

Traitement et suivi des enfants atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur (SDM)

Aperçu comparatif des protocoles de traitement et de suivi

Mars 2013

Une production de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux

Aperçu comparatif rédigé par
Christine Lobè

Le présent rapport a été présenté au Comité scientifique permanent en santé et en services sociaux de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) le 28 septembre 2012.

Le contenu de cette publication a été rédigé et édité par l'INESSS.

Ce document est accessible en ligne dans la section *Publications* de notre site Web.

Équipe de projet

Auteurs

Christine Lobè, M. Sc., M.A.P.

Collaborateurs

Alicia Framarin, M.D., M. Sc.

Jean-Marie Moutquin, M.D.

Direction scientifique

Alicia Framarin, M.D., M. Sc.

Recherche d'information scientifique

Denis Santerre

Soutien documentaire

Denis Santerre

Édition

Responsable

Diane Guilbault

Coordination

Véronique Baril

Révision linguistique

Direction des études et des analyses

Traduction

Edith Skewes-Cox

Mise en page

Marie-Andrée Houde

Vérification bibliographique

Denis Santerre

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2013

Bibliothèque et Archives Canada, 2013

ISSN 1915-3104 INESSS (PDF)

ISBN 978-2-550-67369-9 (PDF)

© Gouvernement du Québec, 2013

La reproduction totale ou partielle de ce document est autorisée à condition que la source soit mentionnée.

Pour citer ce document : Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS). Traitement et suivi des enfants atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur (SDM). Aperçu comparatif des protocoles de traitement et de suivi. Aperçu comparatif rédigé par Christine Lobè. Montréal, Québec : INESSS; 2013. 29 p.

L'Institut remercie les membres de son personnel qui ont contribué à l'élaboration de ce document.

Déclaration d'intérêts

Aucun conflit à déclarer.

Responsabilité

L'Institut assume l'entière responsabilité de la forme et du contenu définitifs du présent document. Les conclusions et recommandations ne reflètent pas forcément les opinions des lecteurs externes ou des autres personnes consultées aux fins du présent dossier.

TABLE DES MATIÈRES

RÉSUMÉ	i
SUMMARY.....	ii
SIGLES ET ABRÉVIATIONS.....	iii
INTRODUCTION.....	1
1 MÉTHODES	2
1.1 Stratégie de recherche documentaire	2
1.2 Évaluation de la qualité des protocoles et des guides de pratique	2
2 QUALITÉ DES GUIDES DE PRATIQUE ET DES PROTOCOLES NATIONAUX	3
2.1 Évaluation de la qualité méthodologique.....	4
2.2 Preuves scientifiques	4
3 COMPARAISON DES GUIDES DE PRATIQUE CLINIQUE ET PROTOCOLES	6
4 ANALYSE DU CONTENU DES documents RETENUS	8
4.1 Dépistage et diagnostic.....	8
4.2 Organisation des soins	9
4.2.1 Suivi régulier.....	10
4.2.2 Traitement des complications aiguës	13
4.2.3 Traitement des complications chroniques.....	17
4.2.4 Traitements spécialisés	20
4.2.5 Normes de qualité.....	22
CONCLUSION.....	23
ANNEXE A Stratégies de recherche	24
ANNEXE B Évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique (RPC)	26
RÉFÉRENCES.....	29

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1	Bref aperçu des documents retenus	3
Tableau 2	Méthodes utilisées dans les guides retenus.....	4
Tableau 3	Aperçu comparatifs des aspects couverts par les guides et le protocole	6
Tableau 4	Quelques recommandations concernant le dépistage et le diagnostic	8
Tableau 5	Organisation des soins.....	9
Tableau 6	Consultation et suivi régulier.....	10
Tableau 7	Quelques recommandations concernant le traitement des complications aiguës.....	13
Tableau 8	Quelques recommandations concernant le suivi des complications chroniques	17
Tableau 9	Recommandations concernant les traitements spécialisés	20
Tableau 10	Normes de qualité	22
Tableau B-1	Critères d'évaluation de la grille AGREE II	26
Tableau B-2	Résultats individuels avec la grille AGREE II	27
Tableau B-3	Qualité globale des guides selon la grille AGREE II.....	28

RÉSUMÉ

Le syndrome drépanocytaire majeur (SDM) est une hémoglobinopathie récessive autosomique qui se caractérise par des mutations du gène β -globine, entraînant la production d'une hémoglobine structurellement anormale (HbS) qui polymérise lors d'un apport insuffisant en oxygène, provoquant ainsi la formation de thromboses. Le SDM se manifeste sous plusieurs formes et affecte la santé et la qualité de vie des patients qui en sont atteints. Bien que le SDM soit particulièrement présent dans d'autres régions du monde, on estime qu'au Québec, 40 nouveau-nés en sont atteints chaque année. Cette prévalence est attribuable à l'accroissement de l'immigration.

À l'aube de la mise sur pieds d'un programme national de dépistage néonatal du SDM, seuls quelques centres hospitaliers québécois possèdent une expertise dans le traitement et le suivi des enfants atteints de drépanocytose. Par ailleurs, les protocoles de traitement et de suivi de ces enfants diffèrent d'un centre à un autre. Il apparaît donc nécessaire d'harmoniser la pratique au niveau de la première ligne et des soins d'urgence.

