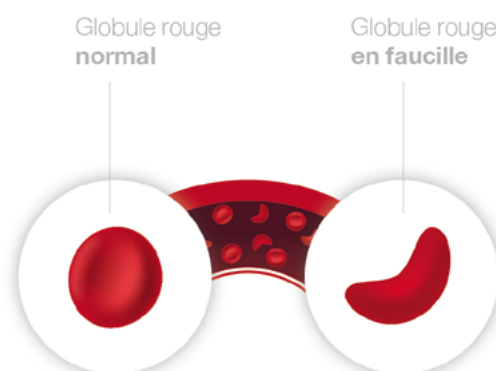


DRÉPANOCYTOSE EN FRANCE :

Ouvrons les yeux sur une maladie invisible

La drépanocytose est la **première maladie génétique héréditaire** en France et dans le monde. Cette maladie affecte l'hémoglobine des globules rouges, qui se déforment dès que la concentration en oxygène baisse. Au lieu d'être biconcaves, les globules rouges prennent alors une forme de faucille. Ces globules rouges déformés provoquent des crises vaso-occlusives à l'origine de douleurs très importantes, des anémies chroniques et des atteintes aux organes. De plus, les patients ont une sensibilité accrue aux infections.



Une pathologie aux symptômes variés mais invisibles de l'extérieur¹...



FATIGUE



MAUX DE TÊTE



ANXIÉTÉ



FIÈVRE



**RAIDEURS
ARTICULAIRES**



**CRISES
VASO-OCCLUSIVES**



**DOULEURS
OSSEUSES**



**SENSIBILITÉ ACCRUE
AUX INFECTIONS**



INSOMNIE

... à l'origine d'un lourd fardeau qui entrave la vie des patients

▶ À l'école²

51 % des patients déclarent que la drépanocytose a eu un impact négatif sur leur réussite scolaire

▶ Au travail³

Les patients rapportent en moyenne **1 jour par semaine** d'absence au travail (7 h sur 7 jours) à cause de leur maladie

▶ Dans la vie quotidienne⁴

62 % des patients disent éviter la pratique d'une activité sportive intense à cause de la maladie

La maladie est donc source d'importantes difficultés d'intégration sociale qui sont mal prises en compte dans l'environnement scolaire et professionnel.

1. Liste non exhaustive des symptômes parmi ceux analysés dans le cadre de l'étude SWAY : Osunkwo, I., Andemariam, B., Inusa, B.P., El Rassi, F., Francis-Gibson, B., Nero, A., Minniti, C.P., Trimmell, C., Abboud, M.R., Arlet, J.-B., Colombatti, R., de Montalembert, M., Jain, S., Jastaniah, W., Nur, E., Pita, M., DeBonnett, L., Ramscar, N., Bailey, T., Rajkovic-Hooley, O. and James, J. (2021), Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). *Am J Hematol*. Accepted Author Manuscript. <https://doi.org/10.1002/ajh.26063>

2. Ibid. 3. Ibid. 4. Ibid.

La drépanocytose : la maladie génétique la plus répandue et la moins connue en France

