

Le 06.02.2018

Présidente: Pr Anne-Marie MAGNIER Directrice: Dr Agnès GIANNOTTI

Création d'un outil en ligne d'aide au dépistage et à la prise en charge de la drépanocytose :

DRÉPANOCLIC

Julia Chevalier, Maria Dufay, Chloé Vannier

DÉPARTEMENT
MÉDECINE GÉNÉRALE
PARIS 7  DIDEROT

Introduction



- 1^{ère} maladie génétique dépistée en France
- Recommandations sur le dépistage néonatal de la maladie mais pas sur le dépistage du trait drépanocytaire
- Prise en charge mal connue des médecins généralistes
- Groupe de travail
- Elaboration de DRÉPANOCLIC

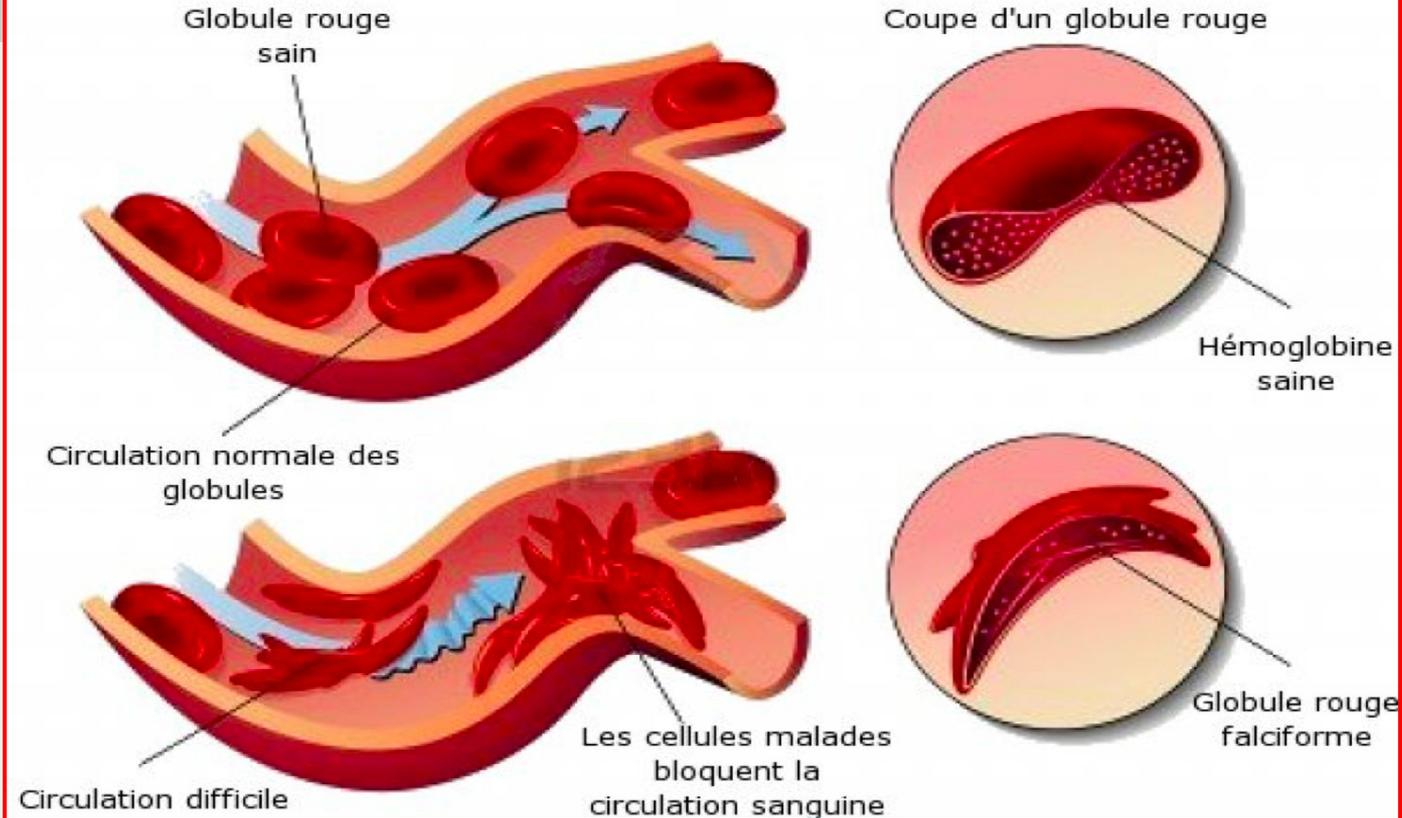
Plan

- I. Généralités sur la drépanocytose
- II. Élaboration de DRÉPANOCLIC
- III. Dépistage du trait drépanocytaire
- IV. Prise en charge de la drépanocytose
- V. Etude d'acceptabilité : matériel et méthodes
- VI. Résultats
- VII. Discussion
- VIII. Conclusion