Au terme d'une analyse critique des guides de pratique et protocoles appliqués dans d'autres pays, dont le Royaume-Uni et la France, l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux conclut que :

- les deux guides nationaux retenus (ceux du NICE, du NHS (Royaume-Uni) et le protocole de la HAS (France)) sont de bonne qualité méthodologique;
- selon les documents consultés, les protocoles ou les guides de traitement et de suivi des enfants souffrant de SDM devraient couvrir autant le traitement des complications aiguës que celui des complications chroniques, tout en considérant les aspects de formation et d'information des acteurs clés en clinique et dans la communauté ainsi que l'aspect social et l'aspect culturel associés à la maladie.

Le contenu de ces guides devrait contribuer à l'élaboration du protocole de traitement et de suivi qui sera utilisé au Québec dans le cadre de la mise en place d'un programme national de dépistage néonatal du SDM.

SUMMARY

Treatment and follow-up of children with sickle cell disease (SCD): Comparative overview of treatment and follow-up protocols

Sickle cell disease (SCD) is an autosomal recessive hemoglobinopathy characterized by β -globin gene mutations, which result in the production of a structurally abnormal hemoglobin (HbS) that polymerizes at low oxygen saturation, thereby causing the formation of thromboses. There are many forms of SCD, and it affects the health and quality of life of those who suffer from it. Even though SCD is particularly common in other parts of the world, it is estimated that 40 infants are born with the disease each year in Quebec. This prevalence is due to increased immigration.

Although a provincial newborn screening program for SCD will soon be implemented, only a few Quebec hospitals have expertise in caring for children with sickle cell anemia. Moreover, the protocols to treat and follow up these children differ from one institution to the next. Therefore, clinical practice should be standardized when it comes to emergency and primary health care.

After conducting a critical analysis of clinical practice guidelines used in other countries, including the United Kingdom and France, the Institut national d'excellence en santé et en services sociaux has come to the following conclusions:

- The two national guidelines analyzed (those from NICE and the NHS in the UK) along with the HAS protocol (France) are of good methodological quality.
- According to the documents consulted, treatment and follow-up protocols or guidelines for children with SCD should address the care of both severe and chronic complications, while taking into account the training and information to be given to key clinical and community actors as well as the social and cultural components associated with the disease.

As part of implementing a provincial newborn screening program for SCD, Quebec should draw on the content of these guidelines when drafting the treatment and follow-up protocol.

SIGLES ET ABRÉVIATIONS

AGREE	Grille d'évaluation AGREE (de l'anglais <i>Appraisal of guidelines for research and evaluation</i>)
AINS	Anti-inflammatoires non stéroïdiens
ANAES	Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé (France)
ARM	Angiographie par résonance magnétique
BE	Base en excès
bid	Deux fois par jour (du latin <i>bis in die</i>)
CCI	Coefficient de corrélation intraclasse
CRP	Protéine C réactive (de l'anglais <i>C-reactive protein</i>)
CVO	Crise vaso-occlusive
DFO	Déféroxamine
die	Quotidien (du latin <i>diebus</i>)
EEG	Électroencéphalogramme
GRADE	<i>Grading of recommendations assessment, development and evaluation</i> (outil servant à évaluer la qualité de la preuve scientifique et à élaborer des recommandations)
HAS	Haute Autorité de Santé (France)
Hb	Hémoglobine
HbS	Hémoglobine S
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
IRM	Imagerie par résonance magnétique
IV	Intraveineux
LDL	Lipoprotéines de faible densité (en anglais <i>low density lipoprotein</i> ou LDL)
MEOPA	Mélange équimolaire oxygène protoxyde d'azote
NHS	National Health Service (Royaume-Uni)
NICE	National Institute for Health and Clinical Excellence (Royaume-Uni)
PCV13	Vaccin pneumococcique conjugué 13 Valent (en anglais <i>Pneumococcal conjugate vaccine 13-Valent</i>)
ORL	Otorhinolaryngologiste
po	Par la bouche (du latin <i>per os</i>)
SDM	Syndrome drépanocytaire majeur
SS	Forme homozygote de la drépanocytose
SC	Forme hétérozygote de la drépanocytose
S/β°	Forme hétérozygote de la drépanocytose

S/ β +	Forme hétérozygote de la drépanocytose
SD Punjab	Forme hétérozygote de la drépanocytose
SE	Forme hétérozygote de la drépanocytose
SO Arab	Forme hétérozygote de la drépanocytose
STA	Syndrome thoracique aigu
TDM	Tomodensitométrie
UI	Unité internationale
VHC	Virus de l'hépatite C
VIH	Virus de l'immunodéficience humaine

INTRODUCTION

Le syndrome drépanocytaire majeur (SDM) est une hémoglobinopathie récessive autosomique qui se caractérise par des mutations du gène β -globine, entraînant la production d'une hémoglobine structurellement anormale (HbS) qui polymérise lors d'un apport insuffisant en oxygène et provoque la formation de thromboses. Le SDM se manifeste sous plusieurs formes, à savoir la drépanocytose homozygote (SS) et les drépanocytoses hétérozygotes S- β /thalassémie (S/ β^0 et S/ β^+), SC, SD Punjab, SO Arab et SE. Les formes SS et S/ β^0 sont les plus graves. Le SDM affecte la santé et la qualité de vie des patients. Ses manifestations cliniques sont nombreuses et varient selon l'âge du patient et la forme de la maladie. Elles peuvent, dans certains cas, entraîner la mort [HAS, 2010; Rees *et al.*, 2010; Garnier et Delamare, 2009; Langlois *et al.*, 2008].

Du point de vue épidémiologique, le SDM est particