

# SÉNAT DE BELGIQUE

SESSION DE 2022-2023

24 MAI 2023

**Proposition de résolution relative à l'impact de la drépanocytose dans la vie privée, scolaire et professionnelle et visant à améliorer la prise en charge des difficultés et des besoins des malades et de leurs familles**

(Déposée par Mme Nadia El Yousfi et consorts)

## DÉVELOPPEMENTS

### I. LA DRÉPANOCYTOSE: DÉFINITION (1)

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine, le constituant principal du globule rouge, qui sert à transporter l'oxygène à travers le corps.

L'hémoglobine est constituée de quatre chaînes, assemblées entre elles. Normalement, l'hémoglobine adulte est constituée de deux chaînes dites alpha (ou a) et de deux chaînes dites bêta (ou b).

En cas de drépanocytose, les chaînes «b» sont anormales. L'hémoglobine formée à partir des chaînes «b» anormales et des chaînes «a» normales est appelée hémoglobine S. Dans certaines situations, cette hémoglobine S s'agglomère et transforme alors le globule rouge en forme de croissant (2) alors qu'à son habitude, il présente une forme de disque (3).

(1) Les informations reprises dans la partie «définition» proviennent essentiellement du glossaire publié sur le site de l'hôpital Erasme: <https://www.erasme.ulb.ac.be/fr/services-de-soins/glossaire-medical/la-drepanocytose>.

(2) Chez les personnes atteintes de drépanocytose, les globules rouges prennent une forme de croissant ou de faucille et ils se rigidifient. Les cellules anormales se bloquent dans les petits capillaires, empêchant le sang de circuler jusqu'aux organes vitaux.

(3) Les globules rouges sains sont très malléables et sont de forme circulaire, ressemblant à des disques creux en leur centre (beignets). Leur souplesse et leur forme leur permettent de passer librement dans les petits vaisseaux sanguins dénommés capillaires.

# BELGISCHE SENAAAT

ZITTING 2022-2023

24 MEI 2023

**Voorstel van resolutie betreffende de impact van sikkelcelziekte op het privé, school- en beroepsleven en ter verbetering van de aanpak van de problemen en noden van de zieken en hun gezin**

(Ingediend door mevrouw Nadia El Yousfi c.s.)

## TOELICHTING

### I. SIKKELCELZIEKTE: DEFINITIE (1)

Sikkelcelziekte is een genetische ziekte van de hemoglobine, het hoofdbestanddeel van de rode bloedcel, die dient om zuurstof doorheen het lichaam te vervoeren.

Hemoglobine bestaat uit vier ketens, die met elkaar verbonden zijn. Normaal bestaat volwassen hemoglobine uit twee zogenaamde alfaketens (of a-ketens) en twee zogenaamde bètaketens (of b-ketens).

Bij sikkelcelziekte zijn de «b»-ketens abnormaal. De hemoglobine die wordt gevormd door abnormale «b»-ketens en normale «a»-ketens wordt hemoglobine S genoemd. In bepaalde situaties gaat die hemoglobine S samenklitten en de rode bloedcel transformeren in de vorm van een sikkel (2), terwijl die gewoonlijk een schijfvorm heeft (3).

(1) De informatie onder het kopje «definitie» komt hoofdzakelijk uit het glossarium dat op de site van het Erasmusziekenhuis gepubliceerd is: <https://www.erasme.ulb.ac.be/fr/services-de-soins/glossaire-medical/la-drepanocytose>.

(2) Personen die aan sikkelcelziekte lijden, hebben rode bloedcellen in de vorm van een sikkel, die minder buigzaam zijn. De abnormale cellen raken vast in de haarvaten, waardoor ze de doorstroming van het bloed tot bij de vitale organen beletten.

(3) Gezonde rode bloedcellen zijn heel buigzaam en cirkelvormig en lijken op schijven met een hol centrum (beignets). Dankzij hun soepelheid en hun vorm stromen ze vlot door de kleine bloedvaatjes, die men haarvaten noemt.

En plus d'être «déformés», ces globules rouges sont:

- fragiles: ils sont alors plus rapidement détruits, ce qui provoque de l'anémie (4);
- rigides: ils se bloquent alors dans la circulation sanguine, ce qui provoque un manque d'oxygénation des organes et des crises douloureuses.

La drépanocytose est une maladie héréditaire, c'est-à-dire transmise par les parents à leurs enfants et elle est présente dès la naissance. Elle n'est pas contagieuse.

La maladie se transmet selon le mode récessif. Nous portons tous deux copies de chaque gène: une copie est héritée de la mère et une copie est héritée du père. Le terme «récessif» signifie que les deux copies du gène de la chaîne b doivent être altérées pour que la maladie apparaisse. Ainsi, les drépanocytaires ont deux copies du gène anormal de la chaîne b alors que les porteurs sains n'en ont qu'un. Dans ce dernier cas, le risque d'avoir un enfant atteint de la drépanocytose (pour un couple où les deux parents sont «porteurs») est de «un sur quatre» à chaque grossesse.

## II. QUI EST TOUCHÉ PAR LA DRÉPANOCYTOSE?

Les hémoglobinopathies, thalassémies et syndromes drépanocytaires sont des pathologies qui étaient initialement confinées à certaines régions du globe mais, peu à peu, sous l'effet des migrations de population, elles se sont étendues à d'autres territoires.

Ces dernières décennies, nous avons observé une augmentation rapide de la taille de la population atteinte à travers le monde, la Belgique ne fait pas exception à la règle (5).

En effet, à l'origine particulièrement fréquente dans les populations d'origine d'Afrique subsaharienne, des Antilles, d'Inde, du Moyen-Orient et du bassin méditerranéen (Italie, Grèce), la drépanocytose a longtemps été considérée comme une «maladie exotique». Toutefois, en raison des flux migratoires et des nombreux mariages dits «mixtes», elle est devenue un réel problème de santé

(4) Les globules rouges normaux vivent cent vingt jours alors que les globules rouges falciformes vivent quinze à vingt jours. Ce manque de globules rouges entraîne de l'anémie. Source: [https://www.erasme.ulb.ac.be/sites/default/files/media/files/2017/echange\\_transfusionnel.pdf](https://www.erasme.ulb.ac.be/sites/default/files/media/files/2017/echange_transfusionnel.pdf).

(5) <https://www.amub-ulb.be/system/files/rmb/old/9efac74c33a022877ae68f262eebf114.pdf>.

Die bloedcellen zijn niet alleen «misvormd», ze zijn ook:

- fragiel: ze worden dus sneller afgebroken, wat bloedarmoede veroorzaakt (4);
- star: ze raken dan vast in de bloedsomloop, wat een gebrek aan zuurstof in de organen en pijn crises veroorzaakt.

Sikkelcelziekte is een erfelijke ziekte, dat wil zeggen dat ze door ouders op hun kinderen wordt overgedragen en dat ze van bij de geboorte aanwezig is. Ze is niet besmettelijk.

De ziekte wordt recessief overgedragen. We zijn allen drager van twee versies van elk gen: een versie erven we van onze moeder en een versie erven we van onze vader. De term «recessief» betekent dat beide versies van het gen van de b-keten aangetast moeten zijn om de ziekte te doen verschijnen. Wie aan sikkelcelziekte lijdt heeft dus twee versies van het abnormale gen van de b-keten, terwijl gezonde dragers van de ziekte er slechts een hebben. In dat laatste geval is het risico dat men een kind krijgt met sikkelcelziekte (voor een paar waarvan beide ouders «drager» zijn) bij elke zwangerschap «een op vier».

## II. WIE WORDT DOOR SIKKELCELZIEKTE GETROFFEN?

Hemoglobinopathieën, thalassemieën en sikkelcelziektesyndromen zijn pathologieën die oorspronkelijk alleen in bepaalde regio's op de aardbol voorkwamen, maar die zich onder invloed van migratie geleidelijk aan over andere gebieden verspreid hebben.

