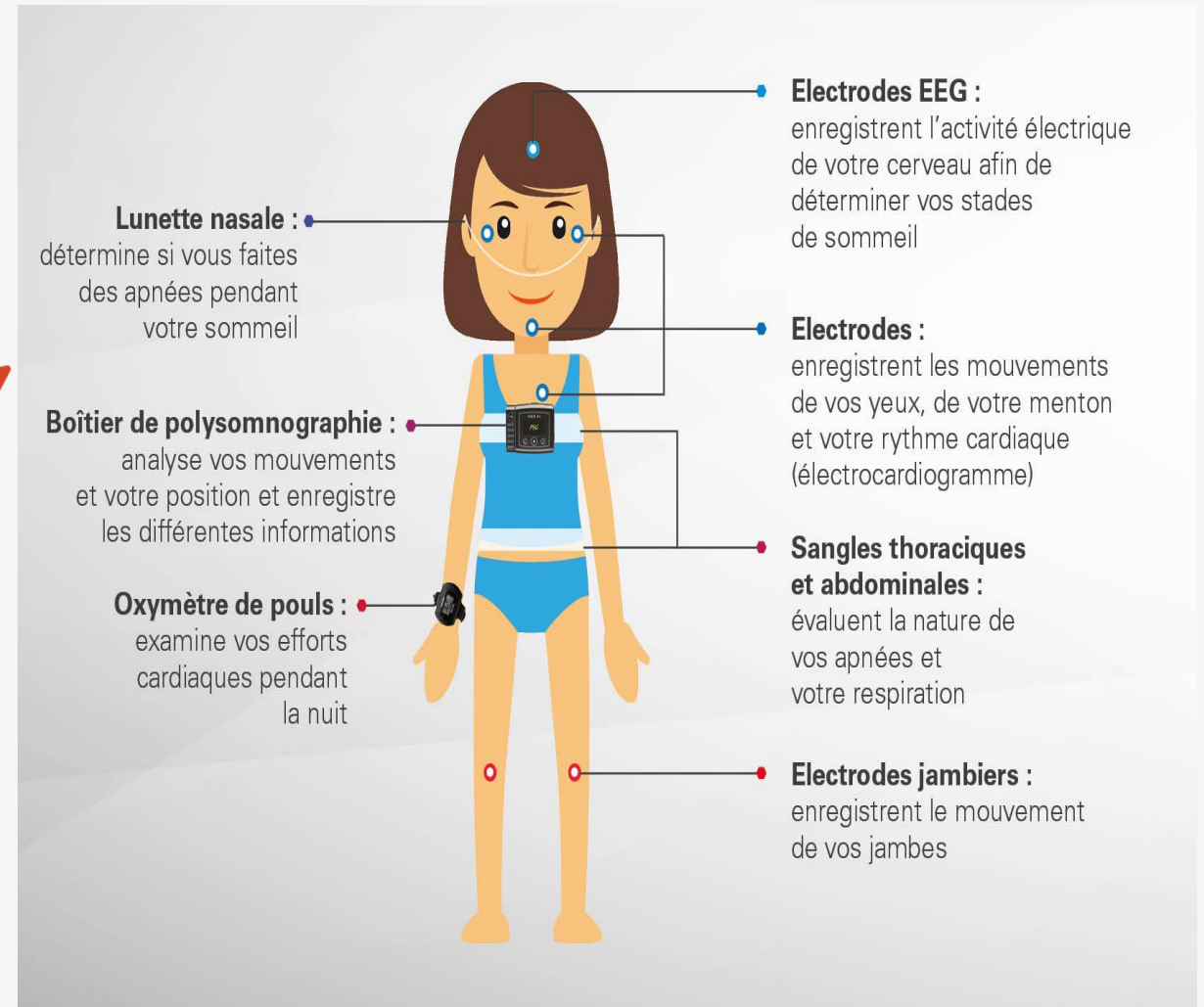
La réalisation et l'évaluation des procédures de dépistage, de diagnostic et de traitement du SAOS amélioreront la qualité de vie des patients drépanocytaires

PSG

1 « **TOUS LES PATIENTS ATTEINTS DE SYNDROME DRÉPANOCYTAIRE MAJEUR DOIVENT ÊTRE ÉVALUÉS POUR UN SAOS** » *Dr Alexandre ROUEN, Biologie Médicale, Centre du Sommeil et de la Vigilance Hôtel-Dieu*

2 **PSG : IDO et IAH**

3 **Selon résultats : PPC voire VNI**





# Conduite à tenir SAOS modéré patient drépanocytaire

---

## 1 Traitement par Pression Positive Continue **PPC**

< L'hypoxie intermittente favorise la falciformation des globules rouges

## 2 Oxycapnographie

< Pour vérifier si les désaturations sont corrigées et contrôler l'hypoventilation alvéolaire

## 3 Polysomnographie couplée à la Pression Positive Continue et une Oxycapnographie

< Si persistance d'hypoxémie l'administration d'oxygène **O2** est recommandé

# CONCLUSION

Les patients drépanocytaires ont besoin d'une prise en charge **HOLISTIQUE** pour améliorer leurs qualités de sommeil



**ETP** : Education Thérapeutique du Patient →

**PPC** : Pression Positive Continue →

**TCC** : Thérapie Cognitivo-Comportementale →



# GRAZIE MILLE !!!

