

TABLE DES MATIERES

1. INTRODUCTION.....	9
1.1 Histoire et épidémiologie de la drépanocytose.....	10
1.2 Dépistage et grands axes de prise en charge de la drépanocytose	14
1.2.1 Dépistage	15
1.2.2. Grands axes de prise en charge de la drépanocytose:.....	18
2 POPULATION ET METHODES	25
2.1 Choix de la population	25
2.2 Méthodes de recrutement	26
2.3 Le questionnaire	27
2.4 Déroulement des entretiens	29
2.5 Aspects réglementaires	29
2.6 Méthodes statistiques et choix de la taille de l'échantillon	29
3 RESULTATS.....	31
3.1 Résultats pour l'ensemble de la population d'étude	31
3.1.1 Caractéristiques générales de la population.....	31
3.1.2 Gravité de la maladie.....	33
3.1.3 Complications chroniques de la drépanocytose.....	34

3.1.4	Le suivi	34
3.1.5	Les missions	38
3.1.6	Deux situations d'urgence	40
3.2	Analyse de sensibilité : comparaison de l'échantillon des patients interrogés à l'HEGP versus les patients interrogés en Ville	43
3.2.1	Données socio démographiques des deux populations d'étude.....	43
3.2.2	Gravité de la maladie.....	47
3.2.3	Complications chroniques de la drépanocytose.....	49
3.2.4	Le suivi selon les recommandations de l'HAS (2).....	50
3.2.5	Ressenti du patient sur son suivi	56
3.2.6	Deux situations d'urgence	61
4	DISCUSSION	66
4.1	Principaux résultats	66
4.2	Revue de la littérature.....	70
4.3	Points faibles et points forts de l'étude.....	74
4.3.1	Points faibles de l'étude.....	74
4.3.2	Points forts de l'étude.....	75
4.4	Perspectives.....	78
5	CONCLUSION	81
6	BIBLIOGRAPHIE.....	83

7	ANNEXES	86
7.1	Annexe 1 :.....	86
7.2	Annexe 2 :.....	95
7.3	Annexe 3 :.....	97

1. INTRODUCTION

Du grec « drepanon » qui signifie faucille, la drépanocytose, maladie génétique de l'hémoglobine, a longtemps été considérée comme une maladie rare et exclusivement africaine. Elle est aujourd'hui la première maladie génétique en France : plus de 400 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur (enfants malades) y naissent chaque année. En Ile-de-France, en 2013, son incidence était de 1 naissance sur 874 (1).

Une des conséquences de l'augmentation importante de la population drépanocytaire, ces 30 dernières années, est la saturation des centres de référence et la nécessité d'avoir recours à la médecine de proximité. Les médecins généralistes, principaux acteurs de cette médecine, vont donc être amenés, de plus en plus, à collaborer avec l'hôpital afin d'assurer le suivi de ces patients.

C'est ainsi que la Haute Autorité de Santé (HAS) a redéfini le rôle des différents intervenants dont celui du médecin généraliste, dans le guide « Affection de Longue Durée » sur la drépanocytose, daté de Janvier 2010 : conduite du programme vaccinal, surveillance et dépistage des complications, renouvellement des traitements habituels et soutien psychologique (2).

Certains travaux de thèse, ont déjà souligné les difficultés rencontrées par les médecins généralistes dans le suivi de leurs patients drépanocytaires, en s'intéressant au point de vue des médecins. Au premier rang de celles-ci, leur manque de connaissances et de formation. Mais qu'en est-il des patients ; quel est leur avis sur leur médecin généraliste (3) (4)?

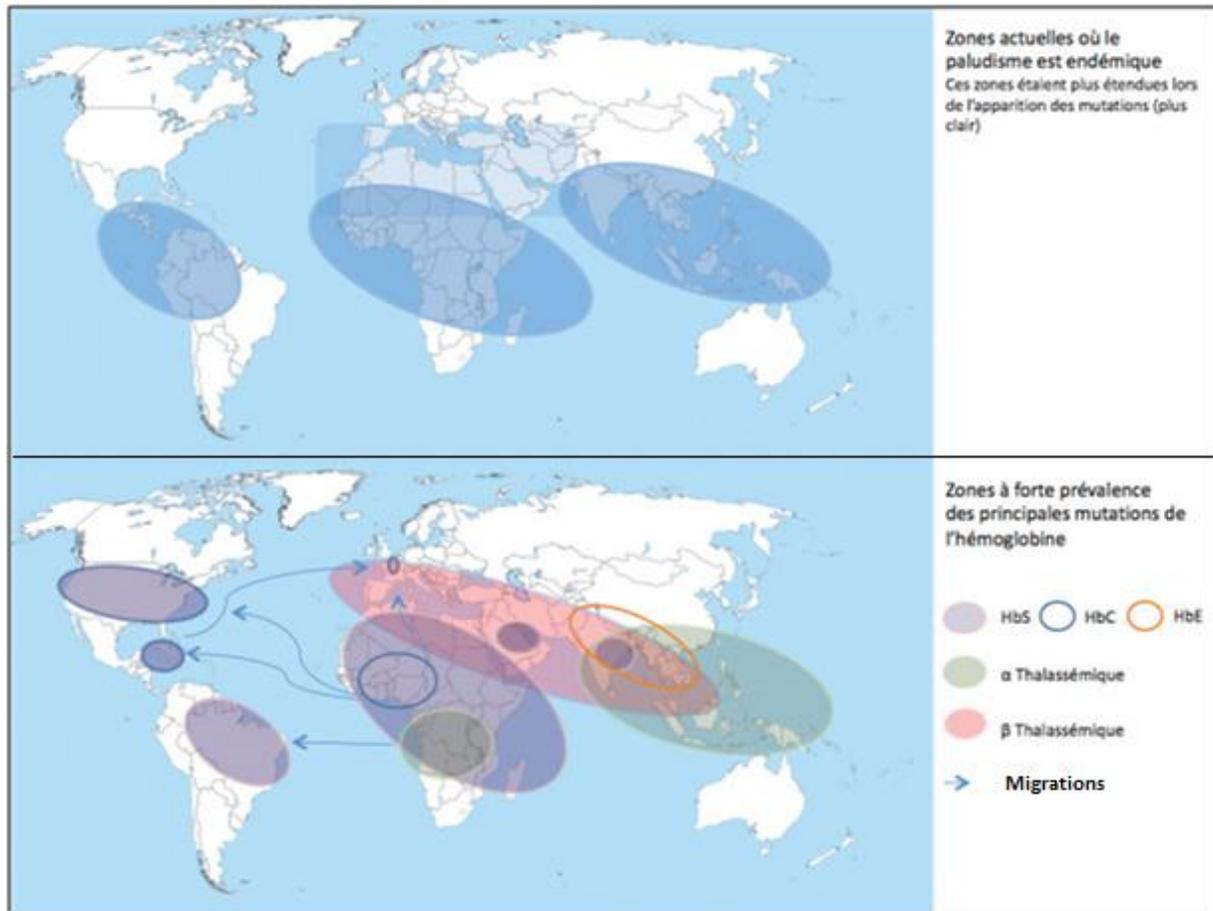
Dans une première étape, je présenterai la drépanocytose au regard des recommandations de l'HAS et des missions attribuées aux médecins généralistes et aux médecins spécialistes. J'analyserai ensuite, au moyen d'un questionnaire recueilli auprès de patients, leur point de vue sur les acteurs de ces missions et leur ressenti sur leur suivi par le médecin généraliste.

1.1 Histoire et épidémiologie de la drépanocytose

La drépanocytose est une maladie génétique autosomique récessive de l'hémoglobine. L'hémoglobine adulte (dite HbA) est une molécule normalement constituée de 2 chaînes alpha et de 2 chaînes bêta. Dans la drépanocytose, une mutation au sein d'un codon entraîne le changement d'un acide aminé en position n°6 de la chaîne bêta : acide glutamique (acide aminé hydrophile) devenant valine (acide aminé hydrophobe). Ceci aboutit à la formation d'une Hémoglobine dite S (HbS ; S pour sickle : faucille). En conséquence, la molécule d'hémoglobine acquiert des capacités de polymérisation en situation d'hypoxie (5).

La mutation drépanocytaire serait apparue entre 1100 et 200 ans avant J.-C. en Afrique et en Asie. Alors qu'elle entraîne à l'état homozygote une maladie grave et rapidement mortelle sans soin (la drépanocytose), à l'état hétérozygote, elle protège partiellement des formes sévères de paludisme qui est la maladie vectorielle la plus meurtrière au monde et qui sévit dans ces régions (*figure 1*). Une sélection positive s'est donc exercée sur les porteurs du trait drépanocytaire expliquant la persistance de la mutation au cours de l'évolution de l'humanité.

Figure 1 : Zones endémiques du paludisme et zones à haute prévalence des hémoglobinopathies



Source : Dossier Maladies de l'hémoglobine, hémoglobinopathies : un avantage contre le paludisme mais au risque de maladies sévères, *La revue du Praticien*, volume 64, Octobre 2014.

C'est la traite des esclaves, à partir du VII^{ème} siècle, qui va être responsable de l'extension géographique des mutations de l'hémoglobine, en particulier vers l'Amérique et l'Europe (6).

La première description clinique de la maladie sera faite aux Etats-Unis dans les années 1900 par un médecin de Chicago (le Dr JB. HERRICK) qui examine un de ses patients : un étudiant noir âgé de 20 ans, hospitalisé pour toux et fièvre. Le patient est asthénique, sujet à des vertiges et des céphalées ; depuis un an, il ressent des palpitations et un essoufflement comme

certaines membres de sa famille (7). L'examen du frottis sanguin de ce patient montrera une anémie sévère, des poïkylocytes (traduisant l'hémolyse : globules rouges de formes différentes) et des cellules déformées en faucille ou feuille d'acanthé.

En 1949, Linus Pauling montrera que cette maladie est liée à une anomalie de structure de l'hémoglobine (en utilisant l'électrophorèse en phase liquide de Tiselius) (8).

En Afrique, de nombreuses expressions autour d'un mal responsable de douleurs des os ou « la maladie du froid qui broie les os » évoquent une connaissance ancienne de la maladie. La notion d'hérédité est elle aussi évoquée (les enfants drépanocytaires seraient la réincarnation de leurs frères et sœurs décédés de la maladie).

En 1956, Vernon Ingram montre que les anomalies fonctionnelles dans la drépanocytose sont liées à une modification de la structure primaire de l'hémoglobine (remplacement d'un acide glutamique en valine pour l'HbS) (9).

Cette hémoglobinopathie héréditaire est reconnue comme priorité de santé publique depuis 1990 en Guadeloupe, 2005 par l'Union des Etats Africains (UEA), 2006 par l'OMS et 2008 par l'ONU.

Dans sa résolution du 22 Décembre 2008 intitulée «La drépanocytose, une priorité de santé publique », l'Assemblée Générale Des Nations Unies reconnaît le 19 Juin comme « journée mondiale » de sensibilisation sur la drépanocytose. Cette date marque l'anniversaire de l'appel international des femmes contre la drépanocytose lancé le 19 Juin 2003, par l'Organisation Internationale de Lutte contre la Drépanocytose (OILD), au siège de l'UNESCO à Paris (10).

Dans le monde, on estime que près de 5% de la population est porteuse d'un trait d'hémoglobinopathie (drépanocytaire et thalassémique) dont environ 2,3% porteuse de la mutation drépanocytaire (soit plus de 120 millions de personnes) (11). En 2010, 312 302 (médiane) nouveau-nés homozygotes SS seraient nés dans le monde (estimation à considérer avec précaution car le recensement des malades n'est pas systématique d'un pays à l'autre).

En Afrique de l'Ouest, ou Centrale, la prévalence dans la population du trait drépanocytaire est estimée entre 20 et 30% et peut même atteindre 45% de la population dans certaines régions de l'Ouganda (18). On estime qu'un enfant sur 30 naissances serait atteint et que plus de 50% des enfants atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur décèdent avant l'âge de 5 ans (13).

En Europe, certains pays comme le Royaume-Uni (sauf le Pays de Galles) ou les Pays Bas ont adopté le dépistage universel pour des raisons éthiques (13).

En France, les premiers cas de thalassémie et de drépanocytose ont été décrits dans les années 1940. Aujourd'hui, la drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue, malgré cela, elle est classée comme maladie rare (une maladie rare est définie par une prévalence faible, inférieure à 5 personnes atteintes pour 10 000 habitants) (18).

En 2013, 316 747 nouveau-nés (279 903 NN de métropole + 36 844 NN des DOM TOM) ont bénéficié du dépistage ciblé de la drépanocytose (sur 829 763 naissances). 353 syndromes drépanocytaires majeurs ont pu ainsi être diagnostiqués en métropole et 88 en Outre-mer. L'incidence moyenne globale de la drépanocytose en France (métropole + DOM TOM) est de 1/1881 (sur l'ensemble des NN). Il existe une grande hétérogénéité du dépistage en France, compte tenu des différences d'origine dans la population parentale. L'incidence en

Ile-de-France est de 1 naissance sur 874 (avec 68% de population ciblée : 68% des enfants nés dans les maternités d'Île-de-France sont dépistés pour la drépanocytose). On estime qu'il y a environ 12 000 patients drépanocytaires en France (1).

1.2 Dépistage et grands axes de prise en charge de la drépanocytose

Il existe de grandes variabilités d'expression clinique de la drépanocytose d'un individu à l'autre mais aussi pour un individu donné au cours de sa vie. On peut ainsi diviser en 4 étapes l'histoire naturelle de la drépanocytose :

- La période néonatale : entre 0 et 3 mois, où le nourrisson ne fait pas de crise, car encore porteur de l'hémoglobine fœtale ;
- La petite enfance : période très critique durant les 5 premières années de vie (dès 3 mois), où les manifestations peuvent être graves, avec parfois un pronostic vital engagé. Risque majeur d'infection, de séquestration splénique, de syndrome thoracique aigu (STA) et d'atteinte neurologique comme l'accident vasculaire cérébral (AVC) ;
- L'adolescence : période surtout marquée par les crises vaso-occlusives (CVO) hyperalgiques. Les AVC et STA sont plus rares mais le pronostic plus sévère ;
- L'âge adulte : importance de la prévention et du dépistage des complications chroniques. Les infections et les épisodes d'anémie aiguë sont plus rares (14).

1.2.1 Dépistage

L'examen de référence pour poser un diagnostic de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) ou pour dépister les porteurs d'un trait drépanocytaire, selon les recommandations de la société française de biologie clinique, est l'étude de l'hémoglobine (anciennement appelée électrophorèse de l'hémoglobine), à distance d'une transfusion (plus de 3 mois). Les différents examens à disposition sont :

- L'isoélectrofocalisation qui sépare les hémoglobines de migration identique en électrophorèse sur un support gel d'agarose ;
- L'électrophorèse en citrate d'agar à pH acide ;
- Le test de solubilité qui met en évidence in vitro la polymérisation de l'hémoglobine S (test d'Emmel : en 1917, Emmel démontre la possibilité d'un diagnostic sur lame séchée et scellée), technique encore très utilisée en Afrique mais qui ne permet pas de distinguer les formes homozygotes des formes hétérozygotes ;
- La quantification des différentes fractions de l'hémoglobine par chromatographie liquide haute pression par échange de cations (mise en évidence des hétérozygotes composites comme les Sβétha-thalassémies ; suivi de l'efficacité de l'hydroxyurée en observant l'augmentation du taux d'hémoglobine F) (2).

Ces examens doivent s'accompagner d'une numération formule sanguine et d'un bilan martial pour être interprétés. En cas de détection d'un variant de l'hémoglobine sur l'isoélectrofocalisation, une 2^{ème} technique de confirmation et d'identification du variant doit être effectuée (électrophorèse en citrate d'agar à pH acide ou chromatographie liquide haute performance).

Pour le dépistage néonatal des anomalies de l'hémoglobine, l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) a opté pour plusieurs combinaisons de test dont l'association isoélectrofocalisation sur gel d'agarose + chromatographie liquide haute pression. La sensibilité et la spécificité de ces 2 techniques dépassent 99% (13).

En France, l'intérêt d'un dépistage néonatal est apparu dans les années 80 et a débuté à titre expérimental aux Antilles à partir de 1981 et, en France métropolitaine, à Marseille en 1985, à Paris et à Lille en 1987.

Ce dépistage néonatal a rapidement été généralisé dans les DOM TOM puis en Métropole à partir de 1995, mais il n'a été étendu à l'ensemble du territoire qu'à compter des années 2000. Il ne concerne que les enfants dits « à risque » (selon l'origine géographique des parents). Ce qui n'est pas le cas des enfants nés aux Antilles, en Guyane et à la Réunion ; ils sont tous testés à la naissance (15) (16).

Le Royaume-Uni, malgré une situation similaire à celle de la France, a choisi en 2000, pour des raisons éthiques, de généraliser le dépistage à l'ensemble des nouveau-nés, sans distinction d'origine.

Tableau 1 : critères de ciblage des nouveau-nés à risque de syndrome drépanocytaire majeur en France et requérant un dépistage néo-natal

Tableau 1 Critères de ciblage des nouveau-nés à risque de syndrome drépanocytaire majeur en France métropolitaine, 2012 / Table 1 Criteria for targeting newborns at risk for major sickle cell disease syndrome in Metropolitan France, 2012

Origine géographique des populations concernées par la drépanocytose (régions à risque) :

Départements français d'outre-mer : Antilles, Guyane, la Réunion, Mayotte

Tous les pays d'Afrique subsaharienne et le Cap-Vert

Amérique du Sud (Brésil), Noirs d'Amérique du Nord

Inde, Océan Indien, Madagascar, Île Maurice, Comores

Afrique du Nord : Algérie, Tunisie, Maroc

Italie du Sud, Sicile, Grèce, Turquie

Moyen-Orient : Liban, Syrie, Arabie Saoudite, Yémen, Oman

Actuellement, pour que le nouveau-né soit testé :

1- Les deux parents doivent être originaires d'une région à risque.

2- Un seul des deux si le deuxième n'est pas connu.

3- S'il existe des antécédents de syndrome drépanocytaire majeur dans la famille.

4- S'il existe un doute pour les critères 1, 2, 3.

Source: BEH juillet 2012, N°27-28(15)

Il reste la question des enfants et adultes nés dans un pays à prévalence élevée de la maladie.

A ce jour, il n'y a pas de recommandation sur les indications à pratiquer une étude de l'hémoglobine systématique chez ces patients. La réalisation de cette étude dépend donc du tableau clinique en consultation (douleurs osseuses, ictère, anémie régénérative) et de la situation (désir de grossesse, dépistage).

La question du dépistage néonatal systématique de la drépanocytose en France doit rester ouverte car, si l'incidence de la maladie continue de progresser, ce dépistage pourrait d'autant plus s'imposer qu'un diagnostic précoce permettrait une prise en charge plus rapide de ces patients et ainsi, de réduire la morbi-mortalité (en l'absence de diagnostic précoce et de prise en charge, la mortalité est de 15 à 30 % avant l'âge de 5 ans avec un pic de fréquence entre 6 et 18 mois) (17).

1.2.2. Grands axes de prise en charge de la drépanocytose:

Il y a une vingtaine d'années, les enfants naissant avec cette maladie avaient une espérance de vie courte ; mais avec les progrès réalisés en matière de connaissance de la physiopathologie, de prévention, et grâce aux nouvelles thérapeutiques, on peut aujourd'hui observer un allongement de cette espérance de vie avec des enfants qui atteignent et dépassent largement l'âge adulte dans les pays occidentaux. En France, selon une étude de l'Institut National de Veille Sanitaire (l'InVS) sur l'ensemble de la population, l'espérance de vie a doublé en 20 ans, avec un âge médian au décès qui est passé de 18 ans en 1981-1985 à 36 ans (34 ans chez l'homme, 38 ans chez la femme) en 2001-2005 (13).

De même, aux États-Unis, la survie à 20 ans est passée de 79 % pour les nouveau-nés avant 1975 à 89 % après 1975 (18).

En France, l'espérance de vie a été estimée à 40 ans pour la période 2005-2008. Une des conséquences de l'allongement de l'espérance de vie des patients est la modification des causes de mortalité : anciennement les principales causes étaient les évènements vaso-occlusifs et les infections ; aujourd'hui, on observe une augmentation de la morbi-mortalité liée aux complications chroniques et aux défaillances d'organes.

Depuis 2004, la drépanocytose est reconnue comme une des priorités de la loi de santé publique avec des objectifs de réduction de la mortalité et d'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie des patients drépanocytaires.

Les médecins sont donc aujourd'hui face à des patients adultes, actifs professionnellement et socialement.

Ainsi, comme je l'ai mentionné en introduction, le protocole de diagnostic et de soins pour les syndromes drépanocytaires majeurs a été validé en 2010 par l'HAS et il redéfinit le rôle du médecin généraliste dans la prise en charge globale de ces patients (2).

Conduite du programme vaccinal

Du fait d'un asplénisme fonctionnel précoce, le patient drépanocytaire est très sensible aux germes encapsulés (comme le pneumocoque, ou l'haemophilus) et aux salmonelles mineures. Dans l'enfance, ces infections peuvent rapidement mettre en jeu le pronostic vital et sont la première cause de mortalité.