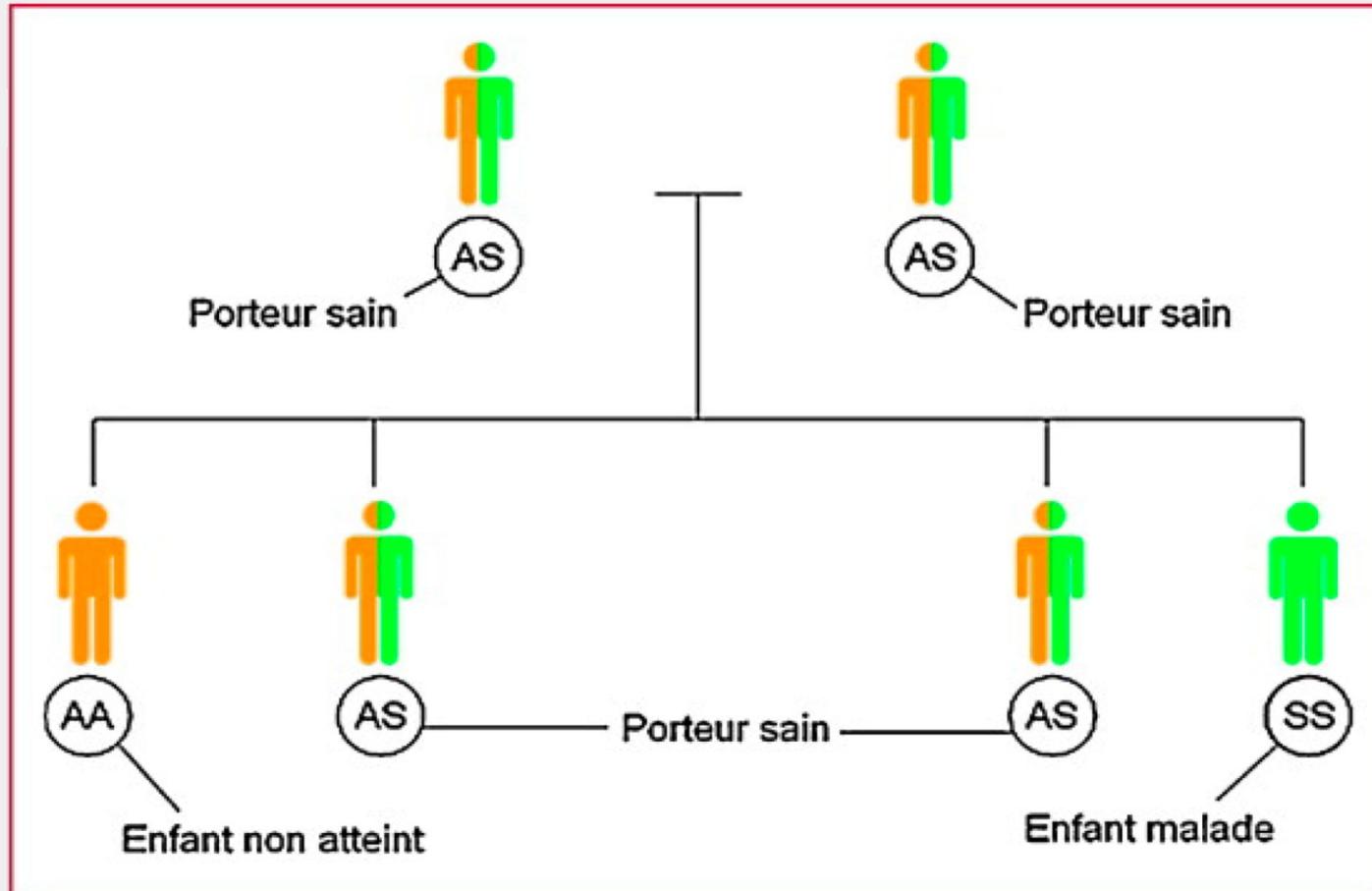
I. Généralités sur la drépanocytose

- Maladie hémolytique chronique
- Mutation du gène codant pour la chaîne bêta sur le chromosome 11

Anémie falciforme



I. Généralités



Epidémiologie

- Incidence : 1/1736 naissances en 2015 en France
- En Ile-de-France : 1/765 naissances
- Trait drépanocytaire : 1/80 des nouveaux-nés dépistés en Ile-de-France
- Espérance de vie en France : environ 45 ans

Grands axes du dépistage

- Test de Guthrie
- Dépistage ciblé



I. Généralités

Critères de ciblage des nouveau-nés à risque de syndrome drépanocytaire majeur en France métropolitaine, 2012^[3]

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 dépisté

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.

Grands axes de prise en charge par le MG

- La conduite du programme vaccinal
- La surveillance et le dépistage des complications liées à la maladie
- Le renouvellement des traitements habituels
- L'éducation thérapeutique

Grands axes de prise en charge par le MG (suite)



- Le repérage des signes de gravité chez un patient drépanocytaire nécessitant une hospitalisation
- La mise en place d'un soutien psychologique
- Suivi administratif et social

Manque de connaissances des médecins généralistes



Étude réalisée aux Etats-Unis et au Canada en 2014
auprès de 1060 généralistes :

- Seuls 20,4% des généralistes se sentaient à l'aise avec la prise en charge de la drépanocytose.

Manque de connaissances des médecins généralistes



- Les praticiens ont trouvé qu'un support d'aide serait utile pour le traitement des drépanocytaires (69,4%) et pour éviter les complications (72,6%).

Manque de connaissances des médecins généralistes



Etude, menée de février à mars 2013, à Mayotte, sur
50 généralistes et 53 patients drépanocytaires :

→ 73,9% des praticiens ressentent des difficultés
dans le suivi de ces patients

Manque de connaissances des médecins généralistes



- Seuls 28,6% des médecins trouvaient que la prise en charge des patients en amont des urgences correspondait aux recommandations officielles

Manque de connaissances des médecins généralistes



- Seuls 40,8% des patients avaient une couverture vaccinale à jour

Manque de connaissances des médecins généralistes



Etude monocentrique prospective en 2012 à Tenon, qualitative, sur 30 patients :

→ 18 patients/30 jugeaient les connaissances de leurs MG insuffisantes sur la maladie

Manque de connaissances des médecins généralistes

Etude qualitative sur 50 patients drépanocytaires, de février à octobre 2014 :

- 33% des MT ne posent jamais de question sur leur suivi
- 37% des patients pensent que leur MT n'a pas de connaissance spécifique sur le sujet

Sites internet, nouveaux outils en médecine générale

- ANTIBIOCLIC
- GESTACLIC
- APOROSE
- OPHTALMOCLIC
- VIH-CLIC

Cahier des charges



- Gratuité
 - Disponibilité
 - Indépendance des labos
 - Simplicité
- 
- Fiabilité
 - Exhaustivité
 - Systèmes de mise à jour

Partie technique



- Achat du nom de domaine sur OVH
- Puis création sur Wordpress

Structure de DRÉPANOCLIC



Divisé en 3 catégories :

- Proposer un dépistage
- Interpréter un résultat
- Suivi et prise en charge

II. Elaboration de DRÉPANOCLIC



ACCUEIL

DEPISTAGE

INTERPRETER UN RESULTAT

PRISE EN CHARGE

ANNEXES

A PROPOS

RECHERCHER

(SITE EN CONSTRUCTION)

DRÉPANOCLIC

Outil d'aide au dépistage du trait drépanocytaire et à la prise en charge de la drépanocytose en soins primaires

[Proposer un dépistage](#)

[Interpréter un résultat](#)

[Prise en charge/Suivi](#)