De laatste decennia is over de hele wereld een snelle toename van de omvang van de getroffen populatie waargenomen. België is geen uitzondering op die regel (5).

Sikkelcelziekte was oorspronkelijk heel frequent bij populaties afkomstig van Sub-Saharaans Afrika, de Antillen, India, het Midden-Oosten en het Middellandse Zeegebied (Italië, Griekenland). Het werd lang als een «exotische ziekte» beschouwd. Door de migratiestromen en de vele zogenaamde «gemengde» huwelijken is het echter ook een reëel volksgezondheidsprobleem

(4) Normale rode bloedcellen leven honderdtwintig dagen, terwijl sikkelvormige rode bloedcellen vijftien tot twintig dagen leven. Dat gebrek aan rode bloedcellen veroorzaakt bloedarmoede. Bron: [https://www.erasme.ulb.ac.be/sites/default/files/media/files/2017/echange\\_transfusionnel.pdf](https://www.erasme.ulb.ac.be/sites/default/files/media/files/2017/echange_transfusionnel.pdf).

(5) <https://www.amub-ulb.be/system/files/rmb/old/9efac74c33a022877ae68f262eebf114.pdf>.

publique dans les pays occidentaux, et tout particulièrement dans les centres urbains.

En Belgique, une enquête épidémiologique a montré que la drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente avec des pics d'incidence en zones urbaines (Bruxelles, Anvers, Liège, notamment) comparables à ceux observés à Londres ou à Paris (1 cas de forme sévère pour 1 000 naissances et 20 porteurs de l'HbS pour 1 000 naissances au CHR de Liège) (6).

À Bruxelles, 1 % des nouveau-nés sont porteurs sains de l'affection et 1 enfant sur 2 000 est drépanocytaire (7).

### III. LES SYMPTÔMES

La drépanocytose se manifeste par des signes variés: anémie aiguë ou chronique, plus grande sensibilité aux infections, crises douloureuses causées par une mauvaise circulation sanguine, «crises vaso-occlusives (8)».

Les complications chroniques de la drépanocytose sont (9):

- insuffisance rénale;
- atteintes hépatiques;
- surcharge martiale (10) liée aux transfusions;
- lithiases biliaires (11);
- allo-immunisation (12);
- complications ophtalmologiques;
- lésions ostéo-articulaires;
- lésions cardiaques;
- lésions cérébrales (13);

(6) <https://www.citadelle.be//Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(7) <https://www.airdefamilles.be/drepanocytose-depistage-necessaire/#>.

(8) Ces crises sont des poussées douloureuses, au niveau des extrémités des membres ou de l'abdomen, les membres atteints pouvant devenir rouges et gonflés.

(9) <https://www.citadelle.be//Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(10) Surcharge de l'organisme en fer.

(11) Dépôt dur (calculs) dans le liquide de la vésicule biliaire.

(12) Réponse immunitaire dirigée contre des antigènes d'un individu ou d'un organisme de la même espèce mais génétiquement distinct.

(13) La drépanocytose est la cause la plus fréquente des accidents vasculaires cérébraux (AVC) chez l'enfant avec un risque environ trois cents fois plus important que chez les enfants du même âge non drépanocytaires. Source: <https://www.edimark.fr/Front/frontpost/getfiles/24157.pdf>.

geworden in de westerse landen, vooral in de stedelijke centra.

Uit een epidemiologisch onderzoek is gebleken dat sikkelcelziekte in België de meest voorkomende genetische ziekte is, met incidentiepieken in stedelijke centra (met name in Brussel, Antwerpen, Luik) die vergelijkbaar zijn met wat men in Londen of Parijs waarneemt (1 geval van de ernstige vorm per 1 000 geboorten en 20 dragers van HbS per 1 000 geboorten in het CHR van Luik) (6).

In Brussel is 1 % van de pasgeboren kinderen gezond drager van de aandoening en lijdt een kind op 2 000 aan sikkelcelziekte (7).

### III. SYMPTOMEN

Sikkelcelziekte komt tot uiting in diverse symptomen: acute of chronische bloedarmoede, grotere gevoeligheid voor infecties, pijn crises veroorzaakt door slechte bloeddoorvoer, «vaso-occlusieve crisissen (8)».

Chronische complicaties van sikkelcelziekte zijn (9):

- nierinsufficiëntie;
- leveraandoeningen;
- ijzerstapeling (10) door transfusies;
- galsteenlijden (11);
- iso-immunisatie (12);
- oogcomplicaties;
- osteo-articulaire letsels;
- hartletsels;
- hersenletsels (13);

(6) <https://www.citadelle.be//Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(7) <https://www.airdefamilles.be/drepanocytose-depistage-necessaire/#>.

(8) Die crisissen zijn pijnscheuten aan de uiteinden van de ledematen of aan de abdomen, de getroffen ledematen kunnen rood worden en zwellen.

(9) <https://www.citadelle.be//Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(10) Teveel aan ijzer in het organisme.

(11) Stenen in de galblaas.

(12) Immunrespons op antigenen van een individu of van een organisme van dezelfde soort, dat er evenwel genetisch van verschilt.

(13) Sikkelcelziekte is de frequentste oorzaak van cerebrovasculaire accidenten (CVA) bij kinderen, met een risico dat ongeveer driehonderd keer groter is dan bij kinderen van dezelfde leeftijd die niet aan sikkelcelziekte lijden. Bron: <https://www.edimark.fr/Front/frontpost/getfiles/24157.pdf>.

- lésions pulmonaires;
- complications ORL;
- ulcères cutanés;
- répercussions psychologiques et sociales.

En outre, la drépanocytose impose des règles d'hygiène de vie qui sont essentielles pour prévenir les complications et maintenir la qualité de vie malgré la maladie.

La drépanocytose est une maladie pour laquelle il n'existe pas, à l'heure actuelle, de guérison. Cependant, la pratique ciblée du dépistage de la drépanocytose à la naissance permet une prise en charge médicale précoce qui est la clef d'un meilleur pronostic et d'une qualité de vie préservée.

L'espérance de vie des malades atteint de drépanocytose est aujourd'hui de plus de quarante ans alors qu'elle était inférieure à vingt ans avant les années 1980 (14).

#### IV. LE DÉPISTAGE, LA PRISE EN CHARGE DES MALADES, LES TRAITEMENTS

On peut être porteur de la drépanocytose et l'ignorer, d'autant qu'être porteur ne signifie pas être malade.

Chaque personne à risque devrait faire ce dépistage (une simple prise de sang suffit), car les porteurs sains de la drépanocytose doivent malgré tout prendre certaines précautions au quotidien: ne pas nager sous l'eau sans respirer, éviter les sports en hautes altitudes et prévenir le médecin anesthésiste qu'il est porteur du gène avant d'être endormi (15).

##### A. Dépistage prénatal

Avant toute grossesse, il est important pour les deux parents (potentiellement porteurs) de se faire dépister. En ce qui concerne les tests prénataux de dépistage lors d'une grossesse pour la drépanocytose et la thalassémie, l'Office de la naissance et de l'enfance (ONE) informe qu'ils consistent en un prélèvement sanguin. Dès que le médecin est informé, via le résultat d'une prise de sang, qu'une femme enceinte est porteuse de la drépanocytose, il lui proposera de réaliser une prise de sang à son partenaire. Si celui-ci est aussi porteur de la drépanocytose, il y a plus de risques que le fœtus soit atteint de la maladie. Le médecin accompagnera alors

- longletsels;
- keel-, neus- en oorcomplicaties;
- huidzweren;
- psychologische en sociale gevolgen.

Tevens verplicht de sikkelcelziekte tot het volgen van de regels voor een gezond leven, die essentieel zijn om complicaties te voorkomen en ondanks de ziekte de levenskwaliteit in stand te houden.

Sikkelcelziekte is momenteel ongeneeslijk. Dankzij gerichte screening van sikkelcelziekte bij de geboorte kan men ze echter tijdig medisch behandelen, wat de sleutel is voor een betere prognose en voor het beschermen van de levenskwaliteit.