La prévention de ces infections repose sur la vaccination anti-pneumococcique (chez l'enfant par le vaccin conjugué 13-valent à 2, 3 et 4 mois avec un rappel à 11 mois ; et chez l'adulte par le vaccin polysidique 23-valent, avec un rappel tous les 3 à 5 ans) ; et sur l'antibio-prophylaxie par oracilline (pénicilline V) chez l'enfant. Le reste du programme vaccinal est similaire à celui des enfants non atteints. Le vaccin contre la grippe, annuel est recommandé. Il faut aussi veiller aux vaccins recommandés chez les voyageurs (fièvre typhoïde, fièvre jaune, vaccin anti méningococcique conjugué tétravalent).

Surveillance et dépistage des complications (liées à la maladie)

Compte-tenu des progrès de prise en charge précoce des enfants drépanocytaires, la population de drépanocytaires adultes ne cesse d'augmenter depuis plusieurs années. Les

médecins sont maintenant confrontés à d'autres complications de la drépanocytose. Le travail du médecin généraliste repose sur la correspondance entre le centre de référence du patient et lui même.

Sur plusieurs points, les complications chroniques de la drépanocytose et leur dépistage présentent des similitudes avec la prise en charge des patients diabétiques, ce qui renforce l'idée que le médecin généraliste a un rôle important à jouer dans la prise en charge globale des patients drépanocytaires.

- **Atteinte rénale** : la néphropathie drépanocytaire est une des complications à long terme la plus fréquente. Elle évolue le plus souvent à « bas bruit » et nécessite donc un dépistage annuel systématique et précoce : recherche d'une protéinurie et, si négative, d'une micro-albuminurie. Surveillance annuelle de la fonction rénale.
- **Atteinte cardiaque et pulmonaire**: les patients drépanocytaires sont très souvent porteurs d'une cardiomégalie liée à l'anémie chronique, mais la principale complication est l'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) dont le retentissement clinique est difficile à évaluer (dyspnée). La réalisation d'un bilan cardio-respiratoire avec, entre autre, la réalisation d'une échographie cardiaque (dépistage de l'HTAP par la mesure de la vitesse de régurgitation tricuspидienne) dépend des antécédents de syndromes thoraciques aigus, d'une pathologie pulmonaire associée (asthme ou BPCO) et de la symptomatologie.
- **Atteinte ophtalmologique** : la rétinopathie drépanocytaire se traduit par une occlusion vasculaire périphérique évoluant vers une rétinopathie proliférante (atteinte la plus sévère). Elle est plus fréquente chez les drépanocytaires SC. Le dépistage

s'effectuera par la réalisation d'une consultation ophtalmologique annuelle avec fond d'œil, et une angiographie à la fluorescéine si anomalie au fond d'œil.

- **Atteinte osseuse** : de nombreuses complications osseuses peuvent survenir tout au long de la vie du patient drépanocytaire. La plus fréquente chez l'adulte est l'ostéonécrose aseptique de la tête humérale et fémorale qui est bilatérale dans 50% des cas. Sa fréquence augmente avec l'âge. Ces complications peuvent engager le pronostic fonctionnel des malades.
- **Atteinte cutanée** : les ulcères cutanés sont souvent d'évolution compliquée et invalidante ; la guérison est difficile et lente. Ils sont souvent localisés aux membres inférieurs.
- **Atteinte biliaire** : la formation de lithiases biliaires peut apparaître au cours de la vie du patient drépanocytaire du fait de l'hémolyse chronique. Leur dépistage doit être anticipé et il est préférable de réaliser la cholécystectomie à froid.
- **Priapisme** : c'est une complication fréquente dans la drépanocytose, se traduisant par une érection douloureuse, spontanée et persistante (de quelques minutes à plus d'une heure). En cas de persistance au-delà d'une heure, il nécessite une prise en charge médicamenteuse car il y a un risque de séquelle sur les corps caverneux. L'éducation des patients est importante pour cette complication (le patient doit être capable de reconnaître les signes de cette atteinte et doit connaître la conduite à tenir : traitement per os en cas de priapisme intermittent récidivant et injection intra-caverneuse en cas de priapisme aigu prolongé + consultation en urgence).

Le rôle du médecin généraliste est de s'assurer de la réalisation de ce bilan, voire de participer à son organisation (consultations ophtalmologique et stomatologique) et en particulier chez les jeunes adultes drépanocytaires qui se retrouvent à une période charnière dans leur suivi : fin du suivi en milieu pédiatrique et relais par une équipe en charge des adultes (pas toujours dans le même centre de référence) (19) (20) (21).

Renouvellement des traitements habituels et éducation thérapeutique

Compte tenu de l'hypercatabolisme et de l'hémolyse chronique, le patient drépanocytaire souffre souvent de carences alimentaires. Le médecin généraliste doit donc les dépister et les prendre en charge.

- **Folates** : du fait de l'hémolyse chronique, cette carence est très fréquente et nécessite une supplémentation quotidienne et au long cours par l'acide folique 5 mg par jour (voire 10mg chez les femmes enceintes ou en période de crises); cette supplémentation est quasi systématique et ne demande pas obligatoirement de suivi ;
- **Vitamine D** : les patients drépanocytaires sont plus touchés que la population générale par cette carence. La supplémentation dépend de la profondeur de la carence. Il est possible de prescrire en systématique (sauf si voyage dans un pays ensoleillé) des ampoules de vitamine D ;
- **Calcium et phosphore** : les apports en calcium sont souvent insuffisants chez les patients drépanocytaires du fait des habitudes alimentaires. Le médecin généraliste peut intervenir en conseillant certains aliments, et eaux riches en calcium ;

- **Les autres vitamines** : il n'y a pas de recommandation précise, malgré la fréquence des carences chez les patients drépanocytaires. Des conseils sur les apports naturels sont souhaitables (fruits, légumes, produits laitiers...);
- **Les boissons** : la déshydratation est un facteur de risque de crises vaso-occlusives (CVO). Certaines situations comme la fièvre, l'activité physique, la chaleur ambiante et les vols long-courriers nécessitent une augmentation des apports hydriques ;
- **L'indice de masse corporelle (IMC)** : du fait d'un hypercatabolisme, les patients drépanocytaires ont souvent un IMC bas, ainsi qu'une faible masse grasse. Ils doivent donc avoir un apport calorique et protéidique augmenté ;
- **Les antalgiques** : le patient drépanocytaire doit être éduqué le plus tôt possible sur la prise en charge des douleurs de crises vaso-occlusives à domicile : augmentation des apports hydriques, repos au calme et au chaud, antalgiques de palier I et II selon l'évaluation analogique de la douleur et surveillance des signes de gravité.

Tableau 2 : Signes de gravité chez un patient adulte drépanocytaire nécessitant l'hospitalisation

Signes de gravité chez un patient adulte drépanocytaire
<ul style="list-style-type: none"> - Tout signe de gravité respiratoire - Tout signe neurologique ou altération de la conscience <ul style="list-style-type: none"> - Fièvre élevée > 39°C - Signes d'intolérance d'une anémie aiguë <ul style="list-style-type: none"> - Signes de défaillance hémodynamique - Défaillance viscérale connue (insuffisance rénale, HTAP) - Description par le patient du caractère inhabituel de la crise
<p>NB : la grossesse constitue une situation à risque</p>

Source: HAS, syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte, Janvier 2010 (2)

Soutien psychologique

La drépanocytose est une maladie chronique, souvent marquée par de nombreuses hospitalisations dès le plus jeune âge. Les conséquences sur la vie familiale, sociale, professionnelle ou scolaire sont souvent importantes et parfois difficiles à gérer. Il est donc indispensable de soutenir le patient drépanocytaire et l'ensemble de sa famille (2).

Ce soutien passe par une évaluation de la situation socio-professionnelle du patient et la mise en place d'une aide psychologique par les différents intervenants, dont le médecin généraliste. Il existe, à cet égard, plusieurs réseaux et associations de patients comme le RoFSED (22) ou SOS Globi (23) qui permettent, entre autre, de soutenir les parents, de participer à l'éducation thérapeutique des patients et qui apportent, si nécessaire, une aide sociale. Le RoFSED permet aussi de faire le lien entre la médecine hospitalière et de ville.

En synthèse, le patient drépanocytaire a des besoins spécifiques comme le renouvellement de l'acide folique et des antalgiques, la vérification de la réalisation annuelle du bilan des complications chroniques décrit ci-dessus, le rappel fréquent des mesures d'hygiène afin de prévenir les crises, ainsi que le rappel des besoins énergétiques.

Mais il présente aussi des besoins non spécifiques qui entrent dans le suivi « classique » auxquels le médecin généraliste est déjà formé : la surveillance du carnet de vaccination et des courbes de croissance pour l'enfant, la vérification de l'hygiène bucco-dentaire dans la prévention des foyers infectieux, l'évaluation psycho-sociale du patient ayant une maladie chronique pouvant retentir sur sa vie professionnelle et sociale et enfin une prise en charge globale.

2 POPULATION ET METHODES

2.1 Choix de la population

Pour réaliser notre étude prospective et le choix de l'échantillon de patients, nous avons initialement comme critères d'inclusion les patients hommes et femmes drépanocytaires vivant à Paris et âgés de 16 ans ou plus.

Deux lieux de recrutement différents avaient été choisis : le milieu hospitalier (consultations et hospitalisations dans le service de médecine interne de l'Hôpital Européen George Pompidou, centre de référence adultes drépanocytaires) et la ville, dans le cadre de consultations de médecine générale ou via le réseau RoFSED (22), ou l'association SOS Globi (23).

Il est apparu, lors des premiers entretiens réalisés à l'hôpital, qu'il serait difficile de se limiter aux patients vivant à Paris, car peu nombreux dans l'échantillon ; de même pour les patients « de ville ».

De la même manière, le critère d'âge des patients a dû être adapté, notamment pour l'étude en ville, où lors de la séance d'éducation au RoFSED destinée aux adolescents drépanocytaires, dont l'âge moyen était de 12 ans.

Finalement, 50 patients ont été inclus : hommes et femmes âgés de 9 à 65 ans, vivant en Ile-de-France et atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur de type SS, SC, ou Sbéta-thalassémique. Ils ont tous accepté de répondre au questionnaire après information orale sur la confidentialité des réponses et sur les objectifs de ce travail.

2.2 Méthodes de recrutement

A l'hôpital, les patients interrogés ont été, soit des patients en consultation pour le suivi de leur maladie, soit des patients hospitalisés à la suite d'une crise vaso-occlusive ou autre manifestation aiguë de la maladie. Les entretiens ont eu lieu les jours de consultations drépanocytaires, réalisées par un seul médecin de l'équipe deux après-midis par semaine.

En ville, le recrutement a été plus complexe car issu de plusieurs sources :

- Les adolescents et un parent rencontrés lors d'une séance d'éducation au sein du réseau RoFSED.

J'avais pris contact avec un médecin membre du réseau RoFSED, que j'ai rencontré à Necker ; je lui ai expliqué mon travail et présenté mon questionnaire. Ce médecin m'a proposé de faire un test lors d'une séance d'éducation le 18/02/2014 en me demandant de lire moi-même le questionnaire ;

- Certains membres de l'association SOS Globi Paris et Val de Marne, ayant accepté de répondre au questionnaire.

Je me suis d'abord rendue à la Maison des associations à Paris où j'ai obtenu le numéro de téléphone d'un membre actif de SOS Globi. Celui-ci a pu me communiquer les numéros de téléphone des membres acceptant de répondre à mon questionnaire. La plupart ont été contactés par téléphone, sauf un patient qui a rempli le questionnaire via Google documents.

- Les patients hospitalisés en urgence dans le service de médecine interne de l'HEGP mais sans suivi ou suivis dans un autre centre de référence.

Ces patients ont été interrogés les jours des consultations drépanocytaires.

- Les patients de consultation de médecins généralistes rencontrés lors de réunions au sein de l'association URACA (24), les patients d'anciens co-internes généralistes et les patients de mes propres consultations.

Ces patients étaient tous informés, par leur médecin, de mon travail et du déroulement de l'entretien (par téléphone) et leur autorisation était évidemment nécessaire avant de pouvoir me communiquer leur numéro de téléphone.

- Les patients d'un médecin interniste suivant des patients drépanocytaires au centre hospitalier Delafontaine à Saint-Denis.

J'ai contacté par mail ce médecin qui a accepté, après avoir informé et recueilli le consentement de ses patients, de me donner leurs coordonnées téléphoniques.

2.3 Le questionnaire

Questionnaire standardisé anonyme, à l'attention des patients (*annexe 1*). Il a été élaboré entre Janvier 2014 et Février 2014. Il est composé de 45 questions regroupées en quatre parties :

- la première partie décrivait la population d'étude et les données socio-démographiques ;
- la 2^{ème} partie permettait d'évaluer la gravité de la maladie afin de mettre en évidence une possible corrélation entre gravité de la maladie et satisfaction du suivi hospitalier ;
- la 3^{ème} partie décrivait le parcours de soin du patient et évaluait son ressenti sur ce parcours ;

- la 4^{ème} partie reprenait les missions décrites dans le guide ALD « syndromes drépanocytaires adultes » afin d'en connaître les « acteurs » ; et enfin des questions sur deux situations urgentes les plus fréquentes : la douleur de la CVO et la fièvre, pour connaître là encore le parcours de soin des patients dans ce contexte.

Un premier test a été effectué sur 5 patients lors d'une séance d'éducation pour adolescents à l'Hôpital Necker au sein du réseau RoFSED, afin d'évaluer la durée de l'entretien, la compréhension des questions et la nécessité de reformulation.

J'ai été présentée, par les deux médecins membres du réseau, aux parents et aux enfants, puis j'ai expliqué mon travail à chacun des parents acceptant de s'entretenir avec moi (les enfants n'étaient pas présents pendant l'entretien car en séance d'éducation).

Pour ces entretiens, le patient était l'enfant mais c'est le parent qui répondait aux questions (sauf pour une maman qui était elle-même drépanocytaire et qui a accepté de remplir avec moi un questionnaire pour son enfant et un questionnaire pour elle). Certaines questions ont dû être reformulées, voire détaillées ; en particulier, la question portant sur le motif de consultation du médecin traitant/médecin généraliste, ce qui m'a amenée à modifier le format de la réponse et les questions sur les deux situations d'urgence (*voir annexe I*).

2.4 *Déroulement des entretiens*

A l'hôpital, comme indiqué plus haut, les entretiens ont été réalisés auprès des patients hospitalisés ou en consultations de suivi. Les jours des entretiens dépendaient des jours de consultations dédiées au suivi des drépanocytaires. Je posais les questions.

En ville, les entretiens ont été le plus souvent téléphoniques sauf lors de la séance d'éducation thérapeutique d'un groupe d'adolescents à Necker au sein du réseau RoFSED évoqué plus haut ; un seul s'est fait via internet.

2.5 *Aspects réglementaires*

Tous les patients ou leur représentant légal ont reçu des informations concernant l'étude, le déroulement des entretiens et la confidentialité des données recueillies. Ils ont donné un consentement éclairé oral de participation à l'étude. Ce travail a été déclaré à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (25).

2.6 *Méthodes statistiques et choix de la taille de l'échantillon*

Les variables qualitatives sont décrites en nombre absolu (pourcentage) et les variables quantitatives en médiane (espace interquartile) en cas de distribution non gaussienne ou moyenne (écart-type) si gaussiennes. Les variables quantitatives ont été comparées à l'aide d'un test de Student ou d'un test de Wilcoxon en cas de distribution non gaussienne. Les

variables qualitatives étaient comparées par un test de Chi 2 ou de Fisher en cas d'effectif insuffisant. Une valeur $P < 0.05$ était considérée comme significative.

Le recrutement ayant été difficile, nous avons décidé d'inclure 50 patients, nous permettant d'avoir une précision d'environ $\pm 10\%$ pour l'estimation du pourcentage de réponse à une question (intervalle de confiance à 95%: $N-10\%$ à $N+10\%$); ce qui nous paraissait raisonnable.

3 RESULTATS

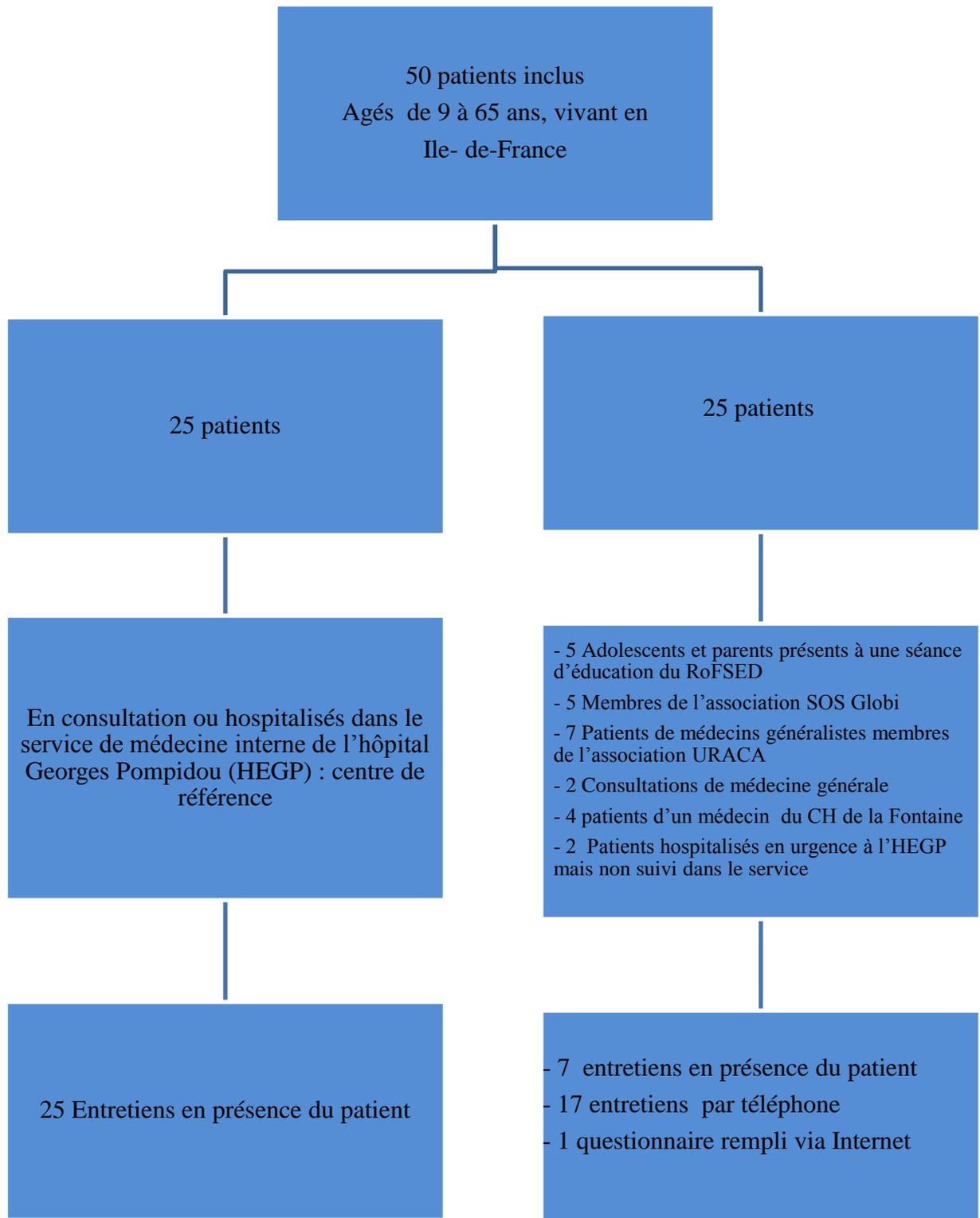
3.1 Résultats pour l'ensemble de la population d'étude

3.1.1 Caractéristiques générales de la population

Les entretiens ont été réalisés de début Février à mi Octobre 2014 : 25 patients interrogés en milieu hospitalier (dans leur centre de référence) et 25 patients en ville (pour rappel synthétique des informations données au 2.2, voir *figure 2*).

Le taux de réponse aux questionnaires a été de 100% ; ils ont tous été exploitables.

Figure 2 : Diagramme de flux



Parmi ces 50 patients, âgés en moyenne de 28,7 ans ($\pm 12,3$ ans), 46% étaient des hommes. Il faut noter que 6 (12%) patients étaient âgés de moins de 18 ans.

45 (90%) patients interrogés étaient d'origine Africaine.

13 (26%) patients vivaient à Paris, 4 (8%) en Seine-et-Marne, 4 (8%) dans les Yvelines, 4 (8%) dans l'Essonne, 9 (18%) dans les Hauts-de-Seine, 8 (16%) en Seine-Saint-Denis, 4 (8%) dans le Val-de-Marne et 4 (8%) dans le Val-d'Oise.

La grande majorité (98%) des patients interrogés connaissaient le type de leur drépanocytose et la forme la plus représentée était l'homozygotie SS (78% des patients, versus 14% de patients SC, et 6% de patients hétérozygotes S bêta-thalassémique).

3.1.2 Gravité de la maladie

Sur l'ensemble de la population de l'étude (n=50), le nombre médian de crises vaso-occlusives par an était de 10 [5 ; 18] dont 2 [1 ; 5] amenaient à une hospitalisation. 24 (48%) patients interrogés déclaraient avoir eu plus d'un syndrome thoracique aigu (STA) au cours de leur vie. Le nombre médian de STA par patient dans une vie était de 1 [0,5 ; 3].

31 (62%) patients interrogés étaient sous hydroxycarbamide et 3 (6%) étaient sous programme d'échanges transfusionnels. 41 (82%) d'entre eux connaissaient la valeur de leur hémoglobine de base.