► Une prévalence en croissance dans le monde



**45 MILLIONS
DE PORTEURS
DANS LE MONDE⁵**



**ENTRE 19 000
ET 32 000 PATIENTS
EN FRANCE⁶**

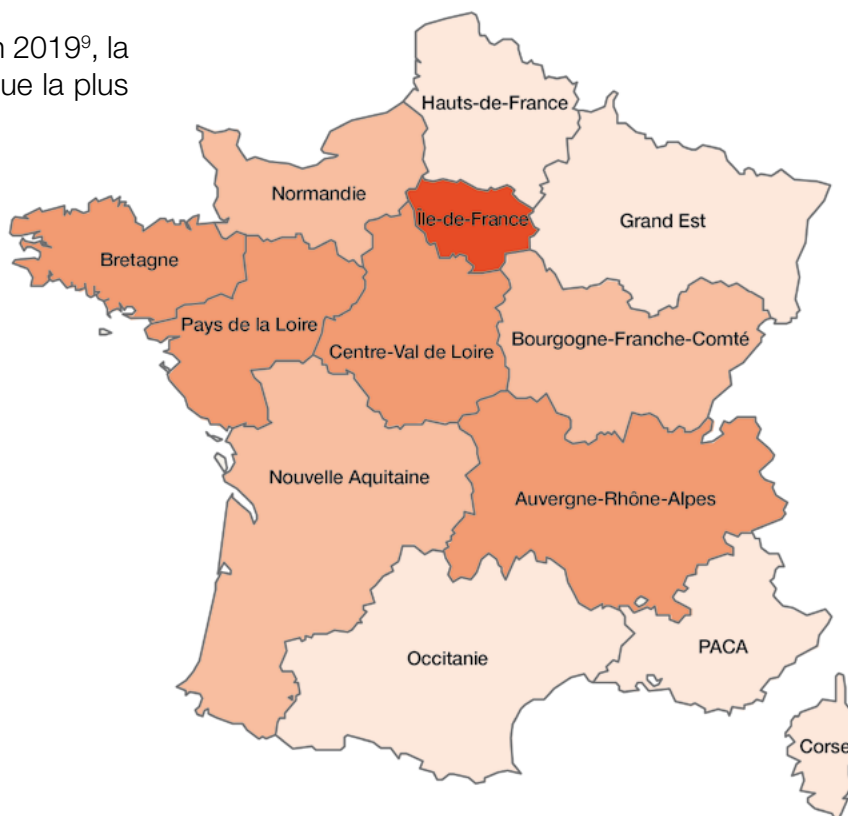


**586 NAISSANCES D'ENFANTS
ATTEINTS DE DRÉPANOCYTOSE
EN 2019 EN FRANCE⁷**

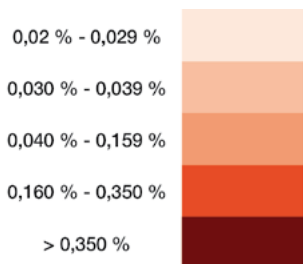
► Une maladie présente de manière hétérogène sur l'ensemble du territoire⁸

Avec 1/1303 nouveau-nés dépistés en 2019⁹, la drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue en France.

Ce chiffre varie beaucoup d'une région à une autre, avec une forte prévalence en Île-de-France et dans les DROM, mais avec une présence sur l'ensemble du territoire.



Fréquence de la drépanocytose sur l'ensemble des nouveau-nés testés pour le dépistage néonatal en 2019



Réunion



Guadeloupe



Martinique



Mayotte



Guyane

5. Global Burden of Disease Study 2013 Collaborators (August 2015). « Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 310 diseases and injuries, 1990-2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015 ». Lancet. 388 (10053) : 1545-1602. DOI : 10.1016/S0140-6736(16)31678-6. URL : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4561509/>

6. Leleu, H. et al., 2020. Epidemiology and disease burden of SCD in France: a descriptive study based on a French nationwide claims database. EHA library, p. EP1521.

7. Rapport d'activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.

8. Graphiques réalisés par le cabinet Pergamon à partir des données du rapport d'activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.

9. Données issues du rapport d'activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.

Trois défis et 15 propositions pour améliorer la prise en charge de la drépanocytose en France

1. Le défi de la prévention et de la sensibilisation

La drépanocytose est une des maladies rares dont on parle le moins, et pourtant, elle est la maladie génétique la plus répandue. Ce paradoxe est source d'importantes problématiques de prise en charge pour les patients. De ce fait, une meilleure connaissance de la drépanocytose par l'ensemble du corps médico-social mais aussi par les enseignants ou les employeurs est la condition première pour assurer une pleine intégration sociale, scolaire et professionnelle des patients.