De levensverwachting van mensen met sikkelcelziekte ligt nu boven veertig jaar, terwijl ze voor de jaren 1980 lager dan twintig jaar was (14).

#### IV. SCREENING, OPVANG VAN DE ZIEKEN, BEHANDELINGEN

Men kan drager zijn van sikkelziekte en het niet weten, temeer omdat drager zijn niet gelijkstaat met ziek zijn.

Iedere risicopersoon zou die screening moeten ondergaan (een gewone bloedafname volstaat), want dragers van sikkelcelziekte moeten in hun dagelijks leven toch enkele voorzorgsmaatregelen nemen: niet onder water zwemmen zonder te ademen, sport op grote hoogte mijden en voor elke verdoving de anesthesist waarschuwen dat men drager is van het gen (15).

##### A. Prenatale screening

Het is belangrijk dat beide ouders (potentiële dragers) zich laten screenen. De prenatale screeningtests voor sikkelcelziekte en thalassemie tijdens de zwangerschap gebeuren volgens het *Office de la naissance et de l'enfance* (ONE) via een bloedafname. Wanneer de arts op basis van het resultaat van een bloedafname weet dat een zwangere vrouw draagster is van sikkelcelziekte, zal hij haar een bloedafname bij haar partner voorstellen. Indien die eveneens drager is van sikkelcelziekte, is er meer risico dat de foetus de ziekte heeft. De arts zal het paar dan bijstaan in het onderzoek naar een nauwkeurigere diagnose. Reeds in de eerste maanden

(14) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/>.

(15) <https://www.airdefamilles.be/drepanocytose-depistage-necessaire/#>.

(14) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/>.

(15) <https://www.airdefamilles.be/drepanocytose-depistage-necessaire/#>.

le couple dans les investigations à mener pour faire un diagnostic plus précis. En effet, dès les premiers mois de la grossesse, un test peut être réalisé par le gynécologue pour connaître l'état de santé de l'enfant à naître. En cas de résultat «positif à la drépanocytose», le couple est rapidement dirigé vers un centre spécialisé (16).

Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est porteur ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique (forme S du gène de la b-globine) en étudiant l'ADN du fœtus grâce à un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse) en début de grossesse. La choriocentèse permet le prélèvement de cellules du futur placenta (prélèvement de villosités choriales ou biopsie du trophoblaste). Cet examen a l'avantage de se pratiquer tôt au cours de la grossesse: il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le prélèvement se fait par voie vaginale (un «tube» est introduit dans le vagin, comme lors d'un frottis) ou à travers la paroi abdominale de la mère, selon la position du placenta. Le test est généralement réalisé entre la dixième et la douzième semaine d'aménorrhée (absence de règles). L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie. Le prélèvement se fait à travers la paroi abdominale de la mère. Cet examen est proposé vers la seizième semaine d'aménorrhée. Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter avec le médecin au préalable. Ils sont réalisés sous échographie, afin de guider le médecin, et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines (17).

## B. Dépistage postnatal

Il y a quelques années encore, le dépistage des hémoglobinopathies – dont la drépanocytose – n'était réalisé que dans deux villes belges: Bruxelles et Liège (18).

van de zwangerschap kan de gynaecoloog immers een test uitvoeren om de gezondheidstoestand van het ongeboren kind te kennen. Indien het resultaat «positief voor sikkelcelziekte» is, wordt het paar snel doorverwezen naar een gespecialiseerd centrum (16).

Het doel van de prenatale diagnose is tijdens de zwangerschap te bepalen of het ongeboren kind al dan niet drager is van de ziekte. Men zoekt naar de genetische afwijking (S-vorm van het gen van de b-globine) door het DNA van de foetus te bestuderen, aan de hand van een biopsie van de toekomstige moederkoek (vlokken-test) of van het vruchtwater (vruchtwaterpunctie) bij het begin van de zwangerschap. Bij de vlokken-test neemt men cellen weg van de toekomstige moederkoek (wegnemen van chorionvilli of biopsie van de trofoblast). Het voordeel van dat onderzoek is dat het vroeg tijdens de zwangerschap plaatsvindt: men neemt een heel kleine hoeveelheid moederkoekweefsel (de trofoblast) weg aan de buitenkant van het vlies waarin de foetus zich ontwikkelt. De punctie gebeurt langs vaginale weg (men brengt een holle naald in de vagina, zoals bij een uitstrijkje) of door de buikwand van de moeder, naargelang van de positie van de moederkoek. Meestal vindt de test plaats tussen de tiende en twaalfde week amenorroe (uitblijven van menstruatie). Met de vruchtwaterpunctie verkrijgt men cellen die in de vloeistof drijven die de foetus omgeeft (vruchtwater) om de genetische afwijking te zoeken die de ziekte veroorzaakt. De punctie gebeurt door de buikwand van de moeder. Dat onderzoek stelt men voor rond de zestiende week van het uitblijven van de menstruatie. Die onderzoeken brengen een licht risico op een miskraam met zich, dat verschilt naargelang van de punctietechniek en dat vooraf met de arts besproken dient te worden. Ze worden uitgevoerd met een echografie, om de arts te helpen, en er gebeurt geen rechtstreekse afname bij de foetus. Het resultaat is binnen een of twee weken gekend (17).

## B. Postnatale screening

Tot voor enkele jaren werd de opsporing van verschillende vormen van hemoglobinopathie – waaronder sikkelcelziekte – nog maar in twee Belgische steden uitgevoerd: in Brussel en in Luik (18).

(16) [https://www.one.be/fileadmin/user\\_upload/siteone/PARENTS/Brochures/Drepanocytose-2023.pdf](https://www.one.be/fileadmin/user_upload/siteone/PARENTS/Brochures/Drepanocytose-2023.pdf)

(17) <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Drepanocytose-FRfr-Pub125v01.pdf>

(18) <https://www.amub-ulb.be/system/files/rmb/old/9efac74c33a022877ae68f262eebf114.pdf>

(16) [https://www.one.be/fileadmin/user\\_upload/siteone/PARENTS/Brochures/Drepanocytose-2023.pdf](https://www.one.be/fileadmin/user_upload/siteone/PARENTS/Brochures/Drepanocytose-2023.pdf)

(17) <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Drepanocytose-FRfr-Pub125v01.pdf>

(18) <https://www.amub-ulb.be/system/files/rmb/old/9efac74c33a022877ae68f262eebf114.pdf>



En Fédération Wallonie-Bruxelles (19), la drépanocytose touche aujourd’hui 1 enfant sur 2 500, soit 20 à 25 nouveau-nés chaque année (20). C’est la raison pour laquelle, depuis ce 1<sup>er</sup> janvier 2023, la drépanocytose fait partie du programme de dépistage gratuit effectué à la naissance, permettant un diagnostic et une prise en charge rapides.

Le but du dépistage est d’identifier les situations problématiques très tôt dans la vie, c’est-à-dire avant que les symptômes ne se manifestent (21), afin de mettre en œuvre une prise en charge optimale et de réduire les complications liées à la maladie.

Parallèlement, l’identification des nouveau-nés drépanocytaires permet d’informer les parents et de leur prodiguer un conseil génétique pour une future grossesse.

Seuls les enfants malades sont recherchés par le dépistage néonatal, les enfants porteurs de l’hémoglobine anormale ne sont pas contactés, car ils ne sont pas malades.

Le test consiste à récolter, peu après la naissance de l’enfant, quelques gouttes de son sang sur un papier buvard (carte de Guthrie (22)). Le sang est analysé pour identifier la présence de l’hémoglobine anormale, l’hémoglobine S.

L’identification de cette hémoglobine S dans le sang du nouveau-né fait suspecter une drépanocytose. Les parents seront contactés par le pédiatre de la maternité qui leur renseignera les centres de prise en charge auxquels ils peuvent s’adresser pour confirmer le diagnostic. Celui-ci se fera sur base d’une nouvelle prise de sang.