3.1.3 Complications chroniques de la drépanocytose

Dans notre population, 41 (82%) patients avaient des complications chroniques de leur maladie. Le tableau 3 montre la fréquence des différentes complications identifiées.

Tableau 3 : complications chroniques de la drépanocytose

Complications	Nombre de patients atteints N= 50
Atteinte rénale	2 (4%)
Atteinte cardiaque	5 (10%)
Atteinte ophtalmique	15 (30%)
Atteinte cutanée	4 (8%)
Atteinte neurologique	7 (14%)
Priapisme	1 (2%)
Ostéonécrose	18 (36%)
Cholécystectomie	30 (60%)

Comme dans la population générale drépanocytaire, les complications les plus fréquentes sont la pathologie biliaire aboutissant à la cholécystectomie, l'ostéonécrose aseptique et l'atteinte ophtalmique avec la rétinopathie proliférative (forte prévalence). Les atteintes cutanées avec les ulcères de jambes ont une prévalence faible dans la population drépanocytaire en France (< 10%) (20).

3.1.4 Le suivi

Par le médecin généraliste

Quarante-neuf (98%) patients consultaient parfois un médecin généraliste en ville et 41 (82%) patients avaient fait une déclaration de médecin traitant. Il faut souligner que, parmi les 9 ne l'ayant pas faite, 6 patients étaient âgés de moins de 16 ans (soit 12% de la population

d'étude) et donc non soumis à la déclaration obligatoire d'un médecin traitant. Un des patients de moins de 16 ans n'avait aucun suivi en ville. Les 2 patients n'ayant pas fait de déclaration de médecin traitant consultaient tout de même un médecin généraliste. La fréquence médiane de consultation du médecin traitant ou d'un médecin généraliste par les patients était de 2 mois [1 ; 5,25].

- Questions du médecin traitant/médecin généraliste sur le suivi de la maladie : selon les patients interrogés, 22 (45%) médecins généralistes interrogeaient leurs patients sur le suivi de la drépanocytose à chaque consultation, 11 (22%) le faisaient parfois et 16 (33%) ne le faisaient jamais. Un patient n'a pu répondre car il n'avait pas de suivi en ville ;
- Questions du médecin traitant/médecin généraliste sur la situation professionnelle et sociale du patients : 20 (41%) médecins généralistes posaient la question à chaque consultation, 10 (20%) le faisaient parfois et 19 (39%) ne le faisaient jamais (un patient n'a pu répondre car pas de suivi en ville);
- Questions du patient au médecin traitant/médecin généraliste sur sa maladie : 8 (16%) patients ont dit interroger leur médecin généraliste sur leur maladie à chaque consultation, 4 (8%) le faisant parfois et 37 (75%) ne le faisant jamais (un patient n'a pu répondre car pas de suivi en ville);

Les patients ayant répondu qu'ils ne posaient jamais de question sur leur maladie au médecin généraliste, devaient en détailler la cause : 7 (18% parmi les 37 patients) patients n'avaient pas d'explication, 12 (31%) disaient avoir une bonne connaissance personnelle de leur maladie, 14 (37%) pensaient que leur médecin généraliste n'avait pas de connaissance

spécifique sur la drépanocytose, 2 (5%) ne voulaient pas en savoir plus, 1 (3%) patient disait n'avoir que peu de symptômes et 1 (3%) disait ne pas en ressentir le besoin.

Lorsqu'on demandait aux patients si leur médecin généraliste avait une bonne connaissance de la drépanocytose, 26 (53%) répondaient que oui, 14 (28%) répondaient non et 6 (12%) pensaient que leur connaissance était moyenne (3 des patients n'avaient pas d'avis et un patient n'avait pas de suivi).

Par le médecin spécialiste

48 (96%) patients déclaraient avoir un médecin spécialiste de référence dans un centre référent de l'Ile-de-France (un patient, n'ayant pas de suivi récent, mais déclarant avoir été pris en charge initialement en hématologie à la Pitié Salpêtrière et un patient déclarant ne pas avoir de suivi).

La fréquence médiane du suivi en consultation par le médecin spécialiste ou en hôpital de jour dans le centre de référence des patients était de 3,5 mois [3 ; 6].

- Questions du médecin spécialiste sur la situation professionnelle et sociale du patient :
39 (87%) patients déclaraient que le médecin spécialiste les interrogeait sur ce sujet à chaque consultation, 6 (13%) qu'il le faisait parfois. 5 patients n'avaient pas d'avis : un patient n'avait pas encore de suivi, 2 patients disaient ne pas avoir de suivi actuel et 2 patients avaient un médecin spécialiste référent mais ne se rendaient pas aux consultations.

- Question du patient sur sa maladie au médecin spécialiste : 37 (82%) patients affirmaient poser des questions sur leur maladie au médecin spécialiste, à chaque consultation, 1 (2%) le faisait parfois, 7 (15%) jamais et 5 patients n'avaient pas d'avis ou n'étaient pas encore suivis.

Les patients qui avaient répondu qu'ils ne posaient pas de question sur leur maladie devaient étayer leur réponse : 57% disaient ne pas en voir la nécessité et 43% disaient avoir une bonne connaissance personnelle de la drépanocytose.

A la suite de cette partie de l'entretien, une question subjective sur le ressenti du suivi du patient drépanocytaire à l'hôpital et sur le caractère suffisant du suivi hospitalier montrait que 24 (48%) patients trouvaient que leur suivi hospitalier était suffisant et 23 (46%) le trouvaient insuffisant (3 patients n'avaient pas d'avis). Dans le tableau 4, nous retrouvons les raisons pour lesquelles les patients trouvent le suivi hospitalier insuffisant.

Tableau 4 : Raisons pour lesquelles les patients trouvent le suivi hospitalier insuffisant

réponses	Nombre de patients N=23
Suivi plus facile en ville Moins de contrainte	8 (35%)
Continuité des soins	9 (40%)
Suivi à l'hôpital non optimal	4 (17%)
Maladie peu symptomatique	1 (4%)
Suivi en ville suffisant	
Pas d'explication	2 (8,7%)
Rôle important du patient dans le contrôle De la maladie	1 (4%)

3.1.5 Les missions

Dans cette 4^{ème} partie, les patients étaient interrogés sur les grands axes de la prise en charge de la drépanocytose : les vaccinations, le renouvellement du traitement de fond et des antalgiques, le suivi des complications, l'éducation thérapeutique et les conseils voyageurs (ces missions sont décrites dans le chapitre introduction).

Les vaccinations

Dans 23 (46%) cas, le médecin spécialiste contrôlait et prescrivait si besoin les vaccins manquants, et le médecin traitant vaccinait (ou le pédiatre de ville) ; dans 8 (16%) cas, seul le médecin traitant contrôlait et vaccinait ; dans 12 (24%) cas, c'était le médecin spécialiste qui contrôlait, prescrivait et réalisait la vaccination (en consultation ou en HDJ) ; dans 4 (8%) cas, c'était le médecin spécialiste qui prescrivait la vaccination, qui était faite par une infirmière libérale ou en centre de vaccination et enfin 1 (2%) patient allait directement en centre de vaccination.

2 (4%) patients disaient ne pas avoir de contrôle de leurs vaccinations.

Renouvellement des ordonnances

35 (70%) patients disaient avoir recours au médecin traitant et au médecin spécialiste ; dans 10 (20%) cas, seul le médecin spécialiste renouvelait les ordonnances (un patient travaillant

en structure hospitalière demandait parfois une ordonnance à ses collègues) et dans 4 (8%) cas c'était le médecin traitant seul (seul 1 patient disait ne pas faire renouveler ses ordonnances).

Antalgiques en urgence

46 (92%) patients interrogés disaient avoir eu besoin d'antalgiques en urgence au moins une fois.

34 (74%) patients s'adressaient directement au médecin traitant; 5 (11%) patients avaient pour habitude de demander au médecin spécialiste ; dans 4 (9%) cas le médecin traitant et le médecin spécialiste pouvaient être prescripteurs. 4 patients déclaraient n'avoir jamais été dans cette situation d'urgence. 3 patients ont déclaré avoir recours à d'autres moyens : le pharmacien habituel, les collègues et le médecin des urgences.

Suivi et dépistage des complications chroniques de la drépanocytose

46 (92%) patients interrogés citaient le médecin spécialiste comme étant le principal intervenant dans le suivi et le dépistage des complications de la drépanocytose (en consultations ponctuelles + hospitalisation de jour) ; un patient disait faire le bilan en ville avec des spécialistes libéraux et la synthèse était faite à l'hôpital. Un seul patient voyait son médecin généraliste pour ce motif (2 patients n'avaient pas de suivi ou n'y avait pas recours).

Education thérapeutique et conseils voyageurs

29 (58%) patients disaient avoir recours au médecin spécialiste pour les conseils voyageurs et l'éducation thérapeutique; dans 6 (12%) cas, c'est le médecin traitant qui donnait ces conseils et dans 8 (16%) cas les patients recevaient ces informations par le médecin traitant et le médecin spécialiste. Pour 3 patients c'étaient les parents, le centre de vaccination ou la PMI qui donnaient ces informations (4 patients déclaraient n'avoir jamais été dans cette situation : pas de suivi, pas de voyage).

3.1.6 Deux situations d'urgence

Urgence douleur

32 (64%) patients avaient pour habitude d'aller directement aux urgences de leur centre de référence (parfois après une période d'automédication) ; dans 7 (14%) cas, selon la situation (degré d'urgence, moyen de transport) les patients se rendaient soit aux urgences les plus proches de chez eux, soit dans leur centre de référence ; dans 5 (10%) cas les patients se rendaient aux urgences les plus proches de chez eux. Un patient était vu en visite à domicile par son médecin généraliste ; 2 patients avaient recours à leur médecin généraliste, mais étaient adressés secondairement aux urgences du centre de référence et enfin, 1 patient avait recours à SOS médecin (2 patients n'avaient jamais été dans cette situation).

Le tableau 5 recueille les motifs de non recours au médecin généraliste donnés par les patients dans le cas de douleurs non soulagées au domicile.

Tableau 5 : motifs de non recours au médecin généraliste en cas de douleur non soulagée au domicile

motifs	Nombre de patients N= 45
Manque d'habitude	6 (13%)
Pas de médecin généraliste connu	0
Pas de consultation (ou VAD)* en urgence	6 (13%)
Patient habitué à se rendre aux urgences en 1^{ère} intention	28 (62%)
Hors horaire du cabinet	6 (13%)
Non fiable dans l'urgence	1 (2%)
Recommandations du médecin spécialiste	2 (4%)
Distance domicile/cabinet trop importante	1 (2%)

*VAD : visite à domicile

Lorsque les patients avaient répondu qu'ils étaient amenés à consulter leur médecin généraliste en cas de douleur non soulagée au domicile (soit 3 patients (6%) de la population d'étude), ils devaient décrire la prise en charge du médecin. Pour un patient, son médecin prescrivait des antalgiques de palier 2 et du néfopam (ACUPAN) et préparait un courrier pour les urgences en cas d'aggravation. Pour le 2^{ème} patient, le médecin généraliste prescrivait des antalgiques de palier 2, du néfopam, et des anti-inflammatoires non stéroïdiens et rappelait l'importance de l'hydratation. Pour le dernier, le médecin prescrivait des antalgiques (sans précision par le patient), donnait des recommandations comme l'hydratation et le repos et préparait le courrier pour les urgences en cas d'aggravation.

Urgence fièvre

15 (30%) patients interrogés disaient se rendre directement aux urgences de leur centre de référence en cas de fièvre (parfois après tentative d'automédication) ; 12 (24%) étaient amenés à consulter en premier lieu leur médecin traitant (souvent après automédication) ; 5

(10%) patients avaient recours soit aux urgences de leur centre de référence, soit aux urgences les plus proches de chez eux ; seulement un patient (2%) se rendait aux urgences les plus proches de chez lui systématiquement ; 4 (8%) patients disaient faire de l'automédication, voire prendre des antibiotiques après appel du médecin spécialiste ; un patient consultait d'abord son médecin traitant qui l'adressait avec un courrier dans son centre de référence ; enfin un patient disait voir son médecin traitant et appeler le médecin spécialiste (11 patients interrogés n'avaient jamais été dans cette situation).

Le tableau 6 recueille les motifs principaux de non recours au médecin généraliste donnés par les patients en cas de fièvre persistante au domicile.

Tableau 6 : motifs de non recours au médecin généraliste en cas de fièvre persistante au domicile

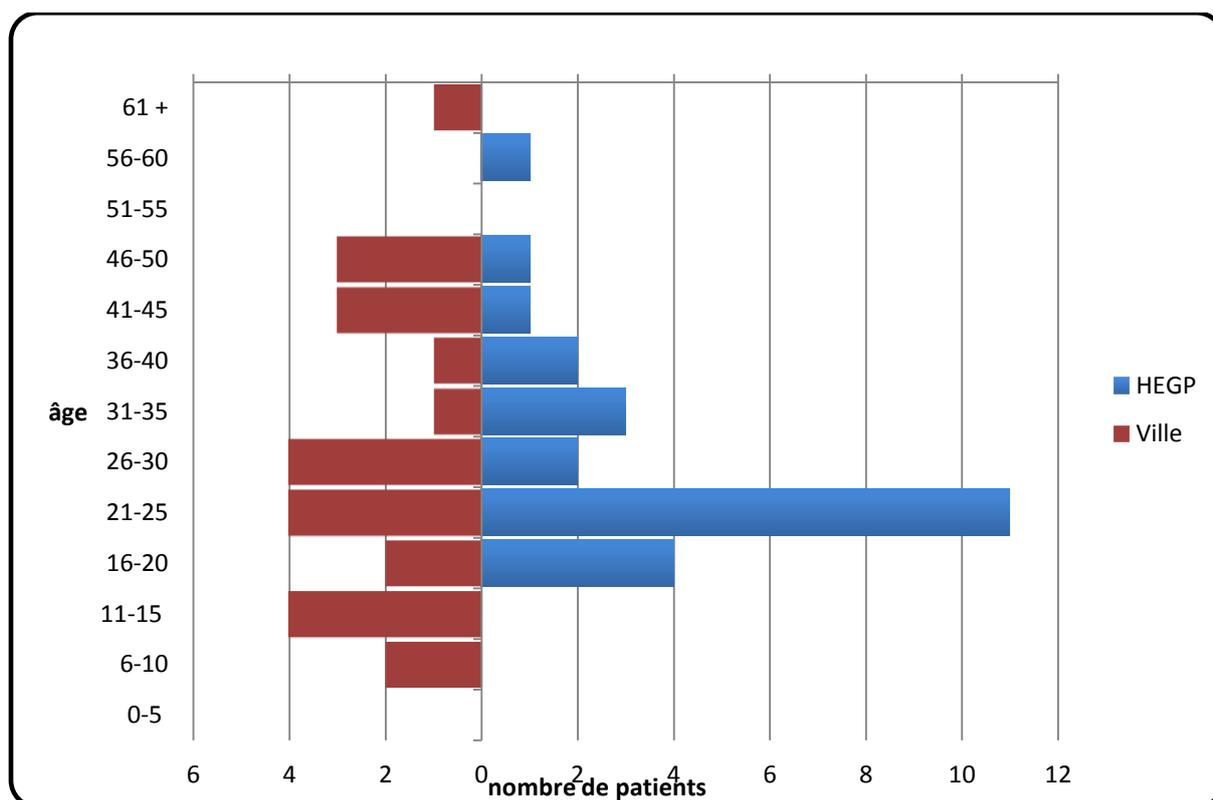
motifs	Nombre de patients N= 25
Manque d'habitude	6 (24%)
Pas de médecin généraliste connu	0
Pas de consultation (ou VAD) en urgence	1 (4%)
Patient habitué à se rendre aux urgences en 1^{ère} intention	11 (44%)
Hors horaire du cabinet	3 (12%)
Non fiable dans l'urgence	3 (12%)
Recommandations du médecin spécialiste	1 (4%)
Médecin généraliste oriente directement vers les urgences	1 (4%)

Les 12 patients qui avaient répondu qu'ils consultaient leur médecin généraliste en premier lieu, devaient décrire la prise en charge proposée par leur médecin. Dans la plupart des cas, le médecin était amené à prescrire des antalgiques de palier 2 et le plus souvent, une antibiothérapie par amoxicilline était prescrite (dans 10 cas sur 12 l'antibiothérapie dépendait de la clinique, et dans seulement deux cas, l'antibiothérapie était prescrite de manière systématique si fièvre).

3.2 Analyse de sensibilité : comparaison de l'échantillon des patients interrogés à l'HEGP versus les patients interrogés en Ville

3.2.1 Données socio démographiques des deux populations d'étude

Figure 3 : Pyramide des âges (question 1 du questionnaire)

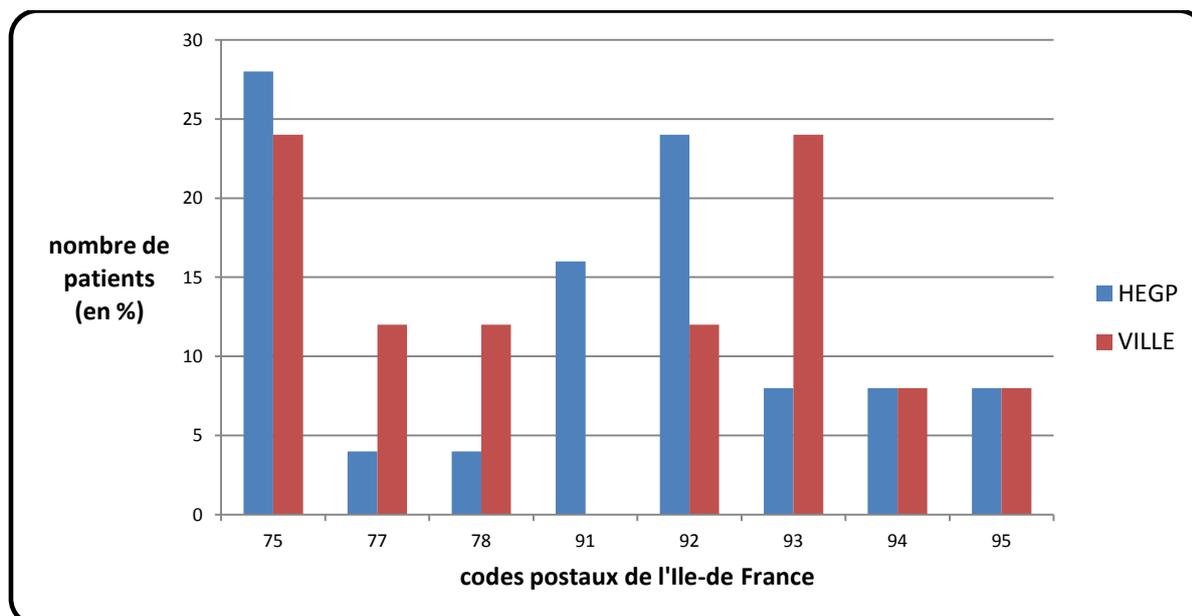


Dans le groupe « HEGP », aucun des patients interrogés n'avait moins de 18 ans et l'âge moyen était de 28 ans ($\pm 9,5$ ans). Dans le groupe « Ville », 6 patients étaient âgés de moins de 18 ans (soit 24% de l'échantillon) et l'âge moyen était de 29 ans (± 15 ans).

Tableau 7 : caractéristiques des 2 populations d'étude : groupe « HEGP » et groupe « Ville »

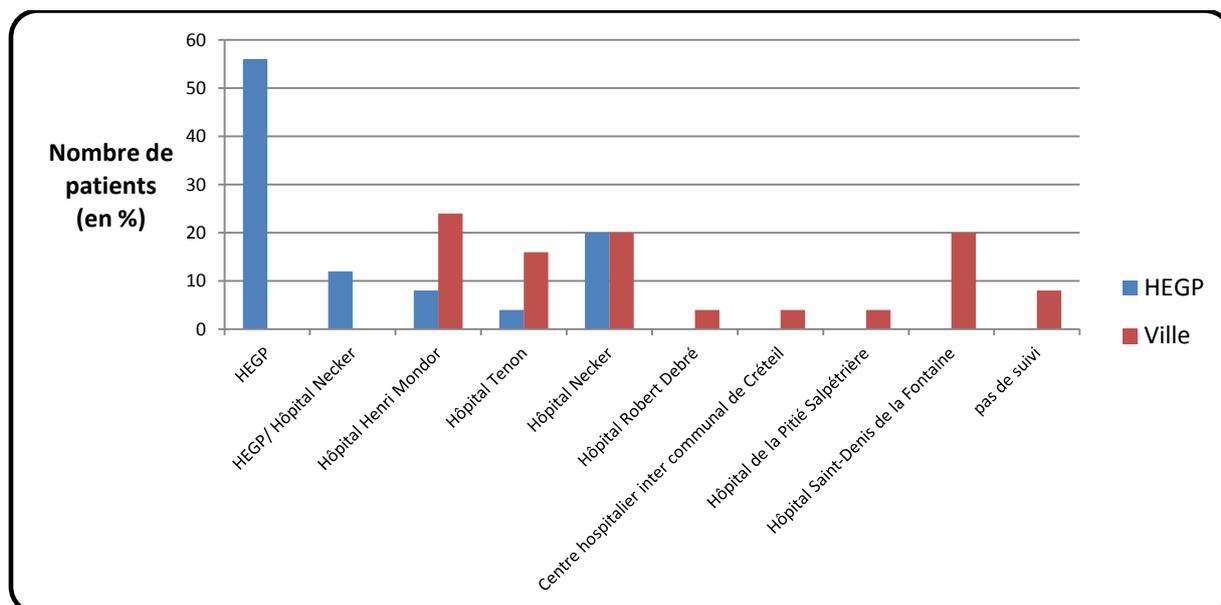
	HEGP N=25	Ville N=25
Sexe		
féminin	14 (56%)	13 (52%)
masculin	11 (44%)	12 (48%)
Origine ethnique		
Afrique Sub-saharienne	22 (88%)	22 (88%)
Haïti, Algérie, Antilles	3 (12%)	3 (12%)
Catégories socio-professionnelles		
Agriculture	0	0
Artisans, commerçants et chefs d'entreprise	1 (4%)	0
Cadres supérieurs et professions intellectuelles supérieures	0	3 (12%)
Professions intermédiaires	4 (16%)	4 (16%)
Employés	13 (52%)	9 (36%)
Ouvriers	0	0
Retraités	0	0
Autres personnes sans activité professionnelle	7 (28%)	9 (36%)

Figure 4 : lieu de vie des patients dans chaque groupe de l'étude (question 5 du questionnaire)



Dans le groupe « HEGP », 22 patients avaient renseigné leur code postal de domicile (code postal complet permettant de trouver la ville). Parmi ces 22 patients, 8 pouvaient être considérés comme vivant loin de leur centre de référence (plus de 30 minutes de transports en commun ou de voiture) soit 36% d'entre eux. Dans le groupe «Ville », 18 patients avaient renseigné leur code postal ; 6 patients d'entre eux étaient éloignés de leur centre de référence (soit 33%).