ENFANT DE MOINS DE 16 ANS

Né en France

Né à l'étranger

HOMME OU FEMME

Avec projet d'enfant

Sans projet d'enfant

Femme enceinte

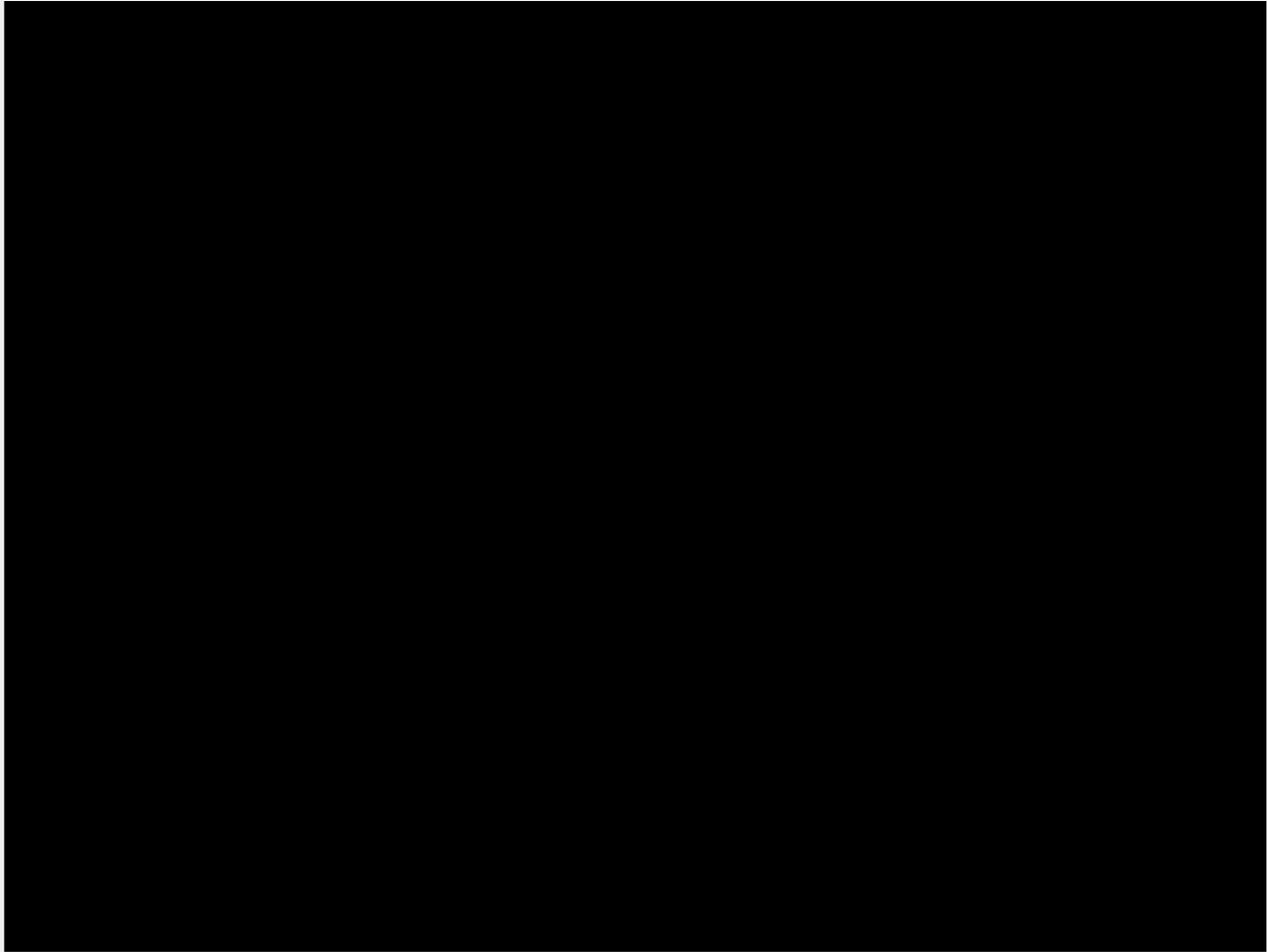
Aide pour analyser un résultat

Comment rendre le résultat

Comment récupérer un résultat

Adulte

Enfant



Structure de DRÉPANOCLIC (suite)

- Barre de recherche
- Annexes
- Liste des centres de référence

III. Dépistage

- Pas de dépistage néonatal dans la majeure partie des pays à prévalence élevée
- 7% des femmes enceintes à travers le monde sont porteuses d'un trait bêta ou alpha-thalassémique, S, E ou DPunjab
- 1% des couples sont à risque

III. Dépistage

- Peu de dépistages proposés et manque d'information des porteurs sains
- Deux études américaines récentes sur le sujet

Mayo-Gamble TL, Barnes PA, Cunningham Erves J, Middlestadt SE, Lin H-C. « It means everyone should know their status »: exploring lay conceptions of sickle cell trait and sickle cell trait screening among African Americans within middle reproductive age. *Ethn Health*. 21 febr 2017;1- 17.

Harrison SE, Walcott CM, Warner TD. Knowledge and Awareness of Sickle Cell Trait Among Young African American Adults. *West J Nurs Res*. 1 sept 2017;39(9):1222-39

Objectifs du dépistage du trait drépanocytaire

- Informer sur la maladie et ses complications
- Parler de la transmission génétique
- Consultation en conseil génétique
- Possibilité de Procréation Médicalement Assistée
- Parler du choix possible d'une IMG

III. Dépistage

- Ciblage par âge
- Ciblage par projet familial
- Ciblage par origine géographique

Proposer un dépistage

ENFANT DE MOINS DE 16 ANS

Né en France

Né à l'étranger

HOMME OU FEMME

Avec projet d'enfant

Sans projet d'enfant

Femme enceinte

Ciblage géographique



Global epidemiology of sickle haemoglobin in neonates: a contemporary geostatistical model-based map and population estimates

Frédéric B Piel, Anand P Patil, Rosalind E Howes, Oscar A Nyangiri, Peter W Gething, Mewahyu Dewi, William H Temperley, Thomas N Williams, David J Weatherall, Simon I Hay

Summary

Lancet 2013; 381: 142–51

Published Online
October 25, 2012
[http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)61229-X](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(12)61229-X)

See Editorial page 90

See Comment page 98

Spatial Ecology and
Epidemiology Group,
Tinbergen Building,
Department of Zoology,
University of Oxford, South

Parks Road, Oxford, UK
(F B Piel PhD, A P Patil PhD,
R E Howes BA, P W Gething PhD,

W H Temperley BSc,
Prof S I Hay DPhil); Kenya
Medical Research Institute/
Wellcome Trust Programme,
Centre for Geographic Medicine
Research-Coast, Kilifi District

Hospital, Kilifi, Kenya
(O A Nyangiri BSc,
Prof T N Williams MRCP);
Eijkman Oxford Clinical
Research Unit, Jalan
Diponegoro No. 69, Jakarta,
Indonesia (M Dewi MSc);

Background Reliable estimates of populations affected by diseases are necessary to guide efficient allocation of public health resources. Sickle haemoglobin (HbS) is the most common and clinically significant haemoglobin structural variant, but no contemporary estimates exist of the global populations affected. Moreover, the precision of available national estimates of heterozygous (AS) and homozygous (SS) neonates is unknown. We aimed to provide evidence-based estimates at various scales, with uncertainty measures.

Methods Using a database of sickle haemoglobin surveys, we created a contemporary global map of HbS allele frequency distribution within a Bayesian geostatistical model. The pairing of this map with demographic data enabled calculation of global, regional, and national estimates of the annual number of AS and SS neonates. Subnational estimates were also calculated in data-rich areas.

Findings Our map shows subnational spatial heterogeneities and high allele frequencies across most of sub-Saharan Africa, the Middle East, and India, as well as gene flow following migrations to western Europe and the eastern coast of the Americas. Accounting for local heterogeneities and demographic factors, we estimated that the global number of neonates affected by HbS in 2010 included 5 476 000 (IQR 5 291 000–5 679 000) AS neonates and 312 000 (294 000–330 000) SS neonates. These global estimates are higher than previous conservative estimates. Important differences predicted at the national level are discussed.

Interpretation HbS will have an increasing effect on public health systems. Our estimates can help countries and the international community gauge the need for appropriate diagnoses and genetic counselling to reduce the number of neonates affected. Similar mapping and modelling methods could be used for other inherited disorders.

Funding The Wellcome Trust.

Ciblage géographique

Public Health Reviews

Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem

D.J. Weatherall¹ & J.B. Clegg²

Abstract Despite major advances in our understanding of the molecular pathology, pathophysiology, and control and management of the inherited disorders of haemoglobin, thousands of infants and children with these diseases are dying through lack of appropriate medical care. This problem will undoubtedly increase over the next 20 years because, as the result of a reduction in childhood mortality due to infection and malnutrition, more babies with haemoglobin disorders will survive to present for treatment. Although WHO and various voluntary agencies have tried to disseminate information about these diseases, they are rarely mentioned as being sufficiently important to be included in setting health care priorities for the future. It takes considerable time to establish expertise in developing programmes for the control and management of these conditions, and the lessons learned in developed countries will need to be transmitted to those countries in which they occur at a high frequency.

Keywords Hemoglobinopathies/mortality/therapy/epidemiology; Anemia, Sickle cell/mortality/therapy/epidemiology; Thalassemia/mortality/therapy/epidemiology; Malaria/complications/blood; Genetic techniques; Child; Cost of illness; Forecasting (*source: MeSH*).

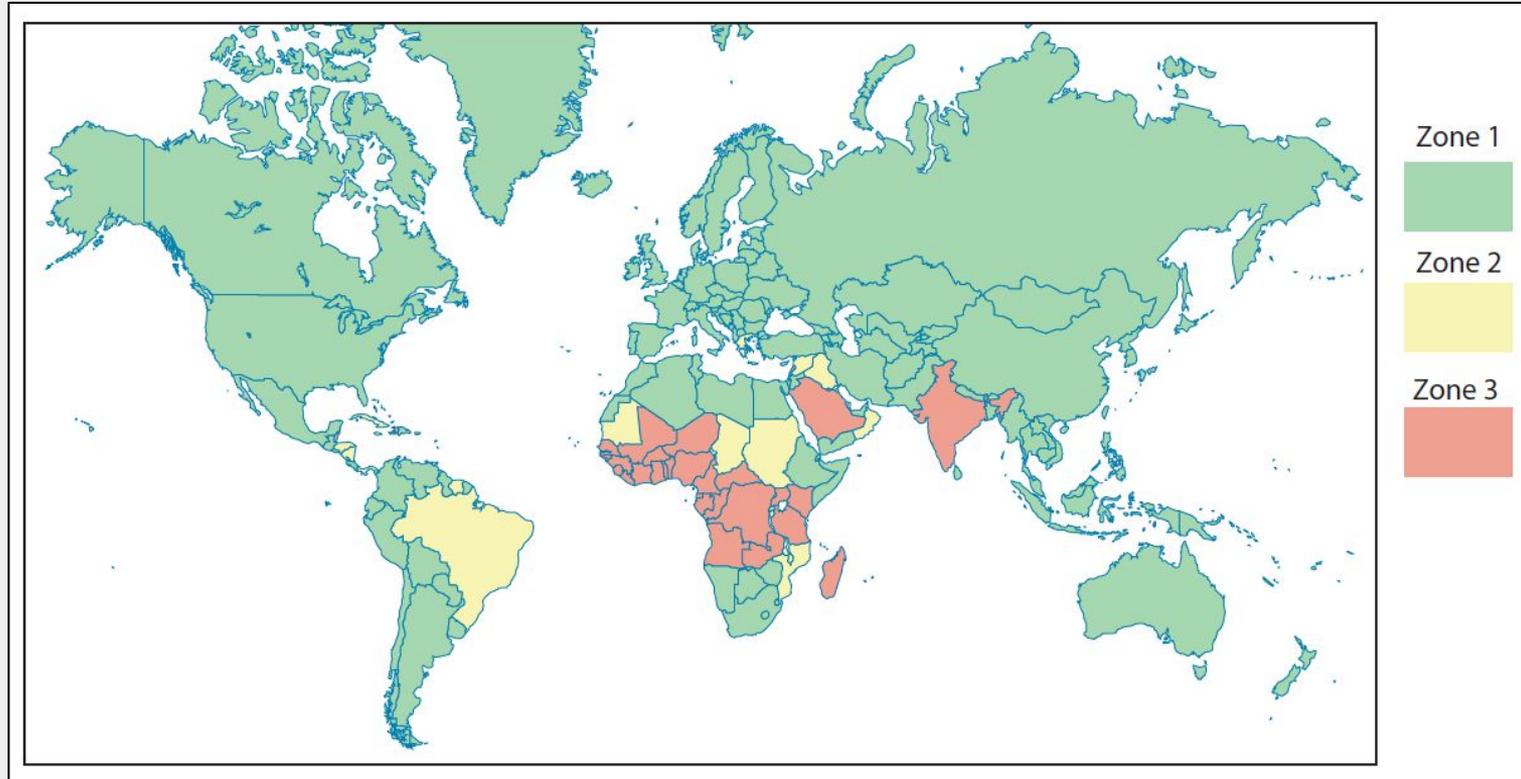
Mots clés Hémoglobinopathie/mortalité/thérapeutique/épidémiologie; Anémie cellule falciforme/mortalité/thérapeutique/épidémiologie; Thalassémie/mortalité/thérapeutique/épidémiologie; Paludisme/complication/sang; Technique génétique; Enfant; Coût maladie; Prévision (*source: INSERM*).

Palabras clave Hemoglobinopatías/mortalidad/terapia/epidemiología; Anemia de células falciformes/mortalidad/terapia/epidemiología; Talasemia/mortalidad/terapia/epidemiología; Paludismo/complicaciones/sangre; Técnicas genéticas; Niño; Costo de la enfermedad; Predicción (*fuentes: BIREME*).

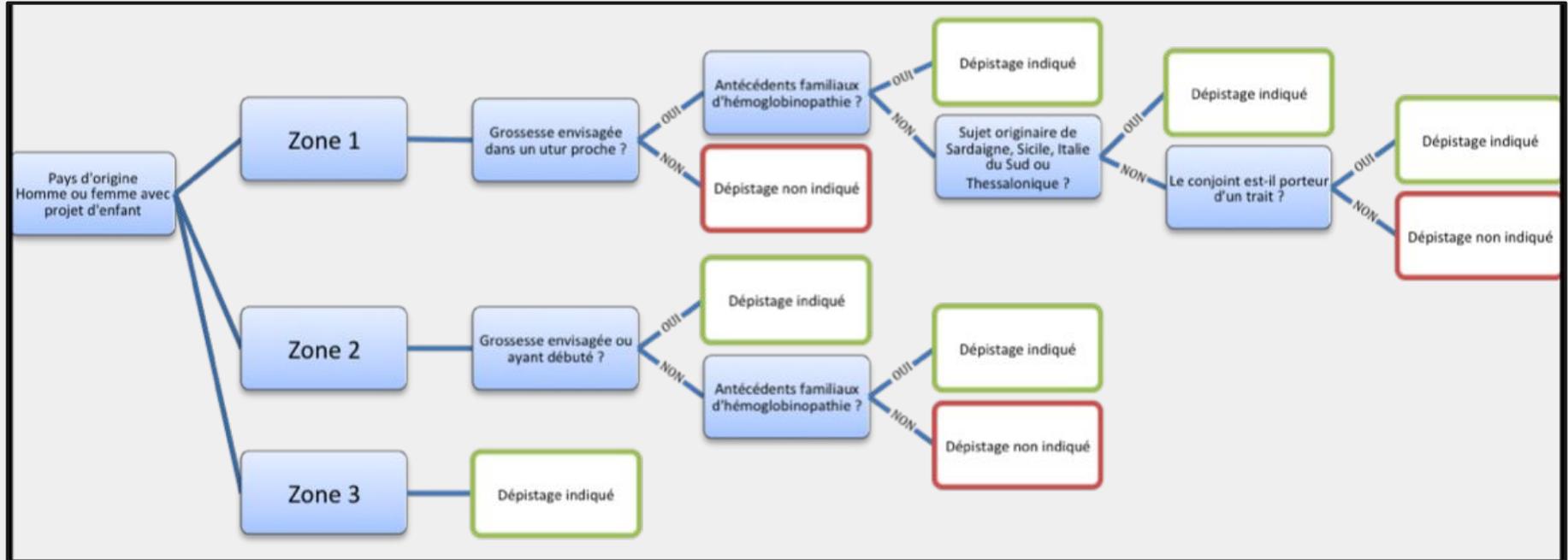
Bulletin of the World Health Organization, 2001, **79**: 704–712.

Voir page 711 le résumé en français. En la página 712 figura un resumen en español.

Ciblage géographique



III. Dépistage





DIAGNOSTIC

INTERPRÉTER UN RÉSULTAT

PRISE EN CHARGE

ANNEXES

À PROPOS

RECHERCHER

ACCUEIL

CHOISISSEZ LE PAYS D'ORIGINE DE VOTRE PATIENT EN DESSOUS DE LA CARTE OU DANS LA LISTE

(carte interactive à venir)



Interpréter un résultat

Divisé en 3 parties



Aide pour analyser un résultat

INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS DE L'ÉTUDE DE L'HÉMOGLOBINE			
Taux d'HbA1	Autres Hémoglobines	Interprétation	Conduite à tenir
>80%		Résultat normal	Pas de consultation spécialisée
>50% et <80%	Présence d'une autre Hb S, C, E, Dpunjab, OArab, Lepore ou Augmentation de l'Hb A2 selon les normes du labo (>4%)	Porteur sains hétérozygote AS, AC, AE, etc. Trait β thalassémique	Proposition de consultation en conseil génétique si besoin
>0% et <50%	Augmentation de l'Hb A2 selon les normes du labo (>4%)	β thalassémie homozygote ($\beta 0$ ou $\beta +$)	Consultation d'hématologie
0%	Présence d'autres Hb SS, SC, SE etc.	Syndrome drépanocytaire majeur	Consultation d'hématologie

Aide pour analyser un résultat (suite)

AIDE POUR ANALYSER UN RÉSULTAT

INTERPRÉTER LE RÉSULTAT

Regarder le taux d'hémoglobine A₁

- supérieur à 80 %
- entre 50% et 80 %
- entre 0% et 50 %

QUESTIONS SUPPLÉMENTAIRES

Trait thalassémique marqué sur le résultat, que faire ?

Trait alpha-thalassémique marqué sur le résultat, que faire ?

Le laboratoire me demande de corriger l'anémie ferriprive, que faire ?

Comment rendre le résultat

- Rendre le résultat à un patient seul
- Rendre le résultat à un couple
- Rendre le résultat à une femme enceinte

Fiches résultats à remettre au patient

Phrase d'explication

Comment récupérer un résultat

PATIENT DÉJÀ DÉPISTÉ : COMMENT RÉCUPÉRER LE RÉSULTAT ?

En tant que professionnel, vous pouvez contacter directement les fédérations régionales du lieu de naissance de l'enfant dépisté

CLIQUEZ ICI pour retrouver les coordonnées

Pour Paris et la région parisienne :

AFDPHE

CHU Necker Enfants Malades, Carré Necker-Porte N4

149 rue de Sèvres

75742 PARIS Cedex 15

01 42 73 74 73

Si l'enfant est né à Saint-Denis : il faut appeler directement l'hôpital Delafontaine au 01 42 35 61 40 (standard) poste 66 16 ou 66 21

Si l'enfant est né à Argenteuil : il faut appeler directement l'hôpital d'Argenteuil au 01 34 23 20 63

IV. Prise en charge

D'emblée séparée en 2 parties :

→ enfant

→ adulte

IV. Prise en charge

D'emblée séparée en 2 parties :

→ enfant

→ adulte

Menu enfant

- Motif de consultation
 - Suivi médical
 - Suivi administratif et social
 - Facteurs déclenchants de CVO
 - Traitements
- Complications
 - Vie quotidienne
 - Adolescence
 - Conseils pour les médecins

Menu enfant

- **Motif de consultation**
 - Suivi médical
 - Suivi administratif et social
 - Facteurs déclenchants de CVO
 - Traitements
- Complications
 - Vie quotidienne
 - Adolescence
 - Conseils pour les médecins

Motif de consultation enfant

- Symptôme
 - Vaccins
 - PAI
 - Traitement de fond
- Sport et colonie de vacance
 - Dossier ALD/MDPH
 - Voyage

Motif de consultation enfant

- Symptôme
 - Vaccins
 - PAI
 - Traitement de fond
- Sport et colonie de vacance
 - Dossier ALD/MDPH
 - Voyage

IV. Prise en charge



DEPISTAGE

INTERPRETER UN RESULTAT

PRISE EN CHARGE

ANNEXES

A PROPOS

RECHERCHER

SYMPTÔME OU PATHOLOGIE AIGUE

DOULEUR

FATIGUE / PÂLEUR

FIEVRE

DETRESSE RESPIRATOIRE

PRIAPISME

GONFLEMENT MAINS / PIEDS

Motif de consultation enfant

- Symptôme
 - Vaccins
 - PAI
 - Traitement de fond
- Sport et colonie de vacance
 - Dossier ALD/MDPH
 - Voyage

IV. Prise en charge

Age	BCG	DTPCHib	Hépatite B	ROR	Prévenar13	Pneumovax (23 valents)	Méningo C	Grippe
1 mois	X							
2 mois		X	X		X			
3 mois					X			
4 mois		X	X		X			
5 mois							X	
6 mois								X Dès 6 mois, puis 1 fois par an
11 mois		X	X		X			
12 mois				X			X	
16-18 mois				X				
2 ans						X		
6 ans		X						
7 ans						X		
11-13 ans		X						

IV. Prise en charge

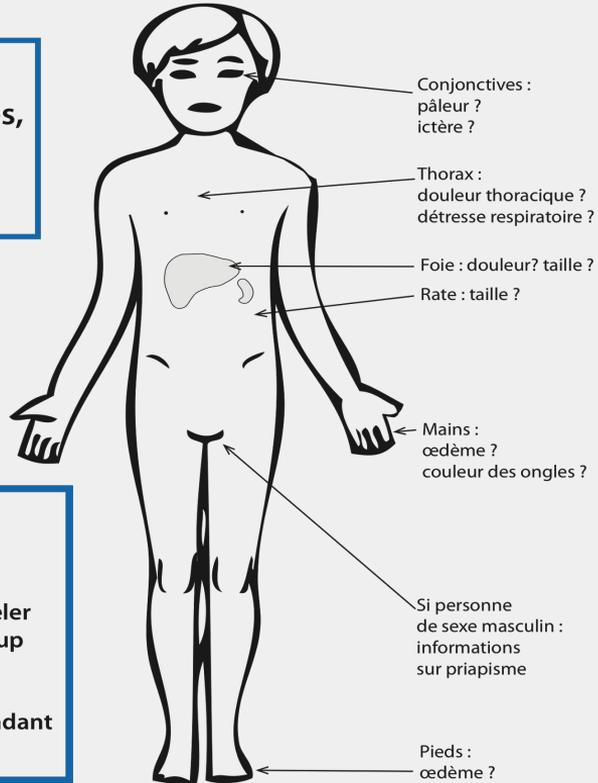
TOUJOURS :

- > **Constantes, fièvre ?**
- > **Douleur ?**



> **Toujours rappeler de boire beaucoup d'eau +++**

> **Faire boire pendant la consultation**



Menu adulte

- Motif de consultation
- Suivi
- Traitements
- Complications
- Prise en charge sociale
- Conseils

Menu adulte

- **Motif de consultation**
- Suivi
- Traitements
- Complications
- Prise en charge sociale
- Conseils

Motif de consultation adulte

- Symptôme
- Ordonnance
- Suivi
- Vaccins
- ALD/MDPH, santé au travail
- Voyage
- Sport

V. Etude d'acceptabilité

- Matériel et méthode : questionnaires
- Basé sur la grille NET SCORING
- Envoyés à 60 médecins généralistes
- 25 réponses, soit un taux de réponse de 42%

Questionnaire : partie design

- L'organisation du site vous paraît-elle logique ?
- La navigation vous paraît-elle facile ?
- Le chargement des pages vous a-t-il paru rapide ?
- Le design (couleur, police...) vous a-t-il paru adapté ?
- Etes-vous satisfaits de la lisibilité du site ?