### C. Les modèles britanniques et français

Au Royaume-Uni (23), le test de dépistage de la thalassémie est offert à toutes les femmes enceintes. Le test de la drépanocytose n’est pas automatiquement offert. Le dépistage dépend du lieu du domicile. Dans les régions où les maladies de l’hémoglobine sont courantes, le

(19) La Région flamande n’a pas encore adopté une mesure semblable.

(20) <https://linard.cfwb.be/home/presse--actualites/publications/publication-presse--actualites-152.publicationfull.html>.

(21) La drépanocytose se manifeste généralement au plus tôt à partir du troisième mois de vie.

(22) Le test Guthrie est un test de dépistage des anomalies congénitales est proposé aux parents à la naissance de leur enfant afin de détecter très tôt une maladie grave, souvent rare, pour une prise en charge rapide.

(23) <https://www.gov.uk/government/publications/screening-tests-for-you-and-your-baby/c91ce561-d916-459b-81fc-32b63db27e46>.

In de Franse Gemeenschap (19) heeft momenteel 1 kind op 2 500 sikkelcelziekte, wat neerkomt op 20 tot 25 pasgeborenen per jaar (20). Daarom staat sikkelcelziekte sinds 1 januari 2023 op de lijst van aangeboren aandoeningen die bij de geboorte gratis opgespoord worden, zodat de diagnose en eventuele behandeling snel kunnen gebeuren.

Het doel van die screening is om problematische gevallen al heel vroeg te ontdekken, nog voor de symptomen opduiken (21), zodat een optimale behandeling kan worden opgestart en de verwikkelingen die de ziekte kan veroorzaken, zo veel mogelijk worden beperkt.

Tegelijk kan dankzij de opsporing van pasgeborenen met sikkelcelziekte informatie aan de ouders worden verstrekt en kunnen zij genetisch advies krijgen met betrekking tot toekomstige zwangerschappen.

Enkel zieke kinderen worden opgespoord met de neonatale screening, kinderen die drager zijn van de abnormale hemoglobine worden niet gecontacteerd, want zij zijn niet ziek.

Het onderzoek bestaat erin dat kort na de geboorte van het kind enkele druppels bloed worden opgevangen op een bloedkaartje (Guthrie-test (22)). Het bloed wordt onderzocht om te kijken of er abnormale hemoglobine in aanwezig is, de zogenaamde hemoglobine S.

Als er hemoglobine S in het bloed van een pasgeborene wordt aangetroffen, is er een vermoeden van sikkelcelziekte. De ouders worden hiervan op de hoogte gebracht door de kinderarts van de materniteit die hen informatie zal verstekken over de centra waar ze een bevestiging van de diagnose kunnen krijgen. Daartoe zal er een nieuwe bloedafname worden gedaan.

### C. Het Britse en het Franse model

In het Verenigd Koninkrijk (23) wordt aan alle zwangere vrouwen een gratis screening op thalassemie aangeboden. De screening op sikkelcelziekte wordt niet automatisch aangeboden, maar is afhankelijk van de woonplaats. In gebieden waar hemoglobineaandoeningen veel

(19) In Vlaanderen werden nog geen gelijkaardige maatregelen genomen.

(20) <https://linard.cfwb.be/home/presse--actualites/publications/publication-presse--actualites-152.publicationfull.html>.

(21) Symptomen van sikkelcelanemie vertonen zich meestal pas ten vroegste vanaf de derde levensmaand.

(22) De Guthrie-test is een neonatale screening die wordt voorgesteld van bij de geboorte met als doel bepaalde ernstige aandoeningen op te sporen die onzichtbaar zijn bij de geboorte, maar wel zware gevolgen kunnen hebben bij kinderen als ze niet snel behandeld worden.

(23) <https://www.gov.uk/government/publications/screening-tests-for-you-and-your-baby/c91ce561-d916-459b-81fc-32b63db27e46>.

dépistage de la drépanocytose sera proposé sous la forme d'un test sanguin. Dans les régions où les maladies de l'hémoglobine sont moins courantes, un questionnaire sera utilisé afin d'identifier les origines familiales des parents du bébé. Si le questionnaire indique qu'un des parents est à risque d'être porteur de la drépanocytose, on propose à la mère de faire un test sanguin.

En France (24), chez un couple à risque, le dépistage prénatal est proposé dans le cadre d'un conseil génétique. Il consiste à rechercher la mutation responsable de la maladie dès la douzième semaine de grossesse à partir d'un prélèvement placentaire, ou dans le liquide amniotique obtenu par amniocentèse vers la seizième semaine. Des travaux récents ont permis de développer une approche de diagnostic prénatal non invasif à partir d'une simple prise de sang. Elle permet de rechercher la mutation dans l'ADN fœtal circulant en petite quantité dans le sang de la mère. Ce test devrait être bientôt disponible à partir de la huitième semaine de grossesse.

#### D. Prise en charge des malades

Très concrètement, le dépistage est donc essentiel car il permet de mettre en place (25):

- un suivi préventif, avec une recherche régulière des complications chroniques sévères;
- une éducation thérapeutique des patients et de leur famille;
- le traitement de première ligne (acide folique, prophylaxie anti-infectieuse, pénicilline chez l'enfant et vaccination renforcée);
- la proposition d'un conseil génétique (un dépistage prénatal ou pré-implantatoire peut aussi être proposé pour les grossesses ultérieures).

Ces mesures ont prouvé leur efficacité pour diminuer la morbidité et la mortalité des patients drépanocytaires.

La prise en charge idéale pour un patient drépanocytaire doit être assurée par une équipe multidisciplinaire se composant entre autres de pédiatres spécialisés dans les

(24) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/#:~:text=Le%20diagnostic%20pr%C3%A9natal&text=Il%20consiste%20%C3%A0%20rechercher%20la,amniocent%C3%A8se%20vers%20la%2016e%20semaine.>

(25) [https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx.](https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx)

voorkomen, zal de sikkelcelziektescreening voorgesteld worden in de vorm van een bloedtest. In gebieden waar hemoglobineaanomeringen minder vaak voorkomen, zal aan de hand van een vragenlijst gepeild worden naar de antecedenten van de ouders van de baby. Indien daaruit blijkt dat één van de ouders tot een risicogroep behoort en misschien drager is van sikkelcelziekte, wordt aan de moeder een bloedtest voorgesteld.

In Frankrijk (24) wordt een prenatale screening voorgesteld aan risicokoppels bij wijze van genetisch advies. De screening bestaat erin dat de mutatie die verantwoordelijk is voor de ziekte vanaf de twaalfde week van de zwangerschap wordt opgespoord via een vlokcentest, of in het vruchtwater via een vruchtwaterpunctie rond de zestiende week. Recent kon een niet-invasieve prenatale diagnose worden ontwikkeld op basis van een bloedafname. Op die manier wordt de mutatie opgespoord in het DNA van de foetus, waarvan kleine hoeveelheden in het bloed van de moeder te vinden zijn. Deze test zal binnenkort beschikbaar zijn vanaf de achtste week van de zwangerschap.

#### D. Behandeling van de zieken

De screening is dus essentieel omdat het zo, heel concreet, mogelijk wordt om (25):

- de patiënten preventief op te volgen, met een regelmatige opsporing van ernstige chronische verwickelingen;
- voorlichting te geven aan de patiënten en hun gezin;
- de eerstelijnsbehandeling te organiseren (foliumzuur, anti-infectieuze profylaxe, penicilline bij kinderen en uitgebreidere vaccinatie);
- genetisch advies te verstrekken (prenatale of pre-implantatiescreening kunnen worden voorgesteld voor latere zwangerschappen).

Deze maatregelen hebben hun nut bewezen om het aantal ziekte- en sterftegevallen te verminderen bij patiënten met sikkelcelziekte.