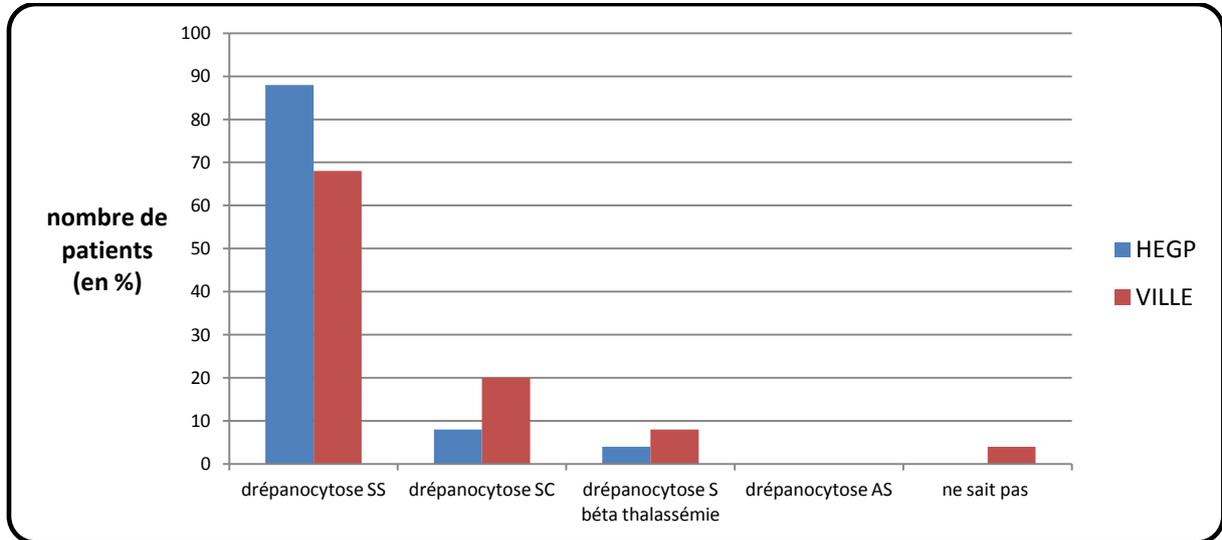
Figure 5 : Centres de référence drépanocytose des patients des 2 populations de l'étude (question 24 du questionnaire)



Dans le groupe « HEGP », 14 patients sur 25 (soit 56%) étaient exclusivement suivis à l'HEGP et 5 patients étaient suivis à la fois à l'HEGP et à l'hôpital Necker-enfants malades (soit 20%). Dans le groupe « Ville », 6 patients étaient suivis à l'hôpital Henri Mondor (soit 24%).

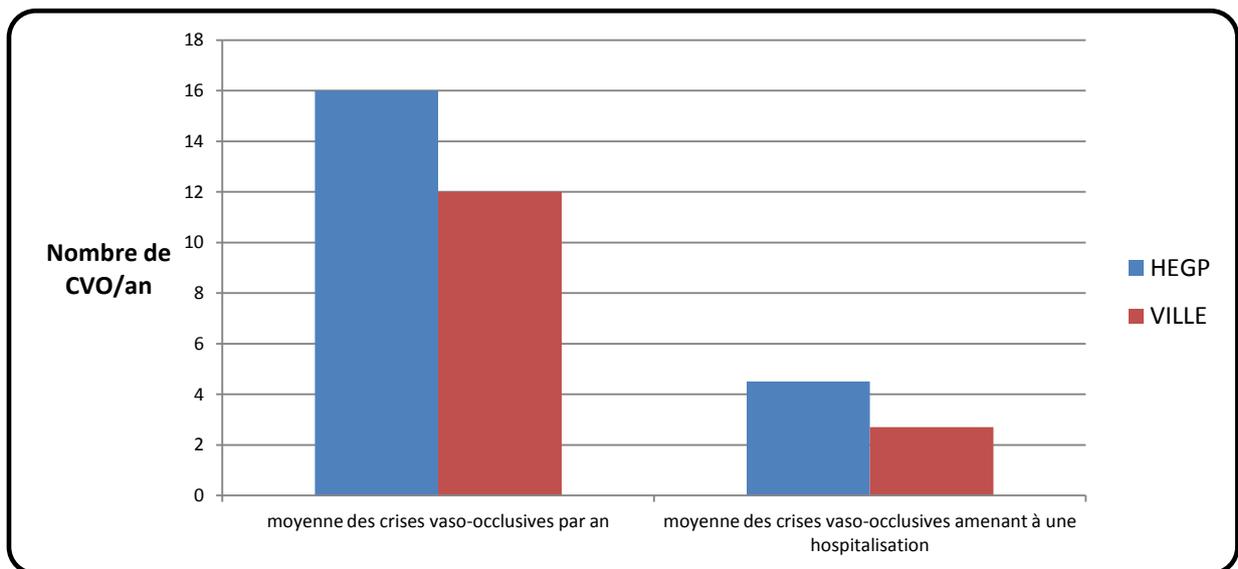
3.2.2 Gravité de la maladie

Figure 6 : répartition du type de drépanocytose des 2 populations d'étude (question 6 du questionnaire)



Que ce soit dans l'échantillon « HEGP » ou l'échantillon « Ville », c'est la forme homozygote SS de la drépanocytose qui était la plus fréquente, ce qui est représentatif de la population drépanocytaire générale.

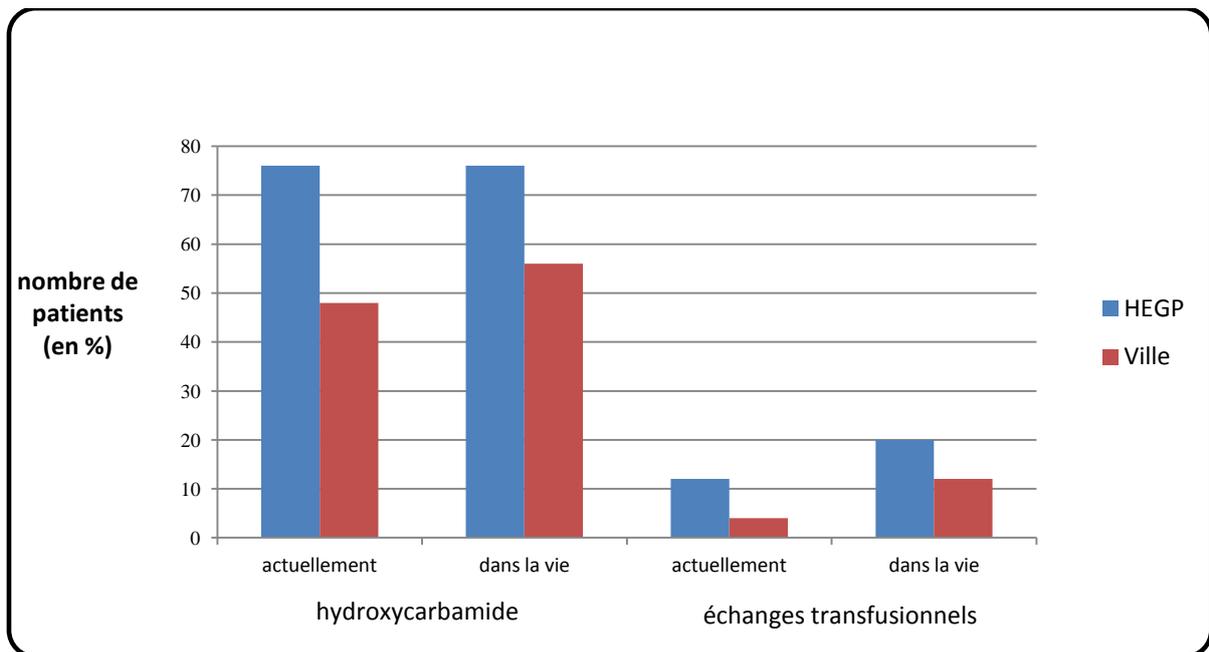
Figure 7 : gravité de la maladie (questions 7 et 8 du questionnaire)



Dans le groupe « HEGP », le nombre médian de syndromes thoraciques aigus (STA) dans une vie était de 1 [0,5 ; 4,5], le nombre de patients n'ayant jamais fait de STA était de 5/25 (20% de l'échantillon).

Dans le groupe « Ville », le nombre médian de STA dans une vie était de 1 [0,8 ; 2,3], le nombre de patients n'ayant jamais fait de STA : 5/25 (20% de l'échantillon).

Figure 8 : traitements de fond de la drépanocytose (question 10 du questionnaire)



Dans le groupe « HEGP », 19 (76%) patients sont sous hydroxycarbamide et 3 (12%) sont dans un programme d'échanges transfusionnels, soit 88% des patients interrogés sous traitement de fond.

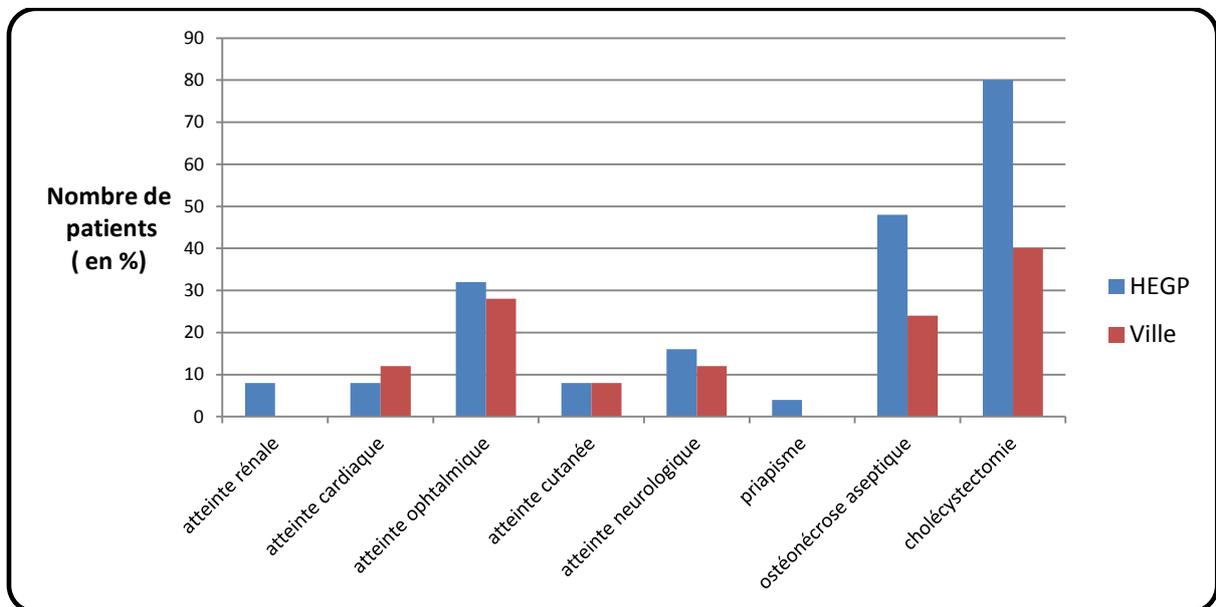
Dans le groupe « Ville », 12 (48%) patients sont sous hydroxycarbamide et un patient (4%) sous échanges transfusionnels (soit 52% des patients interrogés sont sous traitement de fond).

Dans le groupe « HEGP », 22 (88%) patients connaissaient leur taux d'hémoglobine de base qui était en moyenne de 8,5g/dl ($\pm 1,2$ g/dl). Dans le groupe « Ville », 19 (76%) des patients le connaissaient et il était en moyenne de 8,2g/dl ($\pm 1,6$ g/dl).

3.2.3 Complications chroniques de la drépanocytose

Dans le groupe « HEGP », 24 (96%) patients interrogés avaient au moins une complication chronique liée à la drépanocytose et dans le groupe « Ville », 17 (68%).

Figure 9 : complications chroniques de la drépanocytose (Question 13 du questionnaire)



On remarque que les principales complications sont la cholécystectomie (dans le groupe « HEGP » : 20 patients sur 25 et dans le groupe « Ville » : 10 patients sur 25), l'ostéonécrose aseptique (dans le groupe « HEGP » : 12/25 et dans le groupe « Ville » : 6/25) et les atteintes ophtalmiques (dans le groupe « HEGP » : 8/25 et dans le groupe « Ville » : 7/25).

3.2.4 Le suivi selon les recommandations de l'HAS (2)

3.2.4.1 Principaux acteurs du suivi des patients drépanocytaires

Le médecin généraliste

Dans le groupe « HEGP », 23 patients sur 25 avaient déclaré un médecin traitant soit 92% d'entre eux mais tous les patients consultaient si besoin un médecin généraliste. Dans le groupe « Ville » : 18 patients sur 19 avaient fait la déclaration, soit 95% d'entre eux.

Pour mémoire, dans le groupe « Ville », il y avait 6 patients âgés de moins de 16 ans, mais un seul ne voyait jamais de médecin généraliste.

Dans le groupe « HEGP », la fréquence médiane de consultation d'un médecin généraliste par le patient était de 1,75 mois [1 ; 6], alors qu'elle était de 2,5 mois [1,5 ; 4,5] dans le groupe « Ville ».

Le médecin spécialiste

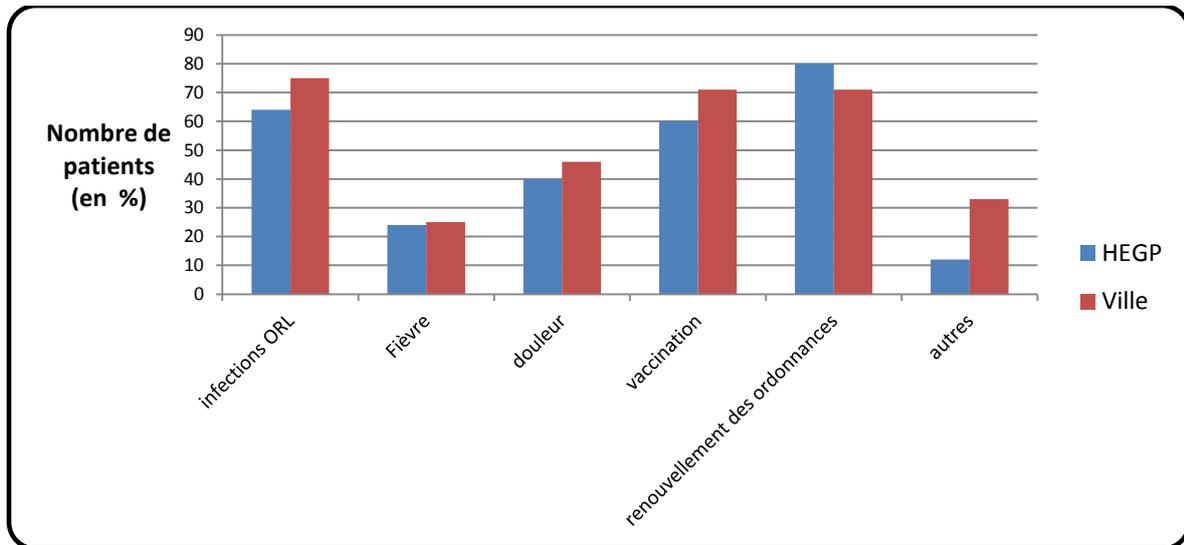
Dans le groupe « HEGP », les 25 patients interrogés avaient un médecin spécialiste référent, soit 100% du groupe. Dans le groupe « Ville », 23 patients sur 25 avaient un médecin spécialiste référent, soit 92% d'entre eux.

Dans le groupe « HEGP », comme dans le groupe « Ville », la fréquence médiane des rendez-vous était de 3,5 mois [3 ; 6].

3.2.4.2 Motifs de consultation du médecin généraliste versus médecin spécialiste

Le médecin généraliste

Figure 10 : Motifs de consultation du médecin généraliste (question 17 du questionnaire)



Dans le groupe « HEGP » comme dans le groupe « Ville », le motif principal de consultation était le renouvellement des traitements (acide folique et antalgiques voire hydroxycarbamide) : respectivement 20 patients sur 25 (80%) et 17 patients sur 24 (71%).

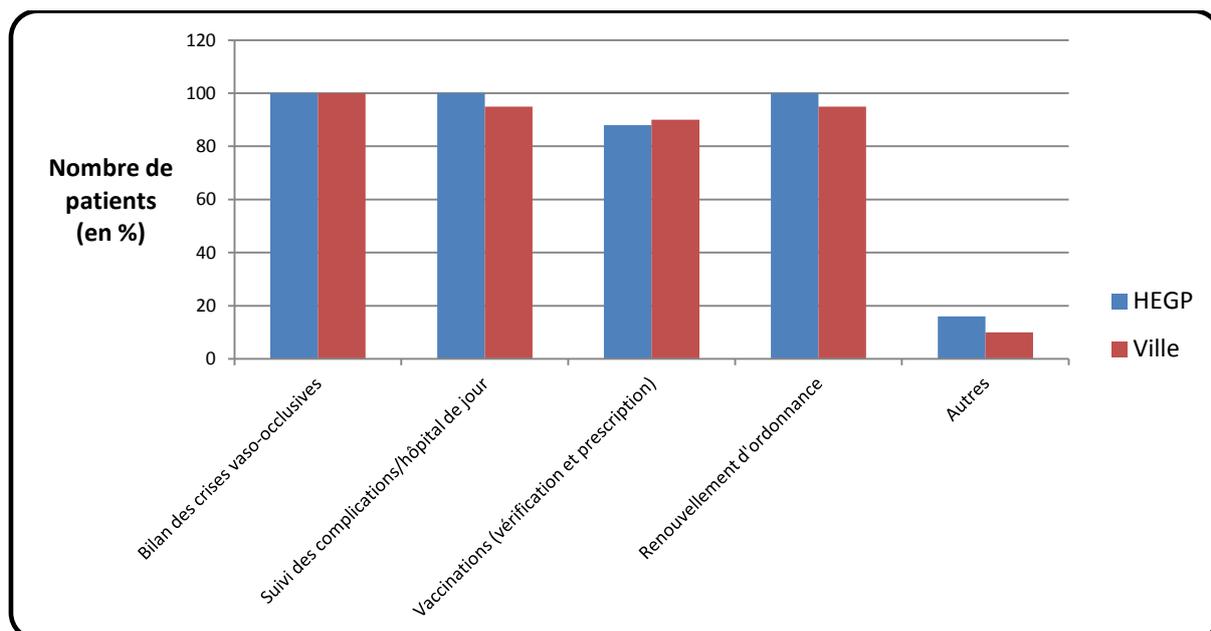
Par contre, les patients consultaient peu le médecin généraliste pour la fièvre et les douleurs (dans un contexte de crises vaso-occlusives) : dans le groupe « HEGP », 6 patients sur 25 (24%) et 10 patients sur 25 (40%) respectivement ; dans le groupe « Ville », 6 patients sur 24 (soit 25%) et 11 patients sur 24 (soit 46%) respectivement.

Parmi les autres motifs de consultation des médecins généralistes, les patients évoquaient l'obtention des arrêts de travail, le renouvellement de la prise en charge à 100% dans le cadre d'une affection longue durée (ALD 10), mais aussi les consultations pour voyage et des

motifs médicaux autres que la drépanocytose (affections dermatologiques, lombalgies, infections urinaires, troubles anxio-dépressifs...).

Le médecin spécialiste

Figure 11 : Motifs de consultation du médecin référent de la drépanocytose (question 26 du questionnaire)



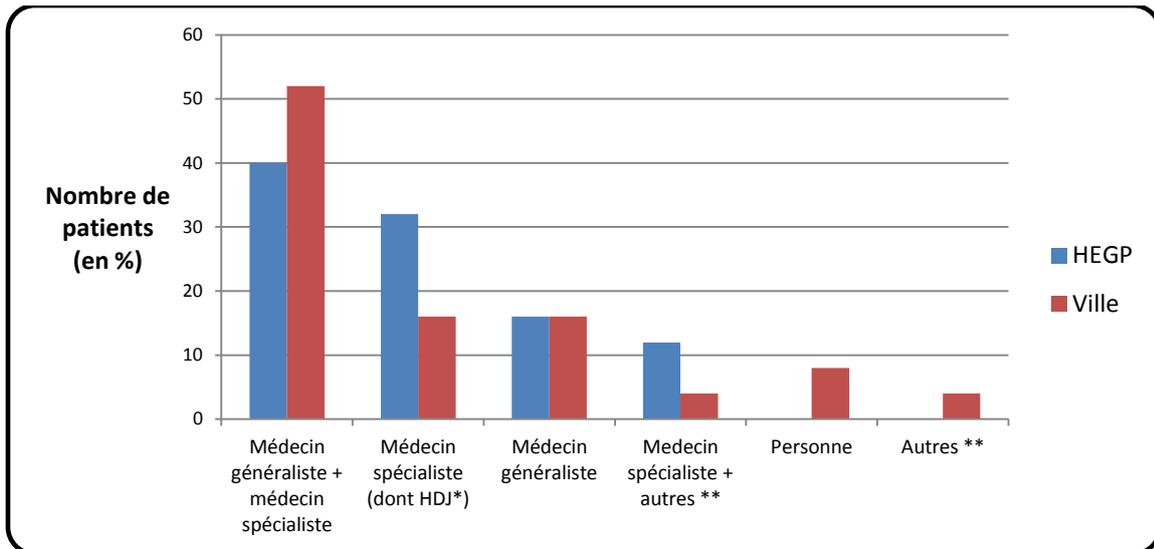
Les autres motifs de consultation du médecin spécialiste étaient la planification et la surveillance de la tolérance des échanges transfusionnels ainsi que l'observance du traitement.

Dans le groupe « Ville », 5 patients n'ont pu répondre à cette question car pas encore de suivi hospitalier ou pas de suivi.

3.2.4.3 Les missions

Les vaccinations

Figure 12 : acteurs de la vaccination dans les 2 groupes de l'étude (question 32 du questionnaire)

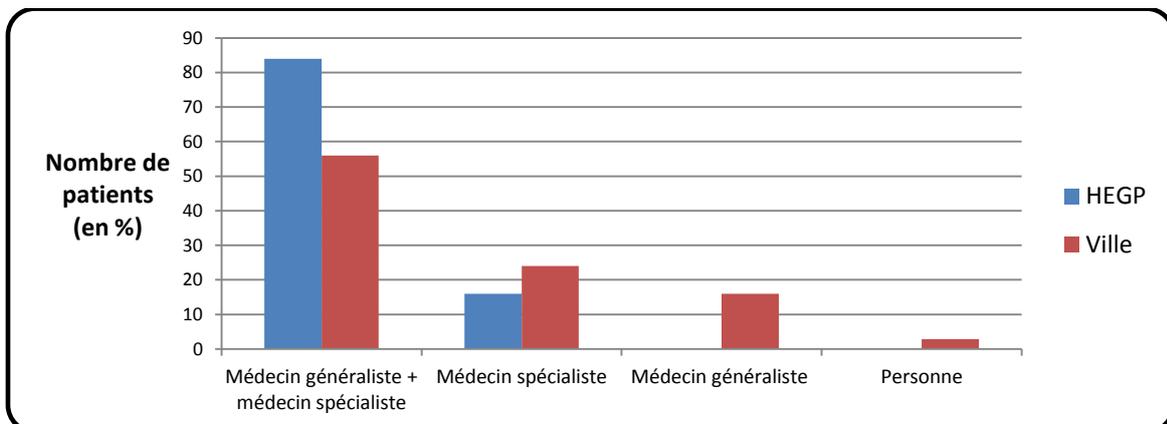


* HDJ : hôpital de jour

** : centres de vaccination, infirmière diplômée d'état, épouse/proches

Le renouvellement d'ordonnance

Figure 13 : acteurs du renouvellement d'ordonnance (question 33 du questionnaire)

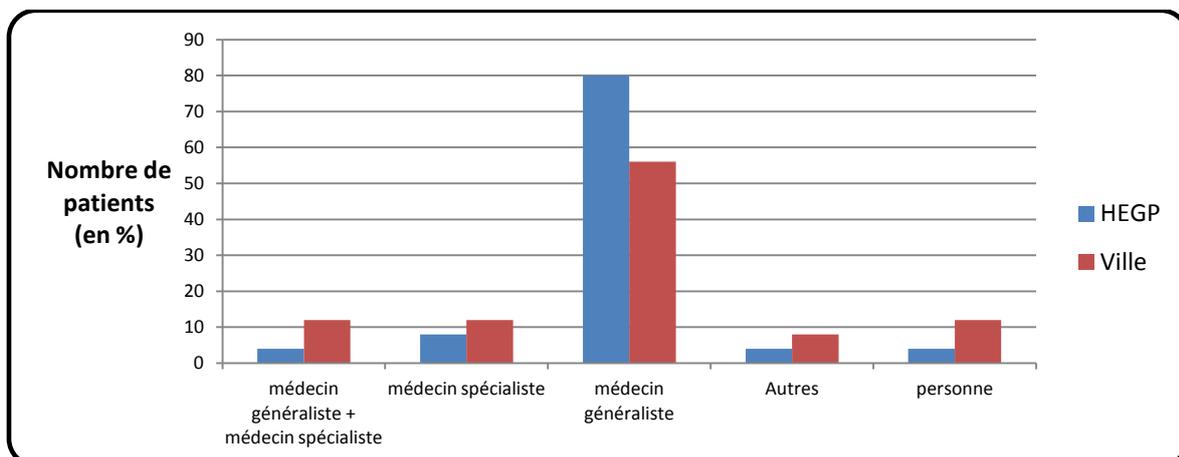


Dans le groupe « Ville », certains patients avaient recours au pédiatre de ville ou à des collègues pour le renouvellement de leur ordonnance.

Le renouvellement d'ordonnance concerne le traitement de fond par hydroxycarbamide (si prescrit), l'acide folique, la supplémentation en vitamine D si nécessaire, les antalgiques de palier 1 et 2, et parfois les anti-inflammatoires.

La prescription d'antalgiques en urgence

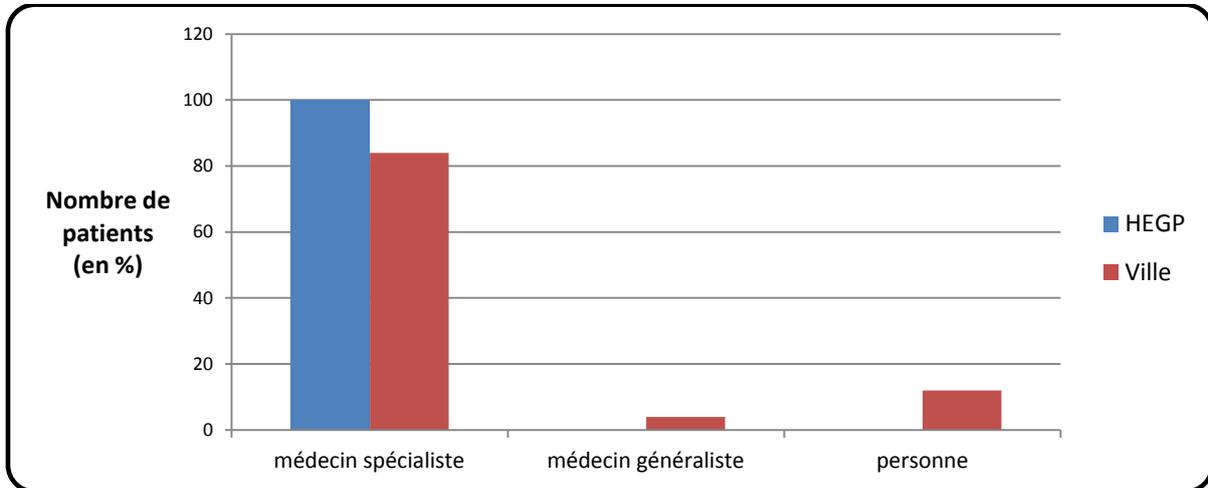
Figure 14 : acteurs de la prescription en urgence d'antalgiques (question 34 du questionnaire)



Selon les patients, les autres acteurs de la prescription en urgence d'antalgiques sont le médecin urgentiste, le pharmacien et les collègues.

Suivi et dépistage des complications chroniques de la drépanocytose

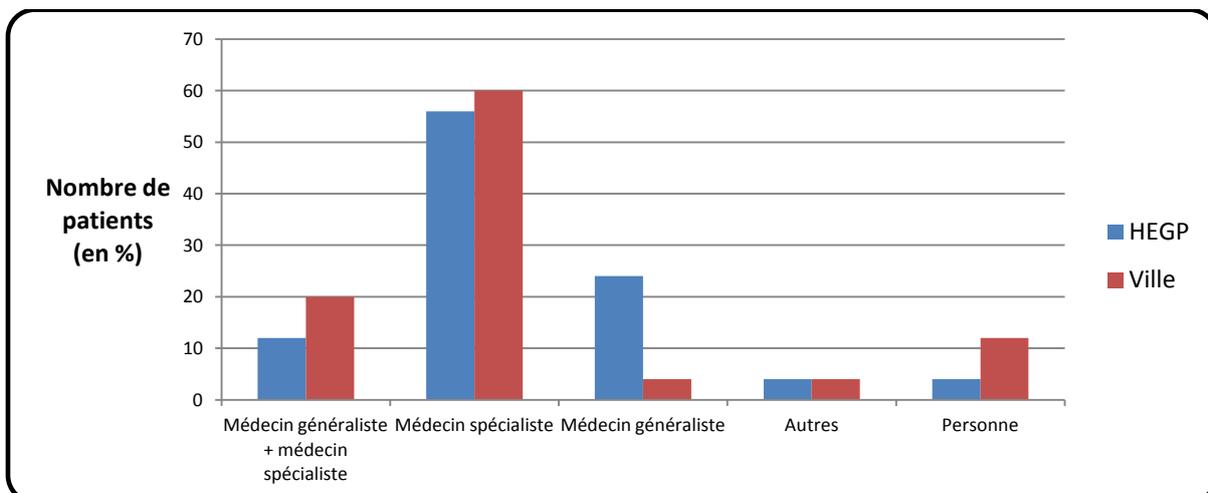
Figure 15 : acteurs du dépistage des complications (question 36 du questionnaire)



Dans le groupe « Ville », un patient a répondu que le dépistage des complications (bilan cardiologique et suivi ophtalmologique) était effectué par des spécialistes libéraux et la synthèse des résultats était réalisée à l'hôpital.

Education thérapeutique et conseils voyageurs

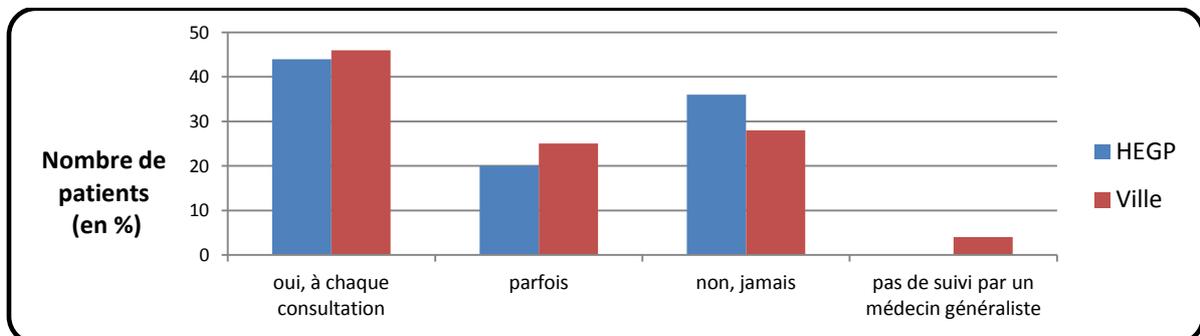
Figure 16 : acteurs de l'éducation thérapeutique et conseils voyageurs aux patients (question 37 du questionnaire)



A cette question, un patient a répondu avoir recours au centre de vaccination pour les conseils voyageurs (échantillon « HEGP ») et une maman interrogée sur son enfant drépanocytaire (échantillon « Ville ») a répondu que c'était elle qui faisait l'éducation thérapeutique, connaissant bien la maladie (entretien dans le cadre d'une séance d'éducation thérapeutique adolescent au RoFSED).

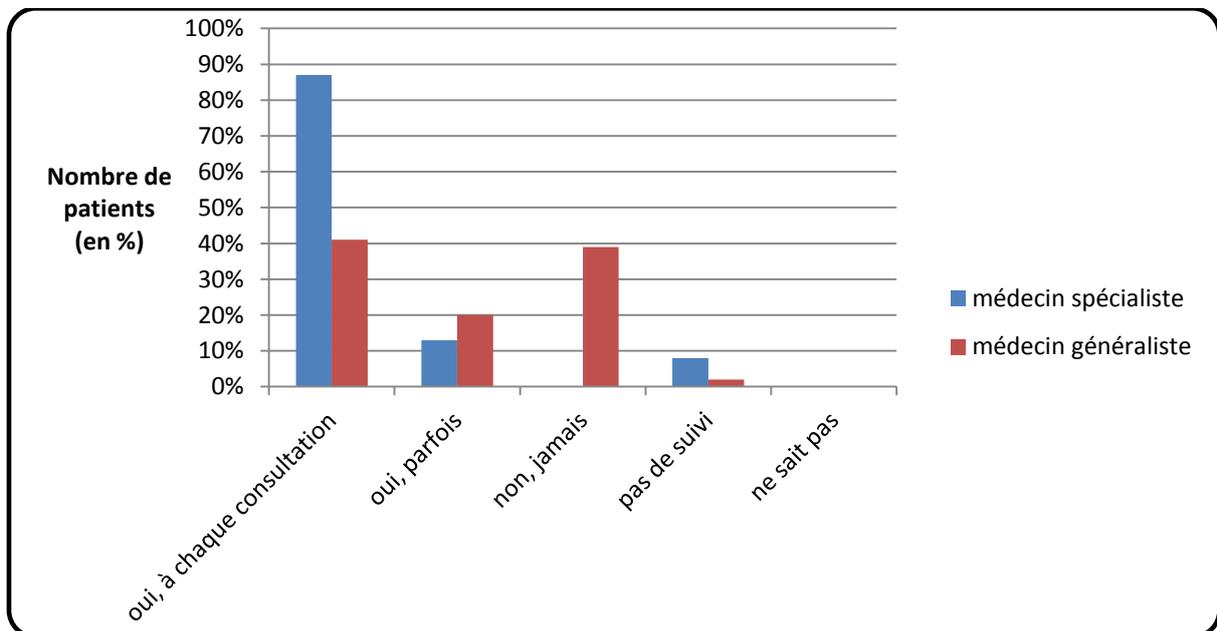
3.2.5 Ressenti du patient sur son suivi

Figure 17 : le médecin généraliste pose-t-il systématiquement des questions au patient sur le suivi de la drépanocytose (question 18 du questionnaire)



Dans le groupe « Ville », un patient n'avait pas de suivi en ville.

Figure 18 : le médecin généraliste/médecin spécialiste posent-ils systématiquement des questions sur la situation professionnelle et familiale du patient : population globale (question 19 et 27 du questionnaire)

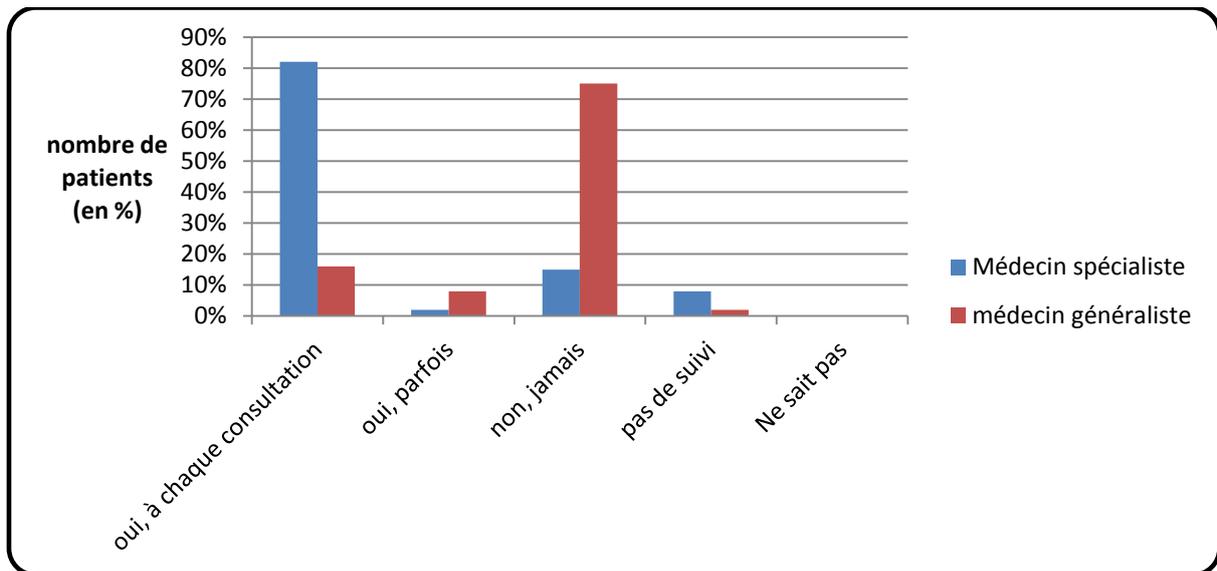


Dans le groupe « HEGP », 21 (84%) patients estimaient que leur médecin spécialiste les interrogeait à chaque consultation sur leur situation professionnelle alors que seulement 11 (44%) d’entre eux estimaient que leur médecin généraliste le faisait.

Dans le groupe « Ville », 18 (90%) des patients estimaient que leur médecin spécialiste les interrogeait sur leur situation professionnelle et 9 (37%) d’entre eux estimaient que leur médecin généraliste le faisait.

D’après les patients, le médecin généraliste posait significativement moins souvent de question sur leur situation professionnelle et familiale (20 patients disaient être interrogés sur ce sujet à chaque consultation) que le médecin spécialiste (39 patients) ($p < 0,001$ (10^{-5})).

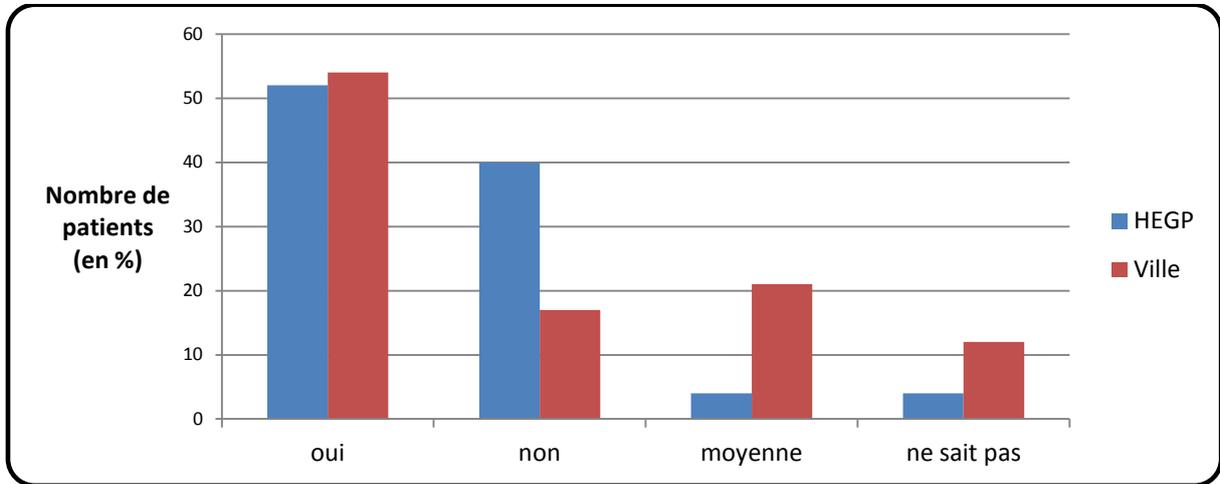
Figure 19 : le patient pose-t-il systématiquement des questions au médecin généraliste versus médecin spécialiste sur la drépanocytose (question 20 et 28 du questionnaire)



Dans le groupe « HEGP » comme dans le groupe « Ville », seulement 4 patients déclaraient poser des questions sur leur maladie au médecin généraliste à chaque consultation. En revanche, dans le groupe « HEGP », 20 (80%) patients interrogeaient leur médecin spécialiste sur leur maladie et 17 (85%) dans le groupe « Ville ».

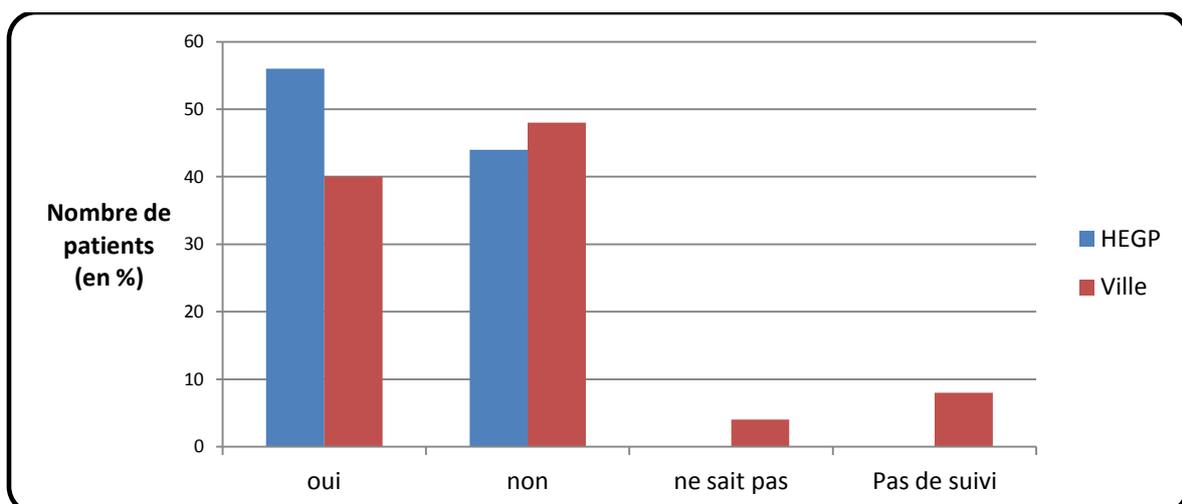
Les patients posaient significativement moins de question sur leur maladie au médecin généraliste (8 patients le faisaient à chaque consultation) qu'au médecin spécialiste (37 patients) ($p < 0,001$ (10^{-10})).

Figure 20 : Evaluation d'après le patient du niveau de connaissance du médecin généraliste sur la drépanocytose (question 22 du questionnaire)



Cette question, fermée, était la première de l'entretien attendant une réponse subjective ; le patient devait donner son avis quant à la connaissance de son médecin généraliste habituel sur la drépanocytose.

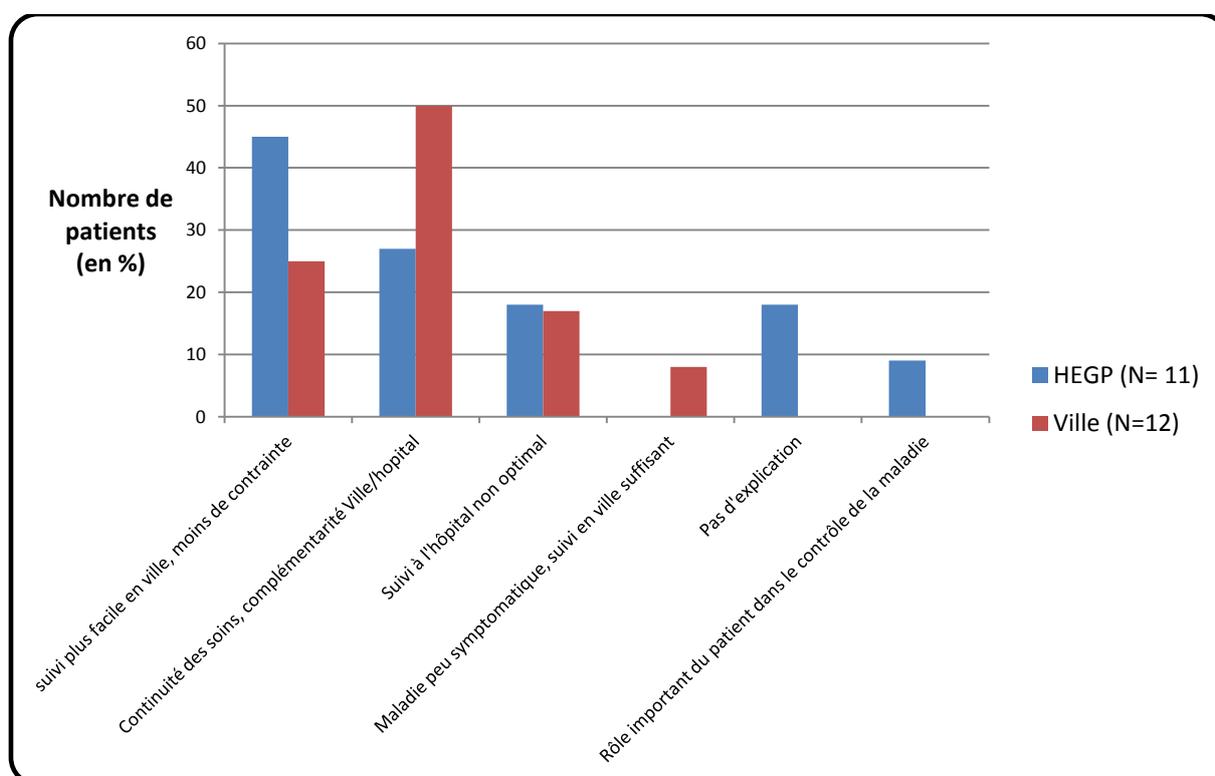
Figure 21 : Avis sur la suffisance du suivi de la drépanocytose en milieu hospitalier (question 30 du questionnaire)



Dans cette question semi-ouverte, il était demandé au patient son avis sur son suivi drépanocytaire à l'hôpital. La question était formulée ainsi : « trouvez-vous qu'actuellement le suivi de votre maladie en milieu hospitalier est suffisant ou voyez-vous des choses à améliorer, changer ? » Le patient était aussi amené à justifier sa réponse en cas de non.

Nous avons voulu comparer la satisfaction du suivi hospitalier des patients en fonction de la sévérité de leur maladie. 30 patients pouvaient être considérés comme ayant une forme sévère de drépanocytose (au moins 2 hospitalisations par an) et 20 ayant une forme peu sévère. Parmi les 30 patients ayant une forme sévère, 19 (soit 63%) trouvaient leur suivi hospitalier suffisant alors que seulement 5 patients (soit 25%), ayant une forme peu sévère, étaient satisfaits. La différence est significative ($p= 0,018$).

Figure 22 : réponses des patients trouvant le suivi hospitalier insuffisant (question 31 du questionnaire)

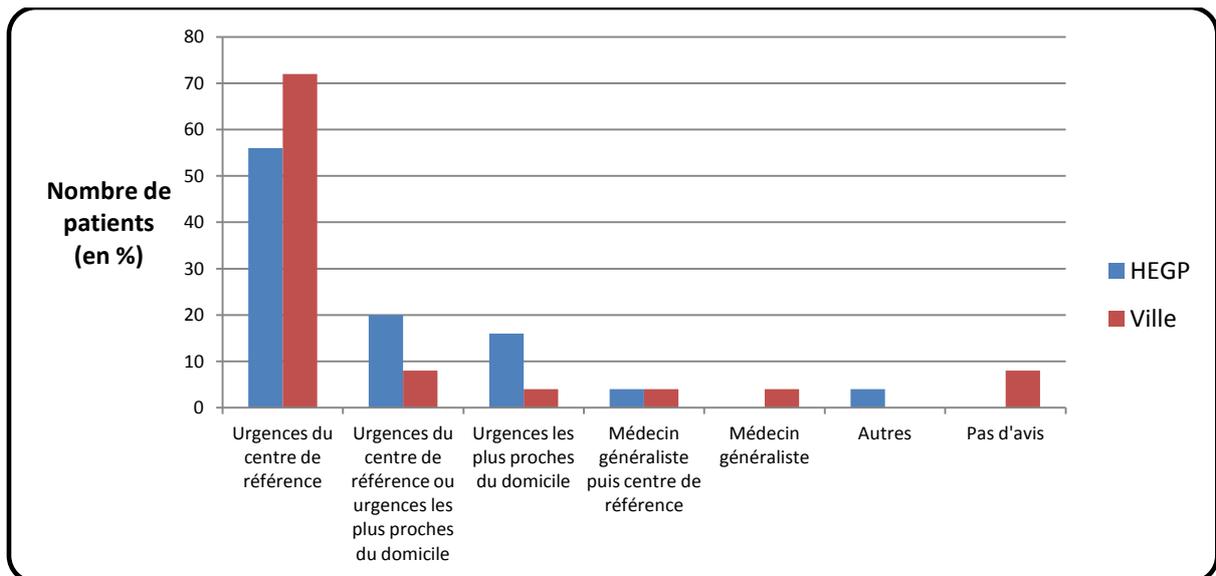


N correspond au nombre de patients dans chaque groupe ayant répondu non à la question 30 du questionnaire

3.2.6 Deux situations d'urgence

Urgence douleur

Figure 23 : Quelle structure d'accueil pour les patients en cas de douleur non soulagée au domicile. Comparaison groupe HEGP/Ville (question 38 du questionnaire)

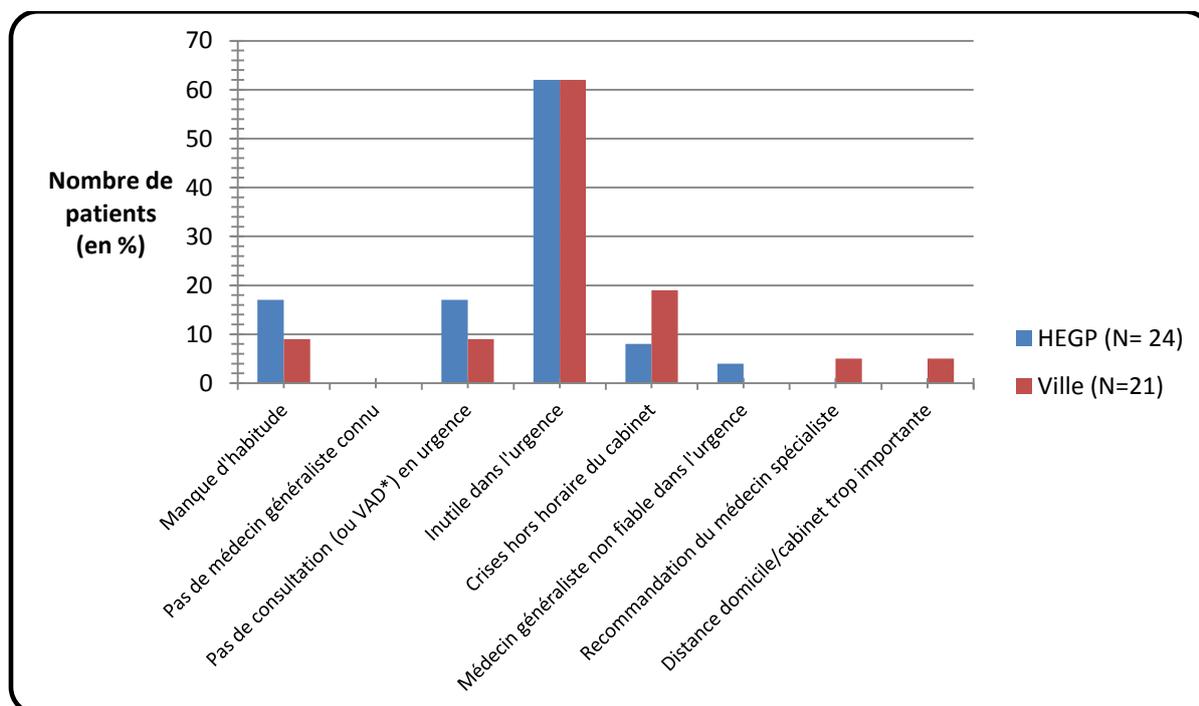


Un patient du groupe « HEGP », avait répondu qu'il faisait souvent appel à SOS médecin en cas de douleur non soulagée par l'automédication. La venue de ce médecin aboutissait très souvent à la prescription ambulatoire de morphine à libération immédiate.

Dans cette situation, les patients sont habitués à l'automédication par antalgiques de palier 1 et 2, voire par anti-inflammatoires, et, en cas d'échec, ils ont recours aux urgences.

Il n'y avait pas de différence significative de fréquence de consultation du médecin généraliste en cas de douleur entre le groupe « HEGP » (un patient consultait son médecin généraliste en cas de douleur) et le groupe « Ville » (deux patients le consultait dans ce cas) ($p=0,486$).

Figure 24 : Raisons du non recours au médecin généraliste dans cette situation d'urgence (question 40 du questionnaire)

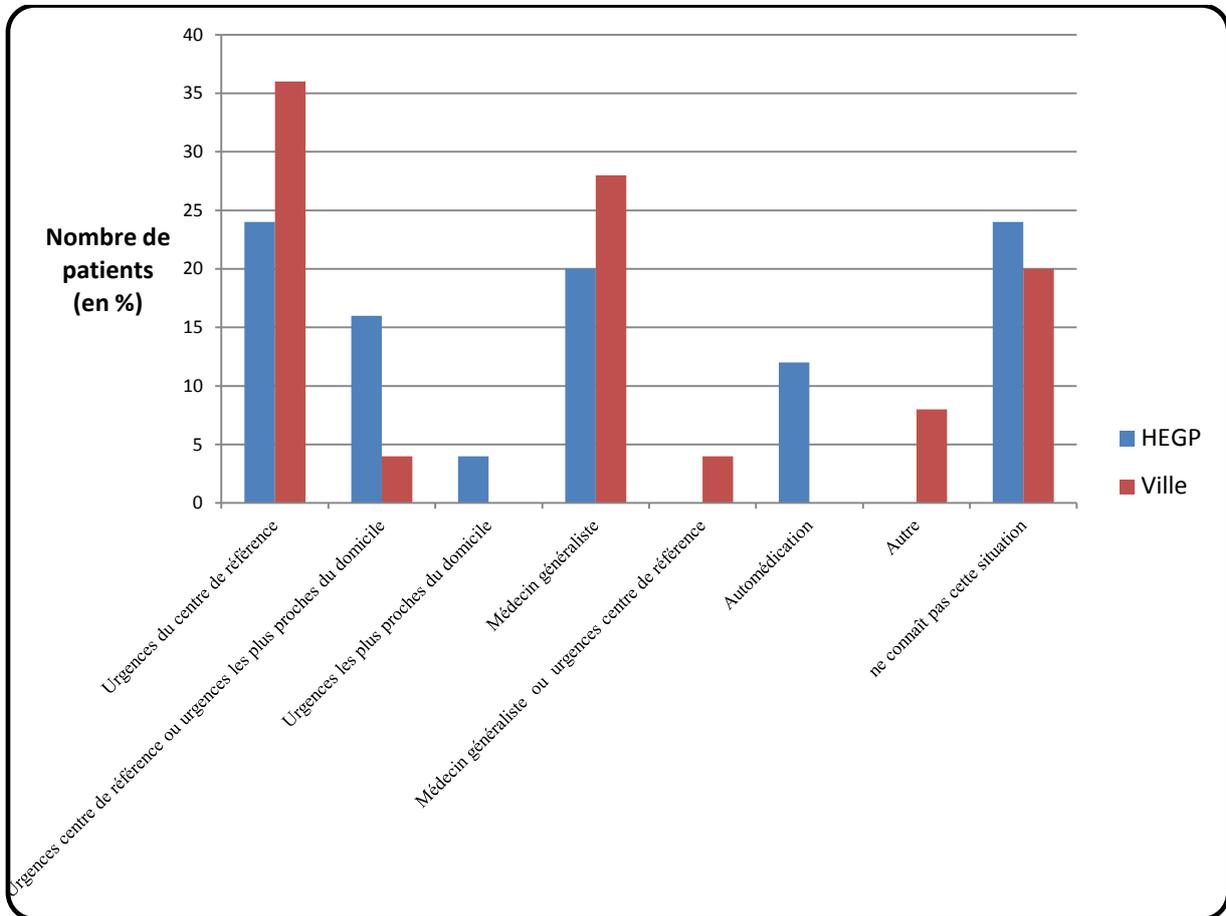


N correspond au nombre de patients dans chaque groupe ayant répondu ne pas avoir recours au médecin généraliste dans le contexte de douleur non soulagée au domicile

Les patients ayant répondu qu'ils consultaient leur médecin généraliste en première intention (1 patient sur 25 soit 4% dans le groupe « HEGP » et 2 patients sur 25 soit 8% dans le groupe « Ville ») devaient expliquer la prise en charge. Pour le patient du groupe « HEGP », le médecin généraliste prescrivait des antalgiques de palier 2 + néfopam (ACUPAN) et préparait un courrier pour les urgences en cas d'aggravation ou de persistance des douleurs malgré le traitement. Dans le groupe « Ville », le médecin généraliste du premier patient prescrivait des antalgiques de palier 2, du néfopam, et des anti-inflammatoires non stéroïdiens et rappelait l'importance de l'hydratation. Pour le deuxième, le médecin prescrivait des antalgiques (sans précision par le patient), donnait des recommandations comme l'hydratation et le repos et préparait le courrier pour les urgences en cas d'aggravation.

Urgence fièvre

Figure 25 : quelle structure d'urgence pour les patients en cas de fièvre persistante au domicile (question 42 du questionnaire)

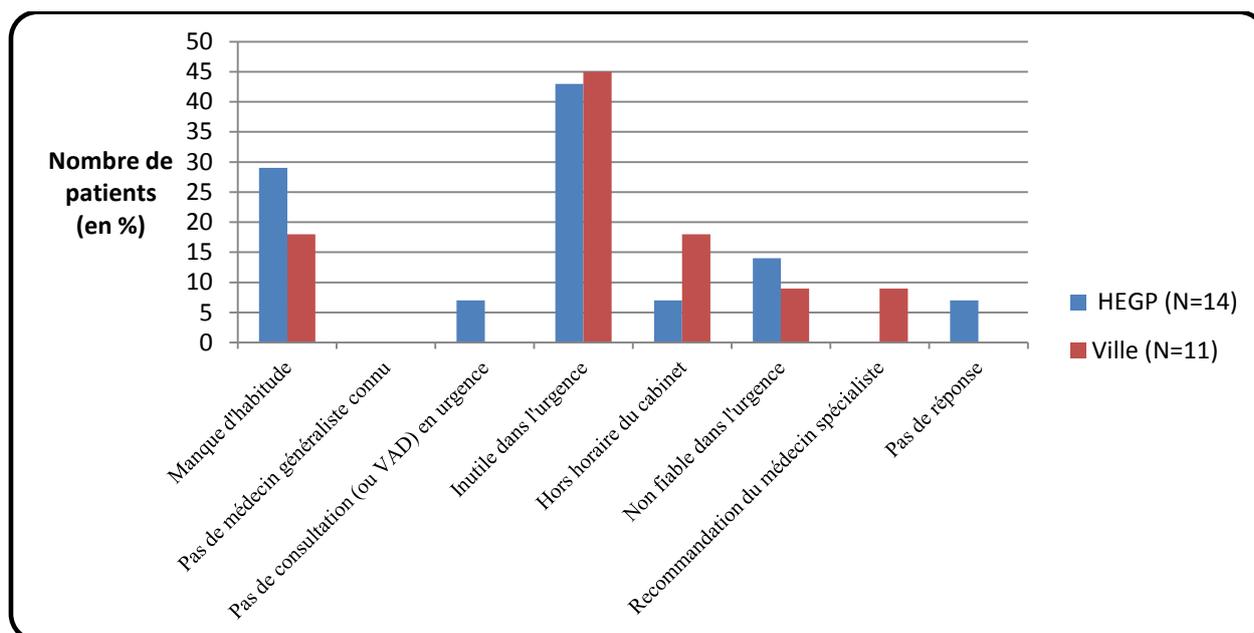


L'automédication a une place importante dans ce contexte d'urgence puisque dans le groupe « HEGP », 10 patients sur 25 (soit 40%) et dans le groupe « Ville » 8 patients sur 25 (soit 32%) ont admis en faire, quelle que soit l'orientation secondaire (consultation du médecin généraliste, appel du médecin spécialiste, ou consultation des urgences).

Dans le groupe « Ville », 2 patients appelaient leur médecin spécialiste référent, ce qui aboutissait à une prescription d'antibiotique.

La fréquence de consultation du médecin généraliste, en cas de fièvre, était plus significativement faible chez les patients du groupe « HEGP » : 5 (20%) patients consultaient leur médecin généraliste en cas de fièvre versus 9 (36%) patients dans le groupe « Ville » (p=0,040).

Figure 26 : raisons du non recours au médecin généraliste dans cette situation d'urgence (question 44 du questionnaire)



N correspond au nombre de patients dans chaque groupe ayant répondu qu'ils n'avaient pas recours au médecin généraliste en cas de fièvre persistante à domicile

Dans le groupe « Ville », un patient a répondu qu'il contactait par téléphone son médecin généraliste mais que ce dernier l'orientait directement vers les urgences.

Dans le groupe « HEGP », 5 patients (soit 20%) avaient pour habitude de consulter le médecin généraliste en cas de fièvre à domicile, le plus souvent après automédication par antipyrétique. La prescription d'antibiotique par le médecin dépendait du tableau clinique.

Dans le groupe « Ville », 7 patients parmi les 9 patients ayant répondu qu'ils étaient amenés à consulter leur médecin généraliste en cas de fièvre à domicile, ont décrit la prise en charge. 5

patients sur 7 étaient mis sous antibiotiques selon le tableau clinique. 2 patients ont admis être mis systématiquement sous antibiotique (le plus souvent une pénicilline du groupe A).