Questionnaire : partie pertinence scientifique

- Trouvez-vous DRÉPANOCLIC utile ?
- Trouvez-vous DRÉPANOCLIC lisible et compréhensible ?
- Trouvez-vous l'aide au dépistage pertinente ?

Questionnaire : partie pertinence scientifique

- Trouvez-vous l'aide à l'interprétation d'un résultat pertinente ?
- Trouvez-vous l'aide à la prise en charge pertinente ?
- Les auteurs du logiciel et institution référente sont-ils bien identifiés ?

Questionnaire : partie "Qui êtes-vous ?"

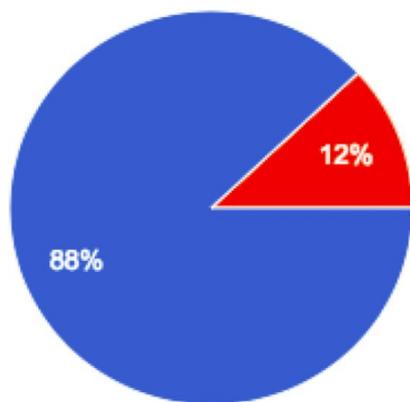
- Âge ?
- Département d'exercice/arrondissement ?
- Milieu d'exercice : grande ville, petite ville, rural, semi-rural ?

Commentaires libres

Partie design

L'organisation du site vous paraît-elle logique ?

25 responses

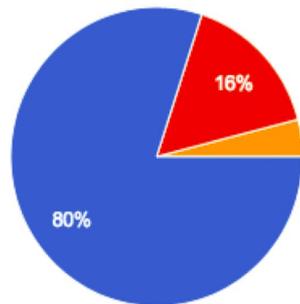


- Oui, tout à fait
- Oui, moyennement
- Non, pas tellement
- Non, pas du tout

VI. Résultats

La navigation vous paraît-elle facile ?

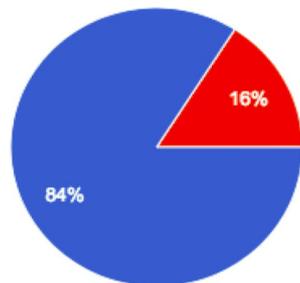
25 responses



- Oui, tout à fait
- Oui, moyennement
- Non, pas tellement
- Non, pas du tout

Le chargement des pages vous a-t'il paru rapide ?

25 responses

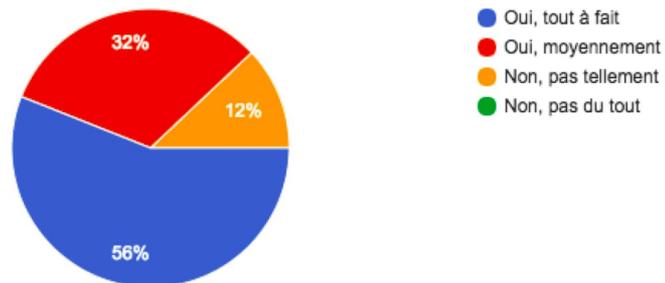


- Oui, tout à fait
- Oui, moyennement
- Non, pas tellement
- Non, pas du tout

VI. Résultats

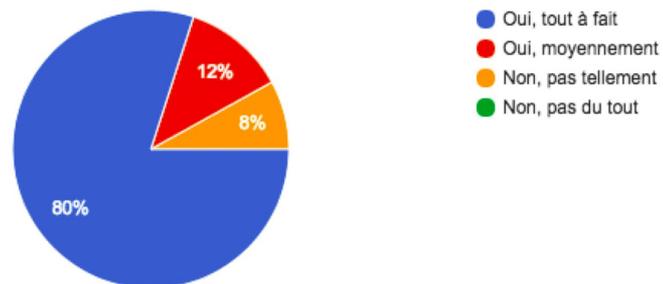
Le design (couleur, police..) vous a-t'il paru adapté ?

25 responses



Etes-vous satisfait de la lisibilité du site ?

25 responses



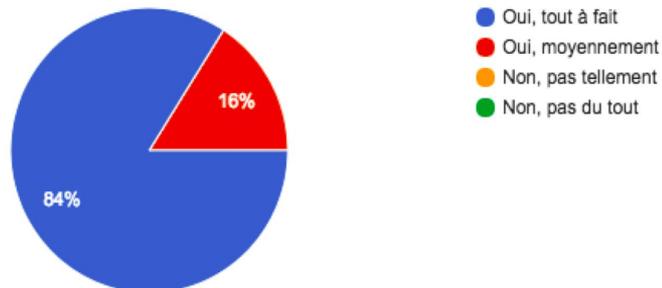
Partie pertinence scientifique



VI. Résultats

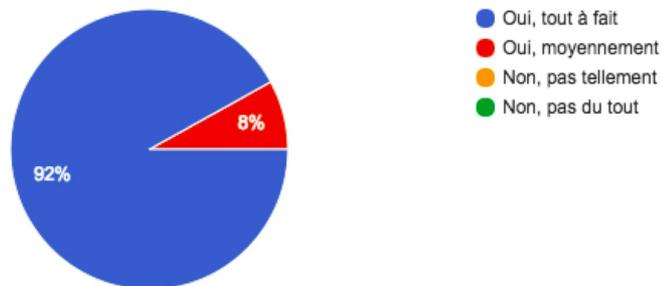
Trouvez-vous DREPANOCLIC lisible et compréhensible ?

25 responses



Trouvez-vous l'aide au dépistage pertinente ?

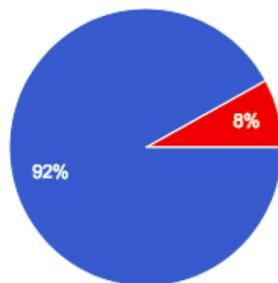
25 responses



VI. Résultats

Trouvez-vous l'aide à l'interprétation d'un résultat pertinente ?

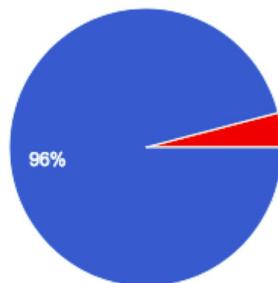
25 responses



- Oui, tout à fait
- Oui, moyennement
- Non, pas tellement
- Non, pas du tout

Trouvez-vous l'aide à la prise en charge pertinente ?