De ideale begeleiding van een patiënt met sikkelcelziekte moet worden aangeboden door een multidisciplinair team dat onder andere bestaat uit gespecialiseerde

(24) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/#:~:text=Le%20diagnostic%20pr%C3%A9natal&text=Il%20consiste%20%C3%A0%20rechercher%20la,amniocent%C3%A8se%20vers%20la%2016e%20semaine.>

(25) [https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx.](https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx)

hémoglobinopathies, d'hématologues, d'un laboratoire performant dans les techniques de diagnostic des pathologies du globule rouge et dans les pratiques immuno-hématologiques et transfusionnelles, de radiologues réalisant des échographies Doppler transcâniennes permettant de détecter les patients ayant un risque d'accident vasculaire cérébral, d'une équipe de greffe de moelle, de néphrologie et dialyse, d'anesthésistes-réanimateurs, de chirurgiens, d'urgentistes, de gynécologues, de généticiens, de partenaires paramédicaux (assistants sociaux, diététiciennes, infirmières de coordination, infirmières impliquées et formées dans l'éducation thérapeutique, psychologues), etc.

Cette multidisciplinarité et la collaboration avec les médecins traitants contribuent à un suivi optimal des drépanocytaires.

Il convient de ne pas négliger la prise en charge psychologique qui peut aider un malade atteint de drépanocytose et sa famille (26):

- pour les parents qui apprennent que leur enfant est drépanocytaire, la culpabilité d'avoir transmis cette maladie et l'apprentissage du «soigner sans surcouvrir» nécessite une aide psychologique adéquate;
- chez les enfants atteints, de nombreux facteurs comme la contrainte des traitements, la douleur chronique, la crainte du retour des crises, la nécessité de se prendre en charge et le rapport avec une fratrie qui peut se sentir délaissée à son profit, peuvent générer autant de sentiments de culpabilité, de colère ou de déni qui demanderont accompagnement et soutien *ad hoc*.

Aussi, la prise en charge aux urgences adultes et pédiatriques est très importante et doit faire l'objet d'un protocole spécifique.

## E. Les traitements

L'éducation thérapeutique doit idéalement se réaliser à plusieurs moments:

- elle commence avec les parents, lorsque l'enfant est encore tout petit, mais celui-ci va rapidement être impliqué dans la gestion quotidienne de sa maladie;

kinderartsen vertrouwd met hemoglobinopathieën, hematologen, een gedegen labo voor hemoglobinediagnostiek en met kennis van immuno-hematologische casuïstiek en transfusiebeleid, radiologen die via echo-Doppleronderzoek van de schedel de patiënten kunnen detecteren die een risico lopen op een cerebrovasculair accident, een beenmergtransplantatieteam, een nefrologie- en dialyseteam, specialisten anesthesie-reanimatie, chirurgen, spoedartsen, gynaecologen, genetici, paramedische partners (maatschappelijk werkers, diëtisten, coördinerende verpleegkundigen, verpleegkundigen met kennis van patiëntenvoorlichting, psychologen), enz.

Een multidisciplinaire aanpak en de samenwerking met de behandelende artsen dragen bij aan een optimale behandeling en begeleiding van patiënten met sikkelcelziekte.

Ook de psychologische begeleiding mag niet uit het oog verloren worden ter ondersteuning van de patiënten en hun gezinnen (26):

- voor ouders die het nieuws vernemen over de sikkelcelziekte van hun kind speelt ook het schuldgevoel mee dat zij de ziekte hebben doorgegeven. Om hen goed te leren omgaan met de vereiste zorg zonder hun kind te gaan overbeschermen, is er psychologische bijstand nodig;
- bij de kinderen die aan de ziekte lijden, spelen tal van factoren mee, zoals de beperkingen verbonden aan de behandeling, de chronische pijn, de angst voor een nieuwe crisis, de noodzaak om altijd waakzaam te zijn en de relatie met broers en zussen die hierdoor het gevoel kunnen hebben minder aandacht te krijgen. Daardoor kan bij die kinderen zelf ook een schuldgevoel ontstaan, of gevoelens van woede of ontkenning die begeleiding en begrip vergen.

Wanneer patiënten binnenkomen op de spoeddiensten voor volwassenen of voor kinderen is een aangepaste aanpak van groot belang en die moet beschreven worden in een specifiek protocol.

## E. Behandelingen

De patiëntenvoorlichting moet idealiter op uiteenlopende momenten gebeuren:

- ze begint bij de ouders wanneer het kind nog heel klein is, maar dat kind zal heel snel betrokken worden bij de dagelijkse zorg voor zijn ziekte;

(26) <https://www.airdefamilles.be/drepanocytose-depistage-necessaire/#>.

(26) <https://www.airdefamilles.be/drepanocytose-depistage-necessaire/#>.



- vers cinq ou six ans, les premières explications peuvent être données aux enfants de manière imagée et plus l'enfant grandira, plus ces explications pourront être précises;
- à l'adolescence, le patient apprend à devenir acteur de sa prise en charge. L'adolescence et le début de la vie adulte sont des périodes où les patients drépanocytaires connaissent un déséquilibre de leur pathologie avec parfois des hospitalisations plus fréquentes et l'apparition de complications aiguës. Ce moment charnière de l'adolescence, entravée par la maladie chronique, coïncide souvent avec le délicat passage de la pédiatrie vers la médecine adulte (seize-vingt ans). Cette transition s'accompagne de craintes (27).

Les principaux traitements délivrés aux personnes atteintes de la drépanocytose sont:

- les antalgiques qui sont adaptés à l'intensité des douleurs et on peut aller du paracétamol à des dérivés morphiniques;
- les antibiotiques qui sont administrés en cas d'infection;
- parfois des anticoagulants ou des vasodilatateurs;
- une hydratation suffisante qui est indispensable au quotidien;
- un complément par acide folique;
- les transfusions sanguines qui sont proposées lorsque le taux d'hémoglobine est très bas (voir ci-après);
- la greffe de moelle osseuse qui est réservée aux formes très sévères de drépanocytoses.

Actuellement, le développement des thérapies géniques permet d'avoir un espoir dans le traitement de cette maladie (28).

- rond de leeftijd van vijf of zes jaar kan aan het kind een eerste aangepaste uitleg gegeven worden aan de hand van tekeningen en hoe ouder het kind wordt hoe preciezer het kan geïnformeerd worden;
- tijdens de adolescentie leert de patiënt verantwoordelijkheid op te nemen voor zijn zelfzorg. In de adolescentie en jongvolwassenheid kunnen patiënten met sikkelcelziekte periodes kennen waarin hun ziekte ongelijk evolueert met frequentere ziekenhuisopnames en ernstigere verwickelingen. Dit scharniermoment van de adolescentie, dat ondergraven wordt door een chronische ziekte, valt vaak ook samen met de soms moeilijke overgang van de kindergeneeskunde naar de volwassenengeneeskunde (zestien-twintig jaar). Deze overgang geeft aanleiding tot angstgevoelens (27).

De belangrijkste behandelingen die personen met sikkelcelziekte aangeboden krijgen, zijn:

- pijnstillers die aangepast zijn aan de intensiteit van de pijn en kunnen gaan van paracetamol tot morfinederivaten;
- antibiotica die worden toegediend in geval van infectie;
- in sommige gevallen bloedverdunners of vaatverwijders;
- voldoende dagelijkse vochtinname;
- een supplement van foliumzuur;
- bloedtransfusies bij extreem lage hemoglobinegehalten (zie verder);
- beenmergtransplantatie in zeer ernstige gevallen van sikkelcelziekte.

Momenteel kan men dankzij de ontwikkeling van genetherapie hoopvol uitkijken naar een goede behandeling van deze ziekte (28).

(27) <https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(28) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/>.

(27) <https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(28) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/>.

## V. L'INTENSIFICATION DU TRAITEMENT (29)

Lorsque surviennent des complications, le traitement est intensifié par l'hydroxyurée (30) ou la transfusion.

La transfusion sanguine est un élément majeur de la prise en charge du patient drépanocytaire. Les indications transfusionnelles sont bien codifiées pour éviter tout excès d'utilisation afin de réduire le risque immunologique post-transfusionnel de l'allo-immunisation érythrocytaire dont la forme la plus grave est l'hémolyse (31) immédiate ou retardée. La transfusion doit être évitée tant que possible dans le traitement de la douleur. La prévalence de l'allo-immunisation est plus élevée chez le patient drépanocytaire polytransfusé que pour une autre pathologie et s'explique, au moins partiellement, par la disparité des antigènes de surface des hématies (32) entre des donneurs majoritairement caucasiens et des receveurs d'origine africaine.

Bien que la situation des malades drépanocytaires se soit considérablement améliorée dans les pays développés, surtout grâce au dépistage néonatal et à la prise en charge précoce de la maladie, les traitements disponibles restent limités. La recherche s'efforce donc à trouver des alternatives thérapeutiques et une nouvelle vague de médicaments prometteurs est en train d'émerger (33). En effet, trois nouveaux médicaments ont fait l'objet d'études cliniques probantes:

- le voxelotor, qui inhibe la polymérisation de l'hémoglobine S en favorisant la fixation de l'oxygène sur l'hémoglobine;
- le crizanlizumab, un anticorps monoclonal thérapeutique qui réduit le phénomène d'agrégation cellulaire lors des crises vaso-occlusives en inhibant la P-Selectine, une molécule d'adhésion cellulaire;
- la L-glutamine qui vise à réduire le stress oxydatif.

(29) <https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(30) C'est un médicament chimiothérapeutique administré par voie orale, améliore certains des problèmes cliniques de la drépanocytose, en particulier la douleur.

(31) L'hémolyse consiste en la destruction des globules rouges présents dans le sang.

(32) Les hématies, aussi appelées érythrocytes ou globules rouges, sont des cellules sanguines indispensables à l'oxygénation de l'organisme. Elles assurent le transport des gaz respiratoires comme le dioxygène ou O<sub>2</sub> et le dioxyde de carbone ou CO<sub>2</sub>.

(33) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/>.

## V. EEN INTENSIEVERE BEHANDELING (29)

Wanneer er complicaties optreden, wordt de behandeling opgedreven met hydroxyureum (30) of met een bloedtransfusie.

Een bloedtransfusie is een zeer belangrijk element in de behandeling van patiënten met sikkelcelziekte. De indicaties voor bloedtransfusie zijn goed gecodificeerd om te voorkomen dat er overmatig gebruik van wordt gemaakt met het oog op de beperking van het risico op afweerreacties, waarbij antistoffen tegen bloedantigenen worden aangemaakt en waarvan de meest ernstige vorm acute of uitgestelde hemolytische transfusiële reactie is (31). Een transfusie moet zo veel mogelijk worden vermeden als pijnbestrijding. De prevalentie van auto-immunreacties is veel hoger bij patiënten met sikkelcelziekte die vaak transfusies krijgen dan bij andere ziekten. De – gedeeltelijke – verklaring daarvoor is te vinden in antigeenverschillen tussen de rode bloedlichaampjes (32) van de voornamelijk witte donorpopulatie en de ontvangers van Afrikaanse origine.

De situatie van personen met sikkelcelziekte mag dan al aanzienlijk verbeterd zijn in ontwikkelde landen, vooral dankzij de neonatale screening en de vroegtijdige opvolging van de ziekte, maar de beschikbare behandelingen blijven beperkt. Het wetenschappelijk onderzoek is dus gericht op het vinden van therapeutische alternatieven en er is een nieuwe lichting van veelbelovende geneesmiddelen op komst (33). Er zijn immers drie nieuwe geneesmiddelen die de klinische studies met succes hebben doorlopen:

- voxelotor: remt de hemoglobine S-polymerisatie af door de binding van zuurstof aan hemaglobine te verhogen;
- crizanlizumab, een therapeutisch monoklonaal antilichaam dat het fenomeen van celaggregatie tijdens vaso-occlusieve crisissen vermindert door P-selectine, een celadhesiemolecuul, af te remmen;
- L-glutamine beoogt een vermindering van oxidatieve stress.

(29) <https://www.citadelle.be/Citadoc/Publications/Articles-medicaux/Centre-de-la-drepanocytose-au-CHR-Liege.aspx>.

(30) Een chemotherapeutisch geneesmiddel dat oraal wordt toegediend en bepaalde klinische problemen van sikkelcelziekte verlicht, met name de pijn.

(31) Hemolyse is een aandoening waarbij de rode bloedcellen sneller worden afgebroken dan ze worden aangemaakt.

(32) Rode bloedlichaampjes, die ook erythrocyten of rode bloedcellen worden genoemd, zijn noodzakelijk voor het transport van zuurstof in het organisme. Ze transporteren ademhalingsgassen zoals dizuurstof (O<sub>2</sub>) en koolstofdioxide (CO<sub>2</sub>).

(33) <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/>.

## VI. LA DRÉPANOCYTOSE, UNE MALADIE «INVISIBLE» (34)

Scélrose en plaques, diabète, fibromyalgie, drépanocytose, etc.: en Belgique, des milliers de personnes souffrent chaque jour sans toujours présenter des «signes extérieurs» visibles et reconnus de maladie ou de handicap.

Les personnes atteintes de maladie ou en situation de handicap sont souvent victimes de représentations, de préjugés, de stigmates.

Chacun par son vécu et ses expériences personnelles va se représenter ce qu'est la maladie et le handicap.

Ainsi, nous nous figurons souvent une personne malade ou en situation de handicap selon une vision très «classique» et fermée: celle d'une personne à mobilité réduite, d'une personne aveugle, d'une personne ayant une trisomie 21, etc.

Mais au sein de notre société, il y a des personnes qui ne rentrent pas dans ces cases traditionnellement identifiées. Que se passe-t-il alors pour elles? Pour celles qui ne collent pas aux stéréotypes? Qui ne correspondent pas aux images véhiculées?

Si la société ne perçoit pas les difficultés des «malades invisibles», comment peut-elle les reconnaître? Et si elle ne reconnaît pas ces difficultés, quelles aides officielles et quelles adaptations leur apportera-t-elle?

La drépanocytose fait partie de ces maladies souvent invisibles.

Nos perceptions étant limitées, elles engendrent des comportements inappropriés dans l'approche et les relations que l'on peut construire avec ces personnes présentant une maladie invisible.

Ces constatations concernent malheureusement aussi bien le citoyen *lambda* qui n'est pas forcément familier au monde de la maladie et du handicap, que le proche d'une personne handicapée, sa famille et ses amis.

(34) Une majorité des informations reprises dans ce chapitre provient d'une publication d'Esenca (ex-ASPH) portant sur le handicap invisible: <https://www.esenca.be/wp-content/uploads/2021/02/Analyse-ASPH-09-2018-handicap-invisible.pdf>.

## VI. SIKKECELZIEKTE, EEN «ONZICHTBARE» AANDOENING (34)

Multiple sclerose, diabetes, fibromyalgie, sikkelcelziekte, enz.: in België hebben duizenden personen last van aandoeningen of beperkingen waarvan vaak geen externe of erkende tekenen te zien zijn.

Personen met een ziekte of beperking zijn vaak het slachtoffer van afkeuring of vooroordelen en ze worden vaak gestigmatiseerd.

Elkeen stelt zich een ziekte of een handicap voor vanuit zijn eigen beleving en ervaringen.

Zo hebben we vaak van een zieke persoon of een persoon met een beperking een heel klassieke en beperkte voorstelling: iemand die niet goed uit de voeten kan, die blind is of het downsyndroom heeft, enz.

Maar er zijn in onze samenleving mensen die niet zomaar in één van die welbekende vakjes passen. Wat gebeurt er met hen? Hoe kijken we naar iemand die niet past in onze stereotype opvattingen, die niet overeenstemt met de traditionele beeldvorming?