4 DISCUSSION

4.1 Principaux résultats

Pendant longtemps, la drépanocytose a été considérée comme une maladie rare et les patients étaient principalement suivis en milieu hospitalier. Ceci est toujours vrai si on considère l'incidence sur l'ensemble de la métropole (moins de 5 cas sur 10 000). Malgré tout, la drépanocytose est la maladie génétique de dépistage néonatal la plus fréquente en France mais également dans d'autres pays dont le Royaume-Uni (dépistée au moment du Guthrie, à 72H de vie du nouveau-né). En Île-de-France, elle ne peut plus être considérée comme maladie rare puisqu'en 2013, on estimait qu'un enfant sur 874 naissances en était atteint (1) ; sans oublier les départements et territoires d'outre-mer où le dépistage néonatal est systématique.

Ainsi, le 9 Août 2004, une loi relative à la politique de santé publique identifie le suivi des maladies rares dont la drépanocytose, comme une des grandes priorités de santé. Est alors établi le « Plan National Maladies Rares 2005-2008 » qui propose une série de mesures visant à améliorer le parcours de soin et la prise en charge des malades (26).

C'est dans ce contexte que le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) des syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte (guide ALD, HAS) a été mis à jour. Il fait suite aux recommandations 2005 de l'HAS pour la prise en charge de l'enfant et l'adolescent drépanocytaires (27). On peut d'emblée souligner qu'aucun médecin généraliste n'a participé à l'élaboration de ce protocole, malgré les missions qui leurs sont attribuées.

Au cours de mes années d'externat et d'internat, j'ai pu observer un nombre croissant de demandes de suivi hospitalier des drépanocytaires et une augmentation du recours aux urgences de ces patients pour crises vaso-occlusives, syndrome thoracique aigu ou autres complications aiguës. C'est pourquoi, j'ai voulu étudier leur parcours de soin en amont de l'hôpital quant au suivi chronique de leur maladie et la gestion des situations d'urgence (exemples pris dans mon travail : la douleur de la CVO et la fièvre qui sont les principales manifestations aiguës de la drépanocytose).

Dans ce travail, 82% des patients interrogés (et âgés de plus de 16 ans) avaient déclaré un médecin traitant de référence, mais seulement 1 patient sur 2 estimait que son médecin généraliste avait une bonne connaissance de la drépanocytose et 75% d'entre eux ne posaient jamais de question sur leur maladie au médecin généraliste. Pour mieux comprendre ces résultats, j'ai étudié les différentes situations qui conduisent le patient à consulter son médecin généraliste:

Le suivi du patient drépanocytaire :

Dans la première partie de mon travail, j'ai évoqué les missions attribuées aux médecins généralistes selon le guide de l'HAS. Les questions aux patients sur ce sujet ont montré que ces missions étaient partiellement remplies. Les deux principales raisons évoquées par les patients sont la bonne connaissance qu'ils ont personnellement de leur maladie (31% des patients) et l'absence de connaissance spécifique sur le sujet du médecin généraliste (37%).

Les principaux motifs de consultation des patients étaient le renouvellement d'ordonnance (75%) et la prescription d'antalgiques en urgence (78%). Ceci peut s'expliquer par l'accès plus facile du médecin généraliste en dehors d'un contexte d'urgence (proximité du lieu de domicile et délai d'obtention d'un rendez-vous plus court qu'à l'hôpital).

En revanche, l'éducation thérapeutique, le bilan du suivi de la maladie, l'évaluation et le soutien psycho-social sont des points peu abordés par le médecin généraliste au cours des consultations selon les patients interrogés. Par exemple, seulement 41% des patients rapportent que leur médecin généraliste évalue leur situation professionnelle et familiale à chaque consultation.

Le résultat concernant les vaccinations (62% des patients se font vacciner par le médecin généraliste) est plutôt surprenant, car dans la population générale, on estime que 85% des vaccinations sont faites en consultation de médecine générale et pédiatrique. La première hypothèse pouvant expliquer ce résultat mitigé est le manque d'habitude des patients à se faire vacciner par leur médecin généraliste. La deuxième hypothèse est le manque de connaissances et d'information des médecins généralistes sur les recommandations quant au calendrier vaccinal propre aux patients drépanocytaires.

On peut aussi évoquer la surmédicalisation hospitalière de ces patients qui, dès leur plus jeune âge, sont pris en charge dans les centres de référence.

Le dépistage néo-natal a aussi favorisé ce réseau patient-parents-hôpital dont le médecin généraliste (ou autre médecin de proximité) est exclu.

Les patients ont donc peu l'habitude de consulter le médecin généraliste pour le suivi de leur maladie.

Par ailleurs, à ce jour, le bilan des complications est plutôt réalisé à l'hôpital (92% des patients interrogés disaient faire le bilan des complications de la drépanocytose à l'hôpital). Un seul patient faisait ce bilan en ville avec son médecin généraliste (groupe « Ville »).

Les situations d'urgence (douleur et fièvre) :

Comme attendu, dans le contexte d'urgence, les patients ont très peu recours à leur médecin généraliste, avec pour principale raison l'habitude de consulter directement les urgences en cas d'échec de l'automédication à domicile. Seulement 3 patients sur 50 consultent leur médecin généraliste en cas de douleur (soit 6%) et 15 patients sur 50 en cas de fièvre (soit 30%). Il n'y avait pas de différence significative entre le groupe « HEGP » et le groupe « Ville » sur la fréquence de consultation du médecin généraliste en cas de douleur, mais les patients de ville avaient davantage l'habitude de consulter le médecin généraliste en cas de fièvre. L'autre point soulevé par les patients est la difficulté d'obtenir un rendez-vous en urgence. Là encore, on peut émettre l'hypothèse de patients ayant plutôt l'habitude de recourir aux services d'accueil des urgences, voire de contacter directement leur médecin spécialiste référent pour la conduite à tenir.

Il me semble que l'intervention du médecin généraliste serait intéressante en amont de la crise douloureuse. En parallèle du médecin spécialiste, il participe à l'éducation du patient et de son entourage dans la prévention des crises et les premiers gestes à tenir en cas de CVO (hyperhydratation, repos, antalgiques de palier 1 et 2).

4.2 Revue de la littérature

En 2012, le Docteur Buyoya Clémentine réalisait une thèse de médecine générale sur la prise en charge des patients drépanocytaires par les médecins généralistes en Seine Saint-Denis. 36 médecins généralistes de ce département avaient été interrogés sur leur patientèle drépanocytaire et sur leur prise en charge.

Si nous comparons les résultats des 2 travaux sur les missions accomplies par le médecin généraliste, nous remarquons des différences selon le point de vue patient versus médecin généraliste : 22 médecins généralistes sur 36 interrogés disaient voir leur patient pour le renouvellement d'ordonnance, soit 61% versus 76% dans notre travail.

17 des 36 médecins généralistes interrogés disaient voir leurs patients pour assurer le calendrier vaccinal (soit 47%). Ce résultat est encore plus décevant que dans notre travail (62% des patients disaient consulter leur médecin pour ce motif).

Par contre, on trouve des résultats similaires quant à la prescription d'antalgiques en urgence (77% des médecins généralistes disaient faire cette prescription versus 78% dans notre travail).

Dans le domaine de l'urgence (douleur de crises vaso-occlusives ou fièvre), nous remarquons aussi une divergence de résultats. 26 des 36 médecins généralistes interrogés disaient voir leurs patients lors des crises douloureuses (soit 72%), alors que dans notre étude, seulement 3 patients sur 50 interrogés consultaient leur médecin généraliste pour ce motif (soit 6%). On peut faire le même constat pour la consultation en cas de fièvre.

De son travail, le Dr Buyoya avait émis plusieurs hypothèses dont l'hyper-médicalisation hospitalière de ces patients et, surtout, le manque de formation des médecins généralistes expliquant leur réticence à suivre les patients drépanocytaires. En effet, la drépanocytose est une maladie peu évoquée au cours du 2^{ème} cycle des études médicales (item 297 : l'anémie) et du 3^{ème} cycle (sauf en cas de stage en centre de référence) et elle est encore considérée comme « rare » par les médecins généralistes qui ne sont donc pas toujours tous motivés pour participer à une formation spécifique (3).

D'autres travaux de thèse identifient les mêmes freins au suivi des patients drépanocytaires en ville. Le Dr Sébastien COUDERETTE concluait dans sa thèse d'exercice de médecine générale réalisée en 2012, que la plupart des patients interrogés (en milieu hospitalier) jugeaient la connaissance des médecins généralistes sur la maladie, imparfaite, l'accès à l'hôpital référent, facile et l'intérêt de ces médecins pour leur cas, limité par rapport à leurs attentes (4).

Une étude anglaise, parue en Décembre 2012 dans « Journal of the Royal Society of Medicine », tirait elle aussi des conclusions similaires à notre travail. C'est une étude de type focus groupe qui a été réalisée dans un quartier de Londres. 10 patients et leurs soignants constituaient le groupe. L'objectif était d'avoir le ressenti des patients, quant à la qualité des soins primaires et de leurs intervenants (le médecin généraliste) et d'identifier les plaintes des patients afin d'apporter des améliorations. Les thèmes clefs abordés lors de la discussion étaient la fréquence d'accès au médecin généraliste pour CVO, le niveau de satisfaction de

cette prise en charge, les motifs autres de consultation du médecin généraliste et les premières démarches du patient en cas de CVO (ou autres manifestations aiguës de la drépanocytose). En ressortaient : l'accessibilité difficile en cas d'urgence avec des délais de rendez-vous trop longs et parfois l'impossibilité pour le patient de se rendre au cabinet (« Pourquoi attendre dans la douleur un rendez-vous chez le médecin généraliste alors que le service d'accueil des urgences est ouvert 7 jours sur 7 et 24 heures sur 24 ») ; le manque de communication entre l'hôpital et la ville ; le manque d'implication des médecins généralistes dans le suivi et la prise en charge de cette maladie chronique ; la difficulté à établir une relation de confiance patient/médecin ; et enfin, un manque de connaissance, sur la maladie (28).

Une autre étude anglaise, parue dans le même journal et réalisée entre Novembre 2010 et Juillet 2011, avait également des objectifs similaires à notre travail et avait utilisé la même méthode : questionnaire à l'intention des patients permettant d'évaluer le ressenti des patients drépanocytaires sur la prise en charge de leur maladie en soins primaires. La plupart des patients interrogés (40 réponses sur les 100 questionnaires envoyés au sein d'un centre de référence drépanocytose et thalassémie dans un quartier de Londres) n'étaient pas satisfaits de la qualité de ces soins et ne consultaient pas leur médecin généraliste dans le cadre du suivi et de la prise en charge de la drépanocytose. Le motif principal de consultation du généraliste était le renouvellement d'ordonnance.

Ces travaux ont permis de développer des séances de formation des médecins généralistes et autres intervenants dans le parcours de soin des patients drépanocytaires, dans les localités à forte prévalence de cette maladie.

Une autre intervention a été de développer une fiche de synthèse de la maladie dans le dossier informatique du patient afin d'aider le travail des généralistes dans le suivi du drépanocytaire. Ceci permet au médecin généraliste de retrouver facilement les comptes rendus de consultations/d'hospitalisations, l'hémoglobine de base du patient, le bilan de recherche des complications, les biologies et le calendrier vaccinal (29).

De cette revue de la littérature sur ce sujet, il est intéressant de constater que, malgré des systèmes de santé différents entre la France et l'Angleterre, les conclusions, quant à la situation actuelle du suivi des patients drépanocytaires par leur médecin généraliste, sont comparables. On a pu observer les mêmes plaintes des patients :

- Connaissance imparfaite de la maladie par le médecin généraliste (par manque de temps et surtout manque de formation) ;
- Implication du médecin généraliste dans la prise en charge de la maladie jugée parfois insuffisante par les patients ;
- Manque de disponibilité des médecins généralistes, dans l'urgence ;
- Manque de communication entre la ville et l'hôpital. Ce point n'avait pas été retrouvé dans le travail du Dr BUYOYA (96% des médecins généralistes interrogés disaient recevoir des comptes-rendus d'hospitalisation et 83% d'entre eux étaient en liaison avec le médecin spécialiste référent).

4.3 Points faibles et points forts de l'étude

4.3.1 Points faibles de l'étude

Dans mon travail, la plus grande difficulté a été de constituer le groupe « Ville », et le recrutement s'est étalé sur plusieurs mois (de Février à Octobre 2014). Remplaçante à l'époque dans le 95, je n'avais qu'un seul patient drépanocytaire. Pour recueillir les 24 autres questionnaires, j'ai contacté plusieurs structures. Comme expliqué dans le chapitre « les méthodes », j'ai commencé par le CIDD qui m'a orienté vers l'association de patients SOS Globi Paris, puis le réseau RoFSED et enfin l'association URACA. Ces difficultés expliquent la taille limitée des deux groupes, en particulier dans le groupe « Ville ».

Par ailleurs, différents biais sont envisageables dans notre étude.

Les 25 patients interrogés ne sont pas tout à fait représentatifs de la population générale des drépanocytaires. Certains patients ont des médecins généralistes investis dans leur maladie puisque participant à un réseau spécialisé, ce qui biaise l'étude dans le sens d'une sur-évaluation de l'implication des généralistes dans la drépanocytose. A l'inverse, pour les patients membres d'associations de malades, ayant généralement une bonne connaissance de leur maladie, il est possible qu'ils soient particulièrement exigeants sur les connaissances de leur médecin et les sous-évaluent.

Dans le groupe « HEGP », 72% des patients interrogés pouvaient être considérés comme ayant une forme sévère de drépanocytose (au moment de l'enquête). On peut supposer que ces patients aient moins recours au médecin généraliste car très suivis en milieu hospitalier.

On peut aussi se poser la question de mon influence quant aux réponses des patients sur l'évaluation de la connaissance de la drépanocytose par les médecins généralistes et leur niveau de satisfaction du suivi hospitalier. Etant donné qu'au début de l'entretien je me présentais comme interne en médecine générale, les patients ont potentiellement atténué leur ressenti négatif vis-à-vis du médecin généraliste en ma présence.

Au total, différents biais sont donc envisageables dans notre étude, chacun modifiant potentiellement les résultats dans des directions différentes, aussi leur résultante globale devrait être minime, bien que non vérifiable.

4.3.2 Points forts de l'étude

Le recrutement des patients a été effectué dans différentes structures (milieu hospitalier, patients de mes propres consultations ou de mes collègues, patients membres d'associations, patients hospitalisés en urgence), ce qui m'a permis d'avoir une grande diversité de la population drépanocytaire. J'avais choisi de distinguer deux principaux lieux de recrutement : le service de médecine interne de l'HEGP et la « Ville ». Ainsi, nous avons pu comparer ces 2 échantillons afin de vérifier que les réponses des patients ne dépendaient pas de leur lieu de recrutement (analyses de sensibilité).

Dans le détail, voici la diversité des structures et organismes rencontrés, qui m'ont aidé à constituer un échantillon « Ville » représentatif :

- **LE CIDD** : Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose. Cet organisme est chargé de dépister et d'informer sur cette maladie et sa prise en charge, ainsi que d'apporter un soutien aux malades et à leurs familles. Il propose un dépistage gratuit

des sujets pouvant être hétérozygotes et des informations sur la maladie. Il accueille également des associations de malades ou de lutte contre la drépanocytose (OILD, SOS Globi, APIPD, Drepavie) qui développent des actions de sensibilisation auprès des populations à risque. Le premier Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose s'est ouvert en décembre 2006. Le médecin responsable actuel est le Docteur Assa NIAKATE.

Les coordonnées sont : Centre de Vaccination International Bertheau et Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose, 15-17, rue Charles Bertheau, 75013 PARIS.

- **L'association SOS globi Paris:** Association de lutte et de prévention contre les maladies du globule rouge : Drépanocytose et Thalassémie ; elle a été créée le 12 janvier 2006 et est gérée par 80% de drépanocytaires qui militent depuis près de 20 ans dans des associations et des organismes en rapport avec la drépanocytose et la thalassémie. Cette association est née de la volonté d'informer le grand public mais également de montrer aux personnes touchées par la maladie qu'il est possible de vivre avec elle.

Elle a pour missions de :

- Soutenir les malades atteints de maladies génétiques du globule rouge ainsi que leur famille ;
- Contribuer à la diffusion des informations concernant le dépistage, le suivi et les méthodes de traitements de ces maladies ;
- Soutenir et favoriser la recherche scientifique ;

- Participer à des événements permettant d'informer les professionnels de santé ;
 - Sensibiliser le grand public ;
 - Prendre en charge des lieux d'échanges enfants et adultes drépanocytaires par le biais de journées festives, de groupes de parole ;
 - Favoriser les échanges et les informations au niveau national et international sur la maladie, le dépistage et les soins appropriés.
- **RoFSED** : Le Réseau ouest Francilien du Suivi des Enfants Drépanocytaires est un réseau de soins ville-hôpital créé en 2005 dans le but de favoriser la prise en charge de proximité des enfants drépanocytaires. Le RoFSED accompagne les enfants et adolescents drépanocytaires de la naissance à 18 ans, les parents et la famille, en collaboration avec les professionnels de santé et les professionnels de l'enfance.

Il est chargé de coordonner le suivi des enfants drépanocytaires entre la ville et l'hôpital afin d'améliorer leur qualité de vie et celle de leurs proches malgré la maladie.

Il permet le suivi des enfants par 3 intervenants : le médecin de ville (généraliste ou pédiatre) ou le médecin de PMI, le médecin spécialiste hospitalier le plus près de chez lui et le médecin expert ; il favorise l'information et l'éducation des enfants et des parents via des séances d'éducation thérapeutique, facilite l'accès aux soins des enfants et des parents tant sur le point médical que psycho-social et enfin, assure la formation et l'informations des professionnels de l'enfance (médecins de PMI, médecins généralistes, médecins scolaires...).

- **URACA** (Unité de Réflexion et d'Action des Communautés Africaines) : Le but de cette association est la prévention sanitaire et sociale globale associée à la défense des

cultures africaines. Je participe actuellement à un groupe de parole de médecins généralistes qui se réunissent pour aborder et améliorer notre pratique quant à la prise en charge des patients drépanocytaires et en particulier sur le dépistage de la maladie ou du trait drépanocytaire chez les patients non identifiés.

Une autre force de ce travail a été le déroulement des entretiens. Je lisais moi-même le questionnaire au patient, ce qui m'a permis de reformuler les questions en cas de difficulté de compréhension. Les données collectées sont ainsi de bonne qualité, et surtout, le taux de réponse a été de 100%, sans donnée manquante. Ayant réalisé seule l'ensemble des entretiens, il n'y a pas de biais de recueil.

4.4 Perspectives

Le Plan National Maladies Rares 2005-2008 rappelait l'existence, dans la formation initiale des médecins, de deux heures d'enseignement sur les maladies rares dans le cursus du 2^{ème} cycle (certaines facultés ont opté pour un enseignement optionnel). Par ailleurs, le PNMR a proposé un certain nombre de mesures afin d'améliorer la formation des médecins :

- Introduire le thème des « maladies rares » dans la formation initiale des généralistes et des spécialistes ;
- Elaborer des modules de formation continue et organiser des séminaires de sensibilisation sur les maladies « rares » au cours du 3^{ème} cycle des études médicales ;
- Créer un module de formation spécifique «maladies rares» dans le cadre de l'université médicale virtuelle ;

- Élaborer des outils pédagogiques spécifiques et les mettre en ligne sur Orphanet (*Annexe 2*) ;
- Sensibiliser les autres professionnels de santé et sociaux ;
- Améliorer la circulation des informations médicales : le dossier médical personnel est le vecteur le mieux adapté (25).

Ces mesures sont en cours de développement. Dans ce contexte, plusieurs pistes nécessiteraient des travaux supplémentaires afin de renforcer la place du médecin généraliste dans la prise en charge des patients drépanocytaires :

- **En milieu hospitalier** : fiches d'information à l'attention des patients sur le rôle du médecin généraliste et ses missions (surveillance et mise à jour des vaccinations, éducation thérapeutique pour la prévention des CVO et informations voyageurs, surveillance de la réalisation du bilan à la recherche des complications liées à la drépanocytose...) ; fiche de suivi à remettre au patient à sa sortie d'hospitalisation et à destination du médecin traitant ; formation des médecins généralistes et autres professions médicales et paramédicales volontaires par les médecins spécialistes de la drépanocytose (prendre exemple sur le RoFSED).
- **En ville** : « didacticiel » papier (*annexe 3*) ou en ligne permettant un accès à des informations fiables sur des éléments clefs du suivi du patient drépanocytaire (calendrier vaccinal, traitements de fond habituels, antalgiques à prescrire et leurs contre-indications, outils d'aide à la prise en charge de la fièvre et de la douleur) accessible facilement en consultation (type « pediadoc.fr ») (30) ; introduire dans les logiciels de dossiers patients une fiche de rappel sur l'état des vaccinations, l'hémoglobine de base, les principales complications (accident vasculaire cérébral,

syndrome thoracique aigu, allo immunisation post-transfusionnelle, hémochromatose secondaire...) et la liste des examens cliniques et paracliniques ainsi que leur fréquence nécessaire de réalisation pour le dépistage des complications chroniques.

5 CONCLUSION

Comme nous l'avons vu au cours de ce travail, la population drépanocytaire en France et en particulier en Ile-de-France s'accroît. Dans cette région, on ne peut plus considérer la drépanocytose comme une maladie rare. Les centres de référence sont saturés. Les patients ont besoin de médecins de proximité (médecin généraliste, pédiatre, protection maternelle et infantile, médecin du travail et médecin scolaire) pour le suivi de cette maladie chronique dont le pronostic est très dépendant de la qualité de sa prise en charge.