25 responses

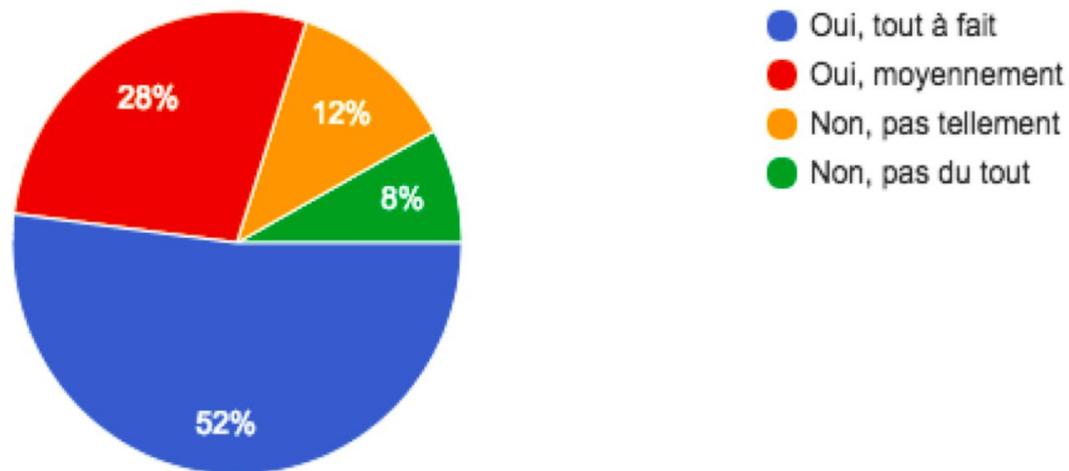


- Oui, tout à fait
- Oui, moyennement
- Non, pas tellement
- Non, pas du tout

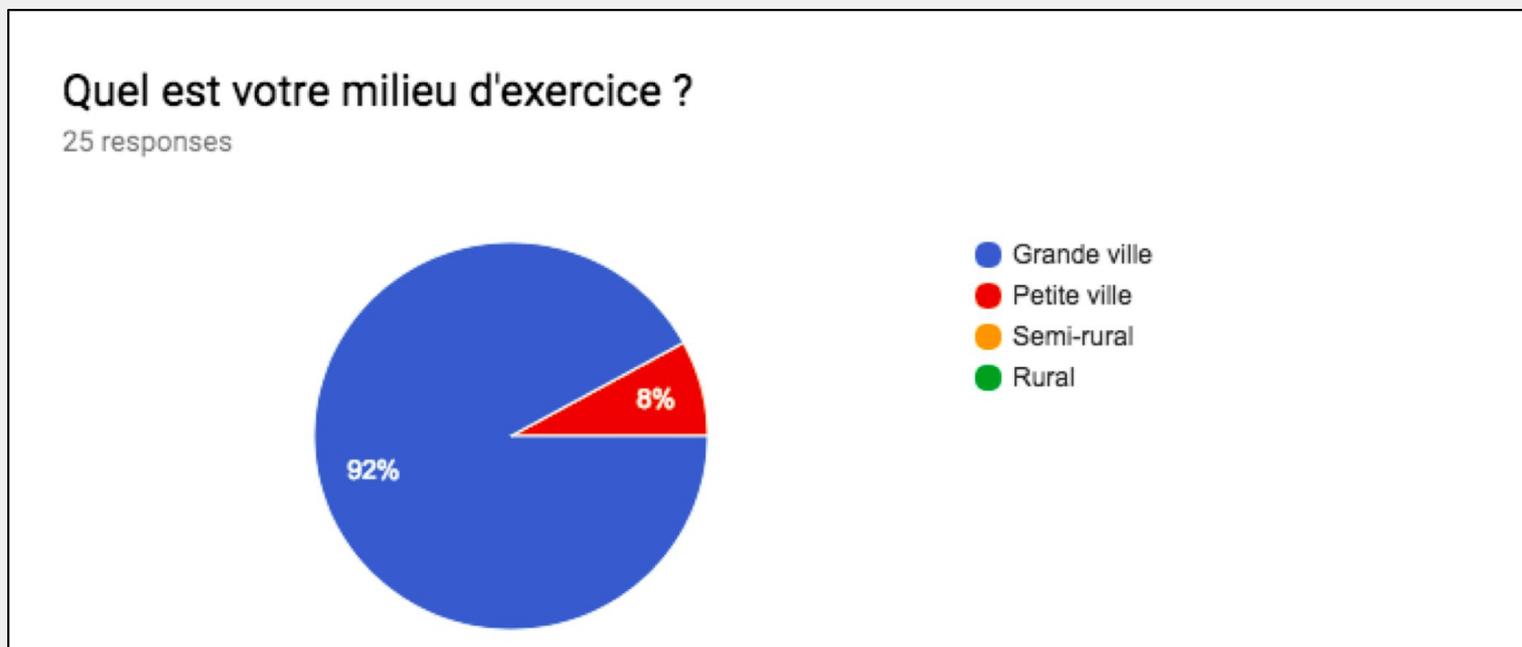
VI. Résultats

Les auteurs du logiciel et l'institution référente sont-ils bien identifiés ?