✓ **PROPOSITION 1**
Faire de la drépanocytose une Grande Cause Nationale pour sensibiliser largement le grand public

✓ **PROPOSITION 2**
Généraliser le dépistage néo-natal de la drépanocytose en métropole et le dépistage des adultes pour la drépanocytose et les autres hémoglobinopathies

✓ **PROPOSITION 3**
Développer des campagnes de prévention en milieu scolaire et professionnel en lien avec Santé Publique France

✓ **PROPOSITION 4**
Intégrer pleinement la drépanocytose dans un nouveau plan national sur la prise en charge de la douleur

✓ **PROPOSITION 5**
Développer et renforcer la formation des professionnels de santé et du personnel paramédical, en formation initiale et continue

2. Le défi de la structuration d'un parcours de soins pluridisciplinaire

L'accompagnement des patients atteints de drépanocytose n'est pas à la hauteur des enjeux auxquels font face ces patients. Pour mieux accompagner ces derniers, la prise en charge doit se penser de manière transversale et inclure pleinement tous les acteurs du soin et de l'accompagnement social : psychologues, pédiatres, assistance sociale, infirmier(e)s, médecins généralistes, dentistes...



✓ **PROPOSITION 6**
Construire un parcours de santé pluridisciplinaire pour les patients atteints de drépanocytose intégrant l'accompagnement psychologique et paramédical et la transition de l'adolescence à l'âge adulte

✓ **PROPOSITION 7**
Expérimenter des modalités de financement innovantes de ce parcours de santé, comme l'accompagnement psychologique ou paramédical et l'accès à des appartements thérapeutiques

✓ **PROPOSITION 8**
Permettre aux patients de partager leurs données médicales en s'appuyant sur le Dossier Médical Partagé (DMP) afin de permettre aux professionnels de santé d'accéder à l'historique du patient

✓ **PROPOSITION 9**
Expérimenter la mise en place d'outils numériques pour développer la prise en charge à domicile des patients et la télé-expertise entre professionnels de santé

✓ **PROPOSITION 10**
Faciliter l'accès des patients à des services d'assistance sociale, à des hébergements d'urgence et au statut de travailleur handicapé au sein des MDPH

3. Le défi de l'égalité d'accès aux soins

Malgré l'existence de centres de référence dédiés à la drépanocytose en France, la qualité de la prise en charge n'est pas égale et homogène sur l'ensemble du territoire et dépend des inégalités de financements, d'accès aux équipements ou de formations. Se saisir de ces problématiques est donc une étape essentielle pour améliorer la prise en charge des patients atteints de drépanocytose en France.

✓ PROPOSITION 11

Améliorer la prise en charge des patients aux urgences en exonérant les patients du « Forfait Patient Urgence », en mettant en place un plateau de régulation téléphonique et en créant des services dédiés

✓ PROPOSITION 12

Renforcer la collecte de sang auprès des populations afro-caribéennes et débloquent la collecte en Guyane et à Mayotte

✓ PROPOSITION 13

Favoriser la recherche biomédicale et en sciences humaines sur la drépanocytose

✓ PROPOSITION 14

Favoriser l'accès équitable pour tous les patients aux nouvelles thérapies

✓ PROPOSITION 15

Structurer un registre des patients et publier de manière annuelle les données épidémiologiques de la drépanocytose en France

REMERCIEMENTS

Novartis remercie les 48 participants aux quatre tables rondes régionales et aux trois réunions en groupe de travail national qui se sont mobilisés pour dresser cet état des lieux et formuler des propositions concrètes.

Parmi eux :

- 18 professionnels de santé et une assistante sociale ;
- 15 parlementaires, élus locaux et un délégué interministériel ;
- 11 représentants d'associations de patients ;
- 4 chercheurs en sciences humaines et sociales et en sciences biomédicales.

UNE INITIATIVE PORTÉE PAR :



Avec le soutien de :



En partenariat avec :

pergallion