J'ai pu montrer dans ce travail, que d'après les patients, les médecins généralistes participent peu à la prise en charge de leur maladie et semblent peu investis. Ils estiment que leurs connaissances sur la maladie sont insuffisantes et consultent donc leur médecin généraliste pour d'autres raisons que la drépanocytose.

Pourtant, médecins généralistes et pédiatres sont des acteurs de premier plan dans le suivi de la maladie chronique et le soutien de leurs patients.

L'objectif pour le médecin généraliste n'est pas de devenir spécialiste mais de pouvoir mieux appréhender la pathologie drépanocytaire et participer à la prise en charge globale du malade.

Par ailleurs, le recours, en temps utile, aux centres de référence et aux services d'accueil des urgences est aussi une nécessité dans la prise en charge de ces patients.

Comme nous l'avons vu dans le chapitre « Perspectives », plusieurs pistes sont à suivre pour renforcer la place du médecin généraliste dans la prise en charge des patients drépanocytaires.

Une des priorités est l'intégration dans le programme de formation du 2^{ème} et 3^{ème} cycle des études de médecine, d'un enseignement plus complet sur la drépanocytose, notamment les principes de la prise en charge chronique de la maladie (en particulier dans les facultés d'Ile-

de-France). Intégrer cet enseignement à la formation initiale des médecins généralistes permettrait de revaloriser leur rôle aux yeux des patients drépanocytaires.

6 Bibliographie

- (1) Roussey Michel, Delmas Dominique. Plus de 40 ans de dépistage néonatal en France: des données épidémiologiques majeures pour plusieurs maladies rares [en ligne]. *BEH n°15-16*, Mai 2015. 9 p. [consulté le 19/09/2015]
Disponible sur: http://www.invs.sante.fr/beh/2015/15-16/pdf/2015_15-16_1.pdf
- (2) Haute Autorité de Santé. Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte. Protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare [en ligne]. *HAS*, Janvier 2010. 87 p. [consulté le 3/09/2015]
Disponible sur: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-04/ald_10_guide_drepano_adulte_web.pdf
- (3) Buyoya Clémentine. *Prise en charge des patients drépanocytaires par les médecins généralistes en Seine-Saint-Denis* [Thèse d'exercice de médecine générale]. Université Pierre et Marie Curie à Paris. 2012. 82p.
- (4) Couderette Sébastien. *Prise en charge ambulatoire d'une pathologie chronique rare, la drépanocytose : place et rôle du médecin traitant à partir d'un questionnaire patient* [Thèse d'exercice de médecine générale]. Université Pierre et Marie Curie à Paris. 2012. 75p.
- (5) Rees David C, Williams Thomas N, Gladwin Mark T. Sickle-cell disease. *The Lancet*. 11 Décembre 2010 ; volume 376(9757) ; p : 2018-31 [consulté le 5/01/2015].
Disponible sur : <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S014067361061029X>
- (6) Tchernia Gilbert. La longue histoire de la drépanocytose. *La revue du praticien*, N°14, monographie 2004, p : 1618-21
- (7) Franco Jennifer. La drépanocytose ou anémie falciforme [en ligne], Paris. Publié en 2006. [consulté le 10/09/2015].
Disponible sur : <http://pcem2.drepanocytose.pagesperso-orange.fr/d%E9finition.html>
- (8) Labie D., Elion J. La Drépanocytose, problème de l'Afrique. Institut de médecine tropicale du Service de santé des armées (Marseille). *Médecine tropicale*. Décembre 2010, N°70(5/6) ; p : 449-453.
- (9) Elion J., Laurance S., Lapoumerolie C. Physiopathologie de la drépanocytose. Institut de médecine tropicale du Service de santé des armées (Marseille). *Médecine tropicale*. Décembre 2010, N°70 (5/6) ; p : 454-458
- (10) Ebakisse-Badassou E. L'Organisation Internationale de Lutte contre la Drépanocytose (OILD) et la lutte contre la drépanocytose. Institut de médecine tropicale du Service de santé des armées (Marseille). *Médecine tropicale*. Décembre 2010, N°70 (5/6) ; p : 464-466

- (11) Bardakdjian Josiane, Wajcman Henri. Epidémiologie de la drépanocytose. *La Revue du Praticien*, N°14, monographie 2004, p : 1531-33
- (12) Organisation Mondiale de la Santé. La drépanocytose dans la région africaine : situation actuelle et perspectives. Rapport, 56^{ème} session du comité régional de l'Afrique, Juin 2006. [consulté le 5/01/2015]
Disponible sur : <http://apps.who.int/iris/handle/10665/5600>
- (13) Haute Autorité de Santé. Dépistage néonatal de la Drépanocytose en France ; Pertinence d'une généralisation du dépistage à l'ensemble des nouveau-nés [en ligne]. HAS, Décembre 2013 ; 130 p. [consulté le 22/06/2015]
Disponible sur : http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2014-02/rapport_dorientation_depistage_neonatal_de_la_drepanocytose_en_france.pdf
- (14) Habibi A., Bachir D., Godeau B. Complications aiguës de la Drépanocytose. *La Revue du Praticien*, N°14, monographie 2004, p : 1548-56.
- (15) Galactéros F., Bardakdjian-Michau J., Roussey M., Suzan F., Paty A. La drépanocytose en France : des données épidémiologiques pour améliorer la prise en charge. Numéro thématique, *BEH* n° 27-28, 3 juillet 2012 ; p : 311-330. [consulté le 5/01/2015].
Disponible sur : http://www.invs.sante.fr/content/download/40267/186491/version/3/file/beh_27_28_2012.pdf
- (16) Bardakdjian-Michau J. Le dépistage néonatal de la drépanocytose en France. *Médecine thérapeutique/Pédiatrie*, volume 11, N°1, Janvier-Février 2008 ; p : 5-8.
- (17) Benkerou M. Le dépistage néonatal ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine : raisons et résultats. *Médecine thérapeutique / Pédiatrie*. 19 Septembre 2002, volume 5 N°3 ; p : 159-63.
- (18) Bartolucci P. Aspects épidémiologiques des maladies de l'hémoglobine. Dossier Maladies de l'hémoglobine, *La Revue du Praticien*, volume 64, Octobre 2014 ; p : 1108-09
- (19) Lionnet F, Arlet J-B, Bartolucci P, Habibi A, Ribeil J-A, Stankovic K. Recommandations pratiques de prise en charge de la drépanocytose de l'adulte. *La Revue de Médecine Interne*. Septembre 2009, volume 30(S3) ; p : 162-223.
- (20) Galactéros F., Lionnet F., Habibi A., Stankovic K., Arlet J., Ribeil J., Bartolucci P. La drépanocytose. Anémie falciforme. Anémie à hématies falciformes. *Orphanet*, publication Mars 2011. [consulté le 22/06/2015]
Disponible sur : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Drepanocytose-FRfrPub125v01.pdf>

- (21) Bartolucci P., Lionnet F. Complications chroniques de la drépanocytose. Dossier Maladies de l'hémoglobine, *La Revue du Praticien*, volume 64, Octobre 2014 ; p : 1120-26
- (22) RoFSED. Présentation du réseau RoFSED : réseau Ouest Francilien de Soins des Enfants Drépanocytaires [en ligne]. [consulté le 5/01/2015]
Disponible sur: <http://www.rofsed.fr/le-rofsed/presentation/>
- (23) Sos Globi Paris - sosglobiparis.fr [en ligne]. [consulté le 15/01/2015]
Disponible sur: <http://www.sosglobiparis.fr/sos-globi-paris/3220263>
- (24) URACA. Présentation de l'association [en ligne].
Disponible sur : <http://www.uraca.org/drepanocytose/index.htm>
- (25) CNIL - Accueil - Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés [Internet].
Disponible sur: <http://www.cnil.fr/>
- (26) Ministère de la Santé et des Sports, Haut Conseil de la Santé Publique. Plan National Maladies Rares 2005-2008 [en ligne]. Août 2004, p. 45. [consulté le 14/09/2015]
Disponible sur :
http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Maladies_rares_plan_sante_publicque_2005_2008.pdf
- (27) Haute Autorité de Santé. Prise en charge de la drépanocytose chez l'enfant et l'adolescent [en ligne]. HAS, Septembre 2005 ; p : 107. [consulté le 5/01/2015]
Disponible sur :
<http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/Drepanocytose.rap.pdf>
- (28) AlJuburi G, Phekoo KJ, Okoye NO, Anie K, Green SA, Nkohkwo A, et al. Patients' views on improving sickle cell disease management in primary care : focus group discussion. *JRSM Short Reports* [en ligne]. 1 décembre 2012, volume 3, N°12.
Disponible sur : <http://shr.sagepub.com/lookup/doi/10.1258/shorts.2012.011153>
- (29) AlJuburi G, Okoye O, Majeed A, Knight Y, Green S, Banarsee R, et al. Views of patients about sickle cell disease management in primary care : a questionnaire-based pilot study. *JRSM Short Reports*. 1 Novembre 2012 ; volume 3, N°11.
Disponible sur : <http://shr.sagepub.com/lookup/doi/10.1258/shorts.2012.011173>
- (30) Le Département Universitaire de Médecine Générale (DUMG) des facultés de médecine de Toulouse. Pediadoc [en ligne]. Pr Oustric S. DUMG de Toulouse. [Consulté le 19/09/2015].
Disponible sur : <http://pediadoc.fr/>

7 ANNEXES

7.1 Annexe 1 :

Questions ayant été supprimées.

Questions ayant été modifiées ou reformulées lors des entretiens.

Perception, par les patients drépanocytaires, des missions des médecins généralistes et spécialistes dans la prise en charge de leur maladie, et évaluation de leur suivi par les médecins généralistes en Ile-de-France.

Questionnaire patient

Formulaire à l'attention des patients atteints de la drépanocytose.

1. Quel est votre âge ?

.....

2. Quel est votre sexe ?

Féminin

Masculin

3. Quel est votre origine ethnique (pays d'origine) ?

.....

4. Quel est votre niveau d'étude/votre profession ?

.....

5. Dans quelle ville, ou quel arrondissement de Paris, vivez-vous ?

.....

6. Connaissez-vous votre type de drépanocytose ?

(Parfois les patients comprenaient mieux si je disais « homozygote »)

Drépanocytose SS/ homozygote

Drépanocytose SC

Drépanocytose S bêta thalassémie

Drépanocytose AS/ hétérozygote

Autre :

Gravité de votre maladie

7. Combien de crises vaso-occlusives faites-vous par an ?

.....

8. Combien de crises vaso-occlusives vous amènent à une hospitalisation, par an ?

.....

9. Avez-vous déjà fait un syndrome thoracique aigu ?

(Je reformulais en parlant de complication pulmonaire ou respiratoire)

- Oui, combien :
- Non
- Ne sait pas

10. Avez-vous un traitement spécifique de la drépanocytose ?

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Échanges transfusionnels réguliers (*des échanges de sang*)
- Hydroxycarbamide (*HYDREA*)
- Autre (*acide folique, traitement pour le fer : hémochromatose secondaire*)

.....

11. Connaissez-vous votre taux d'hémoglobine de base ? (*taux habituel d'hémoglobine*)

- Oui, mon taux est :
- Non

12. Savez-vous si vous avez des complications chroniques ?

- Oui
- Non

Si non, passer directement à la question 14

13. Si oui, lesquelles ?

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Atteinte rénale
- Atteinte cardiaque
- Atteinte ophtalmique
- Atteinte cutanée
- Atteinte neurologique
- Priapisme
- Ostéonécrose aseptique
- Atteinte splénique (rate)
- Cholécystectomie

Votre suivi

En ville

14. Avez-vous fait une déclaration de médecin traitant ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

15. Dans quelle ville, ou quel arrondissement de Paris, est le cabinet de votre médecin traitant/médecin généraliste ?

.....

16. A quand remonte votre dernier rendez-vous chez votre médecin traitant/médecin généraliste ?

.....

17. Quels sont vos motifs de consultation de votre médecin traitant/médecin généraliste ?

(Lors des premiers entretiens, cette question était ouverte. Je me suis aperçue que les patients avaient du mal à répondre sans être guidés donc j'ai rajouté les items)

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Infections ORL
- Fièvre
- Douleur
- Vaccinations
- Renouvellement d'ordonnances
- Autre :

18. Lors d'une consultation chez votre médecin traitant/médecin généraliste, vous interroge-t-il sur le suivi de votre maladie ?

- Oui, à chaque consultation
- Oui, parfois
- Non, jamais

19. Lors d'une consultation chez votre médecin traitant/médecin généraliste, vous interroge-t-il sur votre situation professionnelle et familiale ?

- Oui, à chaque consultation
- Oui, parfois
- Non, jamais

20. Posez-vous des questions sur votre maladie à votre médecin traitant/médecin généraliste?

- Oui, à chaque consultation
- Oui, parfois
- Non, jamais

21. Si non, pourquoi ?

.....

22. Pensez-vous que votre médecin traitant/médecin généraliste connaisse bien votre maladie ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

A l'hôpital

23. Etes-vous suivi par un médecin spécialiste de la drépanocytose ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

24. Si oui, dans quel service/quel hôpital êtes-vous suivi ?

.....

25. A quelle fréquence voyez-vous le médecin spécialiste ?

- Tous les mois
- Tous les trois mois
- Tous les six mois
- Une fois par an
- Autre :

26. Quels sont vos motifs de consultation du médecin spécialiste ?

(Lors des premiers entretiens, cette question était ouverte. Je me suis aperçue que les patients avaient du mal à répondre sans être guidés donc j'ai rajouté les items)

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Bilan des crises
- Suivi des complications
- Vaccinations
- Renouvellement des ordonnances
- Autres :

27. Lors d'une consultation chez le médecin spécialiste, vous interroge-t-il sur votre situation professionnelle et familiale ?

- Oui, à chaque consultation
- Oui, parfois
- Non, jamais

28. Posez-vous des questions sur votre maladie au médecin spécialiste ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

29. Si non, pourquoi ?

.....

30. Pensez-vous que votre suivi à l'hôpital est suffisant ? *Etes-vous satisfait de votre suivi à l'hôpital ou préféreriez-vous que votre médecin généraliste soit plus apte à vous prendre en charge ?*

- Oui
- Non
- Ne sait pas

31. Si non, pourquoi?

.....

Les missions

32. Qui s'occupe de vos vaccinations ?

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Votre médecin traitant/médecin généraliste
- Le médecin spécialiste
- Personne
- Ne sait pas
- Autre :

33. Qui renouvelle vos ordonnances ?

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Médecin traitant/médecin généraliste
- Médecin spécialiste
- Personne
- Ne sait pas
- Autre :

34. Vous a-t-on prescrit les antalgiques nécessaires en cas de crise à domicile ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

35. Si oui, quel médecin a fait cette prescription ?

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Médecin traitant/médecin généraliste
- Médecin spécialiste
- Médecin des urgences
- Autre :

36. Qui s'occupe du dépistage des complications de votre maladie ?

Problèmes ophtalmologiques, neurologiques, pulmonaires, cardiaques, rénaux, biliaires, osseux, cutanés et les complications infectieuses.

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Médecin traitant/médecin généraliste
- Médecin spécialiste
- Personne
- Autre :

37. Qui vous donne des conseils sur votre maladie ?

L'hygiène, la surveillance de la température du corps et de l'environnement, l'hydratation, l'alimentation, le sport, les cas d'urgence et les voyages

Vous pouvez cocher plusieurs réponses.

- Médecin traitant/médecin généraliste
- Médecin spécialiste
- Personne
- Autre :

Mise en situation

1ère situation

38. En cas de douleur non soulagée par votre traitement à domicile, vers quelle structure médicale vous orientez-vous ?

- Cabinet de votre médecin traitant/médecin généraliste
- Service d'accueil des urgences le plus proche de chez vous
- Les urgences de votre centre de référence
- Autre :

39. Si vous avez répondu « service d'accueil des urgences », combien de fois y avez-vous recours par an ?

(Les patients avaient déjà répondu à cette question dans la partie « gravité de la maladie »)

.....

40. Pourquoi n'avez-vous pas recours à votre médecin traitant/médecin généraliste dans cette situation ?

- Manque d'habitude
- Pas de médecin généraliste connu
- Pas de disponibilité en urgence
- Autre :

41. Si vous avez répondu « cabinet de votre médecin traitant/médecin généraliste », que fait-il ?

Type de traitement, orientation vers les urgences ou retour à la maison

.....

2ème situation

42. En cas de fièvre (température > 38°C), vers quelle structure médicale vous orientez-vous ? *Persistante malgré votre traitement à domicile*

- Cabinet de votre médecin traitant/médecin généraliste
- Service d'accueil des urgences le plus proche de chez vous
- Service d'accueil des urgences de votre centre de référence
- Autre :

43. Si vous avez répondu « service d'accueil des urgences », combien de fois y avez-vous recours par an ?

(Le plus souvent les patients avaient du mal à répondre à cette question, peu informatif)

.....

44. Pourquoi n'avez-vous pas recours à votre médecin traitant/médecin généraliste dans cette situation?

- Manque d'habitude
- Pas de médecin généraliste connu
- Pas de disponibilité en urgence
- Autre :

45. Si vous avez répondu: « cabinet de votre médecin traitant/médecin généraliste », que fait-il ?

Type de traitement (antibiotiques), orientation vers les urgences ou retour à la maison

.....

7.2 *Annexe 2 :*

ORPHANET est un serveur d'informations sur internet, multilingue, d'accès gratuit, créé en 1997 et financé par trois principales structures : l'Inserm, la Direction Générale de la Santé et la Commission Européenne. Des ressources supplémentaires sont allouées par : la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS), les entreprises du médicament, la Fondation Groupama pour la santé ainsi que des associations, notamment l'Association Française contre les Myopathies (AFM).

Grâce au PNMR, Orphanet a pu se développer considérablement et devenir la référence européenne, voire mondiale, dans le domaine des maladies rares. Le budget global annuel en France est d'environ 1,5 million d'euros, dont 300 000 euros du PNMR auquel s'ajoutent les budgets des autres pays partenaires (actuellement 37 autres pays).

Orphanet est constitué d'un répertoire de la presque totalité des maladies rares (plus de 5800 à ce jour), d'une encyclopédie de haute qualité en cinq langues, qui couvre plus de 2500 maladies et d'un annuaire des services experts dans 37 pays.

Ce serveur donne aux familles et aux professionnels des informations sur les maladies rares, les services disponibles dans ce domaine et les médicaments orphelins. Il recense les centres de référence pour chaque maladie avec leurs coordonnées.

Il permet l'aide au diagnostic grâce à une porte d'entrée par symptômes, l'orientation dans le système de soins et une prise en charge sociale. Il informe des principales thérapeutiques disponibles, des bonnes pratiques de soins et des progrès de la recherche en physiopathologie et en génétique ainsi que les avancées thérapeutiques.

Pour certaines maladies, des fiches d'urgence sont disponibles. Il est aussi une interface avec des articles de bonne qualité et récents.

L'offre d'informations est sans cesse actualisée. Ce site, de plus en plus connu, est utilisé quotidiennement par plus de 6000 personnes en France, dont les deux tiers sont des professionnels et un tiers des malades et leur entourage.

Actuellement, 25% des médecins généralistes, 50% des spécialistes libéraux et 95% des hospitaliers consultent Orphanet.

7.3 Annexe 3 :

Exemple de fiche de prise en charge du patient drépanocytaire adulte à l'attention des médecins généralistes

CONSEILS :

- 1. Utiliser largement l'amoxicilline en cas d'infection ORL et respiratoire (couvrir le pneumocoque) et de soins dentaires invasifs.**
- 2. Tenir à jour le calendrier vaccinal** (anti-pneumocoque : Prévenar 13® 3 ans après le dernier Pneumo 23®, suivi plus de 2 mois après du Pneumo 23® ; antigrippe ++); anti méningocoque, anti haemophilus et anti coqueluche.
- 3. Vérifier le traitement de base du patient :** acide folique tous les jours, à vie, antalgiques classe 1 ou 2 si besoin (anti-inflammatoires non stéroïdiens à éviter, surtout en cas d'atteinte rénale).
- 4. Contacter le médecin référent pour la drépanocytose si :**
 - a. grossesse
 - b. acte chirurgical ou anesthésie générale à réaliser→ Situations à risque de complications graves. Nécessité parfois de transfusions.
- 5. Hospitaliser en urgence le patient (en particulier, liste non exhaustive) devant :**
 - a. tout signe pulmonaire aigu (dyspnée, auscultation anormale)
 - b. tout signe neurologique et céphalées intenses inhabituelles
 - c. toute baisse d'acuité visuelle ou auditive, ou vertiges
 - d. un priapisme (durée de plus de 30 min, ou qui se répète de façon rapprochée)
- 6. Prescrire une prophylaxie antipalustre en cas de voyage en zone endémique**
- 7. S'assurer que le patient ait vu, au moins une fois par an, son médecin spécialiste référent pour la drépanocytose**
- 8. Mettre à jour l'ALD 30**

ATTENTION :

- 9. Ne pas introduire de corticoïdes (favorisent les crises graves)**
- 10. Ne pas prescrire ou reconduire un traitement par morphine sans le feu vert du centre de référence**
- 11. Ne pas corriger une carence martiale ou prescrire un traitement par fer (notamment chez les femmes enceintes) sans l'avis du référent pour la drépanocytose**

A. Habibi et al. Recommandations pratiques de prise en charge de la drépanocytose de l'adulte, *La Revue de médecine interne* n°36, année 2015, p : 5S15