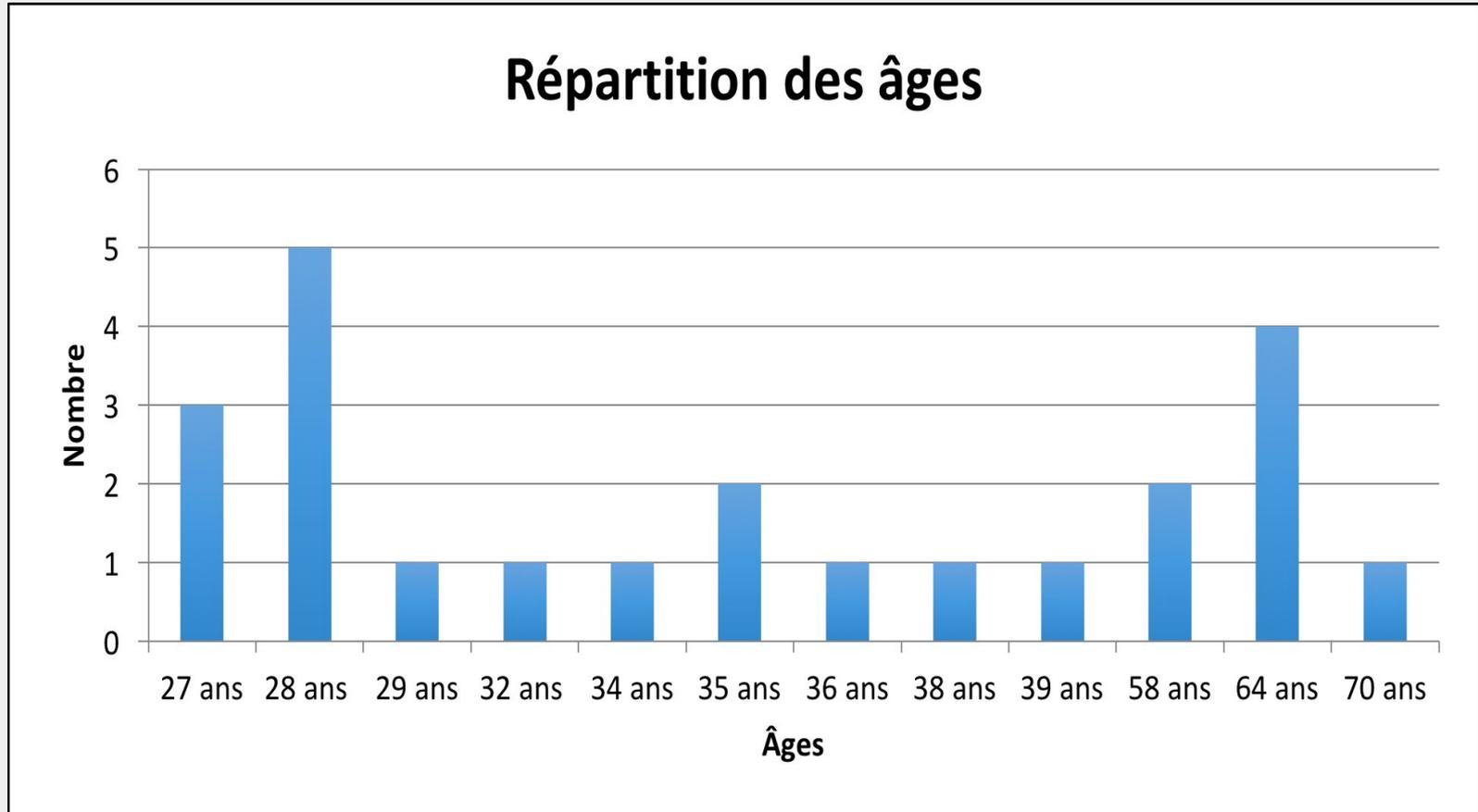
25 réponses



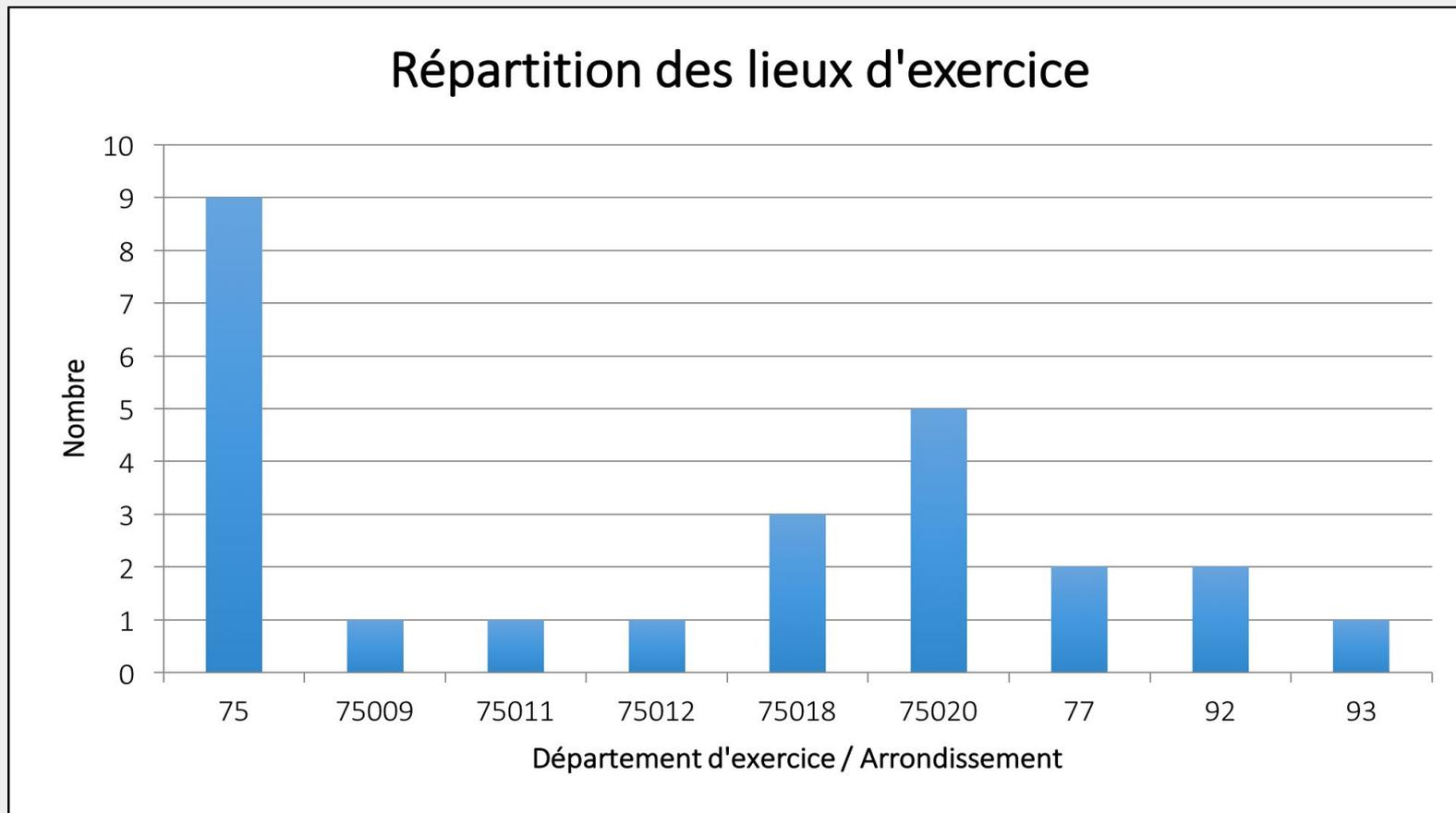
Partie “qui êtes-vous ?”



VI. Résultats



VI. Résultats



Interprétation des résultats : partie design

Résultats mitigés :

- organisation semble logique, et navigation facile
- mais design souvent jugé inadapté
- parfois peu lisible

Interprétation des résultats : partie pertinence scientifique



- Utile pour 96% des médecins testés
- Sources globalement mal identifiées

Interprétation des résultats : partie pertinence scientifique

- Donc résultats quasi-unanimes sur l'utilité et la pertinence du site
- Mais nécessité de rendre les sources plus visibles

Interprétation des résultats : partie “qui êtes-vous ?”

- Âge varié, de 27 à 70 ans
- Appréciation du site semble indépendante de l'âge
- Principaux médecins ayant répondu : 75018 et 75020

Interprétation des résultats : partie commentaires

- Plus d'un médecin sur deux a laissé un commentaire
- Commentaires constructifs

VII. Discussion

- Utilisation du site
- Etude d'acceptabilité
- Questions éthiques
- Complications des AS
- Perspectives d'évolution
- Stratégies de communication

VII. Discussion

- **Utilisation du site**
- Etude d'acceptabilité
- Questions éthiques
- Complications des AS
- Perspectives d'évolution
- Stratégies de communication

Etude d'acceptabilité : forces et limites

Forces

- taux de réponse
- nombre de commentaires

Limites

- nombre de réponses
- origine géographique des médecins
- biais de recrutement
- questions plus précises

VII. Discussion

- Utilisation du site
- Etude d'acceptabilité
- **Questions éthiques**
- Complications des AS
- Perspectives d'évolution
- Stratégies de communication

VII. Discussion

- Utilisation du site
- Etude d'acceptabilité
- Questions éthiques
- **Complications des AS**
- Perspectives d'évolution
- Stratégies de communication

VII. Discussion

- Utilisation du site
- Etude d'acceptabilité
- Questions éthiques
- Complications des AS
- **Perspectives d'évolution**
- Stratégies de communication



Outil d'aide au dépistage du trait drépanocytaire
et à la prise en charge de la drépanocytose en soins primaires



DÉPISTAGE

À quel moment faut-il proposer un dépistage Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit.

proposer un dépistage

interpréter les résultats



PRISE EN CHARGE

Prendre en charge un patient adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua.

adulte

enfant

Un outil pour les médecins généralistes

Ce site vous permet également Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua. Ut enim ad minim veniam, quis nostrud exercitation ullamco laboris nisi ut aliquip ex ea commodo consequat. Duis aute irure dolor in reprehenderit in voluptate velit esse cillum dolore eu fugiat nulla pariatur.

Quelques informations utiles

- comment rendre le résultat
- la liste des centres spécialisés
- duis aute irure dolor in reprehenderit

VII. Discussion

- Utilisation du site
- Etude d'acceptabilité
- Questions éthiques
- Complications des AS
- Perspectives d'évolution
- **Stratégies de communication**

VIII. Conclusion

- Site internet bien accueilli des généralistes
- Aspect esthétique à améliorer : nouveau site
- Outil pratique

Merci de votre attention !