Als de moeilijkheden waarmee die «onzichtbare zieken» worstelen door de samenleving niet worden waargenomen, hoe kan ze er dan erkenning aan geven? En als die moeilijkheden niet worden erkend, welke officiële hulp of welke aanpassingen kunnen er dan worden geboden?

Sikkelcelziekte is één van die aandoeningen die vaak niet zichtbaar zijn.

Vanwege onze beperkte perceptie gaan we ons vaak op onaangepaste wijze gedragen ten aanzien van mensen met een onzichtbare ziekte.

Al deze vaststellingen gelden helaas zowel voor de gemiddelde burger die misschien niet veel weet over ziekten en beperkingen in het algemeen, als voor de naasten van een persoon met een handicap, zijn vrienden en zijn familie.

(34) Een groot deel van de inhoud van dit hoofdstuk komt uit een publicatie van Esenca (ex-ASPH) over de onzichtbare handicap: <https://www.esenca.be/wp-content/uploads/2021/02/Analyse-ASPH-09-2018-handicap-invisible.pdf>.

Parfois, même les médecins traitants et les urgentistes se trouvent démunis lors de la prise en charge d'une maladie invisible comme la drépanocytose.

Chacun porte une part de responsabilité dans la perception que l'on a de la maladie ou du handicap invisible.

Ce manque de reconnaissance pose un réel problème d'inclusion, d'acceptation de l'autre sur la base d'une méconnaissance, d'un manque d'information ou de sensibilisation.

Malheureusement, ces lacunes présentes tant chez le grand public que chez les professionnels, mettent parfois à mal le respect des droits sociaux de ces personnes (accès aux allocations, octroi de compensations sociales en lien avec la maladie ou le handicap, etc.).

Ne pas reconnaître les difficultés, c'est prendre le risque de les laisser passer entre les mailles du filet, c'est manquer de les diagnostiquer et donc de les évaluer.

Dans le système actuel, l'accès aux droits et compensations sociales passe par une reconnaissance administrative et donc une évaluation des difficultés. On comprend dès lors qu'il devient plus compliqué d'y avoir accès lorsque certaines difficultés passent inaperçues chez les personnes drépanocytaires.

## VII. FAIRE ÉVOLUER LES MENTALITÉS

Comme susmentionné, la drépanocytose est une affection héritée des deux parents – le plus souvent porteurs sains – qui n'est donc pas contagieuse.

Si elle reste aussi taboue parmi certaines populations c'est notamment parce qu'elle affecte le sang, ce qui en fait presque une «maladie honteuse» dans certaines cultures.

De plus, les complications chroniques de la maladie mettent parfois les malades au ban de la société: être malade à répétition pouvant être perçu comme «de la comédie» puisque la maladie est méconnue et invisible; les absences répétées qu'elle entraîne à l'école ou au travail peuvent être mal interprétées.

Soms staan zelfs de behandelende artsen of de spoedartsen voor een raadsel wanneer ze geraadpleegd worden door een persoon met een onzichtbare aandoening zoals sikkelcelziekte.

Ieder van ons draagt een deel van de verantwoordelijkheid voor hoe we kijken naar een onzichtbare ziekte of handicap.

Dit gebrek aan erkenning bemoeilijkt de inclusie en de aanvaarding van de ander omdat er sprake is van miskenning, gebrek aan informatie of aan bewustmaking.

Deze tekortkomingen, die zich zowel bij het ruime publiek als bij de professionals voordoen, zorgen ervoor dat de sociale rechten van die personen miskend worden (toegang tot uitkeringen, toekenning van sociale compensaties die verband houden met de ziekte of de handicap, enz.).

Als men de moeilijkheden niet (h)erkent, loopt men het risico dat ze door de mazen van het net zullen glippen. Dan worden ze niet gediagnosticeerd en niet geëvalueerd.

In het huidige systeem verloopt de toegang tot sociale rechten en compensaties via een administratieve erkenning en dus via een inschaling van de moeilijkheden die de betrokkene ondervindt. Het is dan gemakkelijk te begrijpen dat het veel lastiger is om die rechten te laten gelden als sommige van de klachten zo goed als onopgemerkt blijven bij mensen met sikkelcelziekte.

## VII. DE GEESTEN LATEN RIJPEN

Zoals vermeld is sikkelcelziekte een aandoening die geërfd wordt van de beide ouders – die meestal gezonde dragers zijn – en die dus niet besmettelijk is.

Als de ziekte in de taboesfeer blijft hangen bij sommige bevolkingsgroepen is dat omdat ze in het bloed van de mensen zit, waardoor ze in sommige culturen kan beladen zijn met een schaamtegevoel.

Bovendien zorgen de chronische complicaties van de ziekte ervoor dat de patiënten door de samenleving als ongeloofwaardig worden weggezet, als iemand die steeds weer ziekte «veinst» aangezien de aandoening miskend en onzichtbaar is. De frequente afwezigheden op school of op het werk die ze tot gevolg heeft, kunnen verkeerd worden geïnterpreteerd.

Heureusement, les mentalités commencent doucement à évoluer grâce entre autres au travail des associations. Notons enfin que certaines personnes atteintes de drépanocytose rapportent avoir été victimes de racisme au sein d'instances médicales, on parle du «syndrome méditerranéen (35)».

### VIII. JUSTIFICATION DE LA TRANSVERSALITÉ

Dans la mesure où cette proposition de résolution concerne des compétences transversales, sa discussion au Sénat prend tout son sens.

Le niveau fédéral est compétent, dans le cadre de l'assurance maladie obligatoire, du remboursement des prestations de soins de santé.

Le niveau fédéral est également compétent, dans le cadre de la politique hospitalière, du financement des hôpitaux et des normes de programmation maximales.

Les entités fédérées sont, pour leur part, compétentes pour ce qui concerne le volet prévention, les normes de fonctionnement des hôpitaux généraux, l'organisation et le financement du secteur du handicap et le secteur ambulatoire.

\*  
\* \*

(35) Le «syndrome méditerranéen» représente un ensemble d'idées reçues au sein du corps médical, qui suggèrent que certains patients originaires supposément des pays avoisinant la Méditerranée, exagèreraient les symptômes dont ils sont victimes. Source de la définition: <https://www.femmes-plurielles.be/le-syndrome-mediterraneen-racisme-dans-les-instances-medicales/>.

Gelukkig beginnen de geesten nu wel stilaan te rijpen ten gevolge van het werk van de belangenverenigingen. Ten slotte dient erop gewezen dat sommige mensen met sikkelcelziekte melden dat ze slachtoffer zijn van racisme omdat er binnen medische instellingen soms sprake is van het «mediterrane syndroom» (35).

### VIII. VERANTWOORDING VAN HET TRANSVERSAAL KARAKTER

Aangezien dit voorstel van resolutie transversale bevoegdheden betreft, is een bespreking in de Senaat uiterst zinvol.

Het federale beleidsniveau is via de verplichte ziekteverzekering bevoegd voor de terugbetaling van de geneeskundige verstrekkingen.

Het federale niveau is ook bevoegd, in het kader van het ziekenhuisbeleid, voor de financiering van de ziekenhuizen en de maximumprogrammatienormen.

De deelstaten zijn dan weer bevoegd voor alles wat preventie betreft, de werkingsnormen van de algemene ziekenhuizen, de organisatie en de financiering van de sector van de personen met een handicap en voor de ambulante zorg.

\*  
\* \*

(35) Het «mediterrane syndroom» staat voor het vooroordeel binnen het medisch korps dat bepaalde patiënten uit mediterrane landen de neiging zouden hebben om hun symptomen te overdrijven. Bron van de definitie: <https://www.femmes-plurielles.be/le-syndrome-mediterraneen-racisme-dans-les-instances-medicales/>.



## PROPOSITION DE RÉOLUTION

Le Sénat,

A. considérant que l'énumération des spécificités de la maladie du drépanocytose permet de saisir la complexité de sa prise en charge (incurable, héréditaire, complexe, lourde, dévastatrice, épuisante pour les malades et leur entourage, etc.);

B. considérant que les personnes souffrant de la drépanocytose ont des besoins sanitaires et sociaux qui mobilisent les ressources fédérales et fédérées;

C. considérant que l'accessibilité financière des soins pour les personnes concernées et leur famille pourrait être améliorée;

D. considérant que la méconnaissance de cette maladie tient une part importante dans les difficultés des malades et des familles (isolement);

E. considérant que la drépanocytose est évolutive, lourde et complexe et qu'elle nécessite une prise en charge par une équipe pluridisciplinaire, tant à domicile qu'au sein des structures de soins;

F. considérant que les malades devraient pouvoir être maintenus le plus longtemps possible en activité scolaire et professionnelle;

G. considérant qu'un suivi psychologique est nécessaire pour les membres de la famille tout au long de l'évolution de la maladie;

H. considérant qu'un souci de simplification administrative devrait être rencontré pour notamment éviter la dissémination des aides disponibles,

Demande au gouvernement fédéral, en collaboration étroite avec les entités fédérées, via notamment la Conférence interministérielle Santé publique:

1) de mener des politiques cohérentes et intégrées en vue de mettre en place des mesures visant à rencontrer les difficultés de prise en charge des patients souffrant de la drépanocytose et de leurs proches;

2) dans un souci de faciliter l'accès aux droits et aux compensations sociales pour les drépanocytaires, de réfléchir – avec les mutualités – à comment automatiser l'octroi d'avantages, comme le tiers payant ou une

## VOORSTEL VAN RESOLUTIE

De Senaat,

A. overwegende dat een opsomming van de specifieke kenmerken van sikkelcelziekte het mogelijk maakt de complexiteit van de behandeling ervan te begrijpen (ongeneeslijk, erfelijk, complex, belastend, verwoestend, uitputtend voor patiënten en hun familie, enz.);

B. overwegende dat mensen met sikkelcelziekte gezondheids- en sociale behoeften hebben waarvoor middelen van de federale overheid en van de deelstaten nodig zijn;

C. overwegende dat de betaalbaarheid van de zorg voor de betrokkenen en hun gezinnen zou kunnen worden verbeterd;

D. overwegende dat een gebrek aan kennis over deze ziekte een belangrijke rol speelt bij de moeilijkheden waarmee patiënten en hun gezinnen te kampen hebben (isolatie);

E. overwegende dat sikkelcelziekte progressief, ernstig en complex is en behandeling door een multidisciplinair team vereist, zowel thuis als in de zorginstellingen;

F. overwegende dat de patiënten zo lang mogelijk op school en aan het werk moeten kunnen blijven;

G. overwegende dat psychologische begeleiding van de gezinsleden tijdens het gehele verloop van de ziekte noodzakelijk is;

H. overwegende dat moet worden gestreefd naar administratieve vereenvoudiging, met name om versnippering van de beschikbare steun te voorkomen,

Vraagt de federale regering, in nauwe samenwerking met de deelstaten, met name via de Interministeriële Conferentie Volksgezondheid:

1) een samenhangend en geïntegreerd beleid te voeren met het oog op de invoering van maatregelen om de problemen in verband met de zorg voor patiënten met sikkelcelziekte en hun naasten op te vangen;

2) met het oog op een vlottere toegang tot rechten en sociale compensatie voor patiënten met sikkelcelziekte, samen met de ziekenfondsen na te gaan hoe de toekenning van uitkeringen kan worden geautomatiseerd,

diminution du plafond des parts personnelles dans le cadre du maximum à facturer;

3) de recenser les centres de prise en charge de la drépanocytose et de développer ces centres sur l'ensemble du territoire, ou à tout le moins des partenariats et des collaborations;

4) d'étudier les bonnes pratiques et traitements mis en place dans les centres spécialisés afin de permettre l'échange de pratiques bienveillantes;

5) de prévoir des campagnes de sensibilisation et d'information sur la drépanocytose:

a) à l'attention de l'ensemble de la population (notamment pour conscientiser les personnes concernées qu'elles peuvent être des «porteurs sains» de la maladie);

b) à l'attention des prestataires de soins, spécifiquement des médecins généralistes et des urgentistes, mais également à l'égard des employeurs et du milieu scolaire;

6) de sensibiliser les acteurs de terrain tels les conseillers en prévention, les médecins du travail ou des centres de santé, les personnes de confiance dans les entreprises et les écoles, etc., à la pertinence de mettre en place de mesures inclusives dans les établissements scolaires et les entreprises afin de permettre à une personne drépanocytaire d'avoir un parcours étudiant et vie professionnelle les plus normaux possibles;

7) de définir et diffuser un guide de bonnes pratiques à l'attention des médecins généralistes et des urgentistes afin d'améliorer la rapidité du diagnostic et la qualité des soins des personnes drépanocytaires;

8) de mener des campagnes de sensibilisation visant à ouvrir le champ de perception des maladies et handicaps invisibles; d'informer largement sur la présence de difficultés multiples dans les situations de handicap sensoriel ou cognitif, de maladie chronique, de maladie rare, de maladie psychologique;

9) la drépanocytose faisant partie du programme de dépistage gratuit en Fédération Wallonie-Bruxelles depuis le 1<sup>er</sup> janvier 2023, de généraliser cette mesure à l'ensemble du territoire belge;

10) de réfléchir à comment s'inspirer de modèles étrangers, notamment les exemples français et britannique, pour développer davantage encore le dépistage prénatal

bijvoorbeeld via de derdebetalersregeling of een verlaging van het plafond voor het persoonlijke aandeel in het kader van de maximumfactuur;

3) de centra voor sikkelcelziekte op te lijsten en deze centra in het hele land uit te bouwen, of ten minste partnerschappen en samenwerkingsverbanden aan te gaan;

4) goede praktijken en behandelingen in de gespecialiseerde centra te bestuderen om de uitwisseling van dergelijke praktijken te bevorderen;

5) bewustmakings- en voorlichtingscampagnes over sikkelcelziekte op te zetten:

a) voor de gehele bevolking (met name om de betrokkenen ervan bewust te maken dat ze «gezonde dragers» van de ziekte kunnen zijn);

b) voor de zorgverleners, meer bepaald huisartsen en spoedartsen, maar ook voor werkgevers en scholen;

6) de actoren op het terrein, zoals preventieadviseurs, arbeidsartsen of artsen in gezondheidscentra, vertrouwenspersonen in bedrijven en scholen, enz., bewust te maken van het nut van inclusieve maatregelen in scholen en bedrijven, teneinde een patiënt met sikkelcelziekte in staat te stellen een zo normaal mogelijk studie- en beroepsleven te leiden;

7) een gids voor goede praktijken voor huisartsen en spoedartsen op te stellen en te verspreiden om een snellere diagnose en betere zorg voor mensen met sikkelcelziekte mogelijk te maken;

8) bewustmakingscampagnes te voeren om de perceptie van onzichtbare ziekten en handicaps te verruimen; op grote schaal informatie te verstrekken over allerlei moeilijkheden die zich voordoen in situaties van zintuiglijke of cognitieve handicap, chronische ziekte, zeldzame ziekte, psychische aandoening;

9) aangezien sikkelcelziekte sinds 1 januari 2023 deel uitmaakt van het gratis screeningsprogramma in de Franse Gemeenschap, deze maatregel uit te breiden tot het gehele Belgische grondgebied;

10) na te gaan hoe inspiratie kan worden geput uit buitenlandse modellen, met name het Franse en het Britse voorbeeld, om de prenatale screening op sikkelcelziekte

de la drépanocytose (notamment selon des zones géographiques particulièrement touchées).

Le 9 mai 2023.

Nadia EL YOUSFI.  
Fatima AHALLOUCH.  
Gaëtan VAN GOIDSENHOVEN.  
Hélène RYCKMANS.

verder te ontwikkelen (in het bijzonder in de geografische gebieden die er het meest door worden getroffen).

9 mei 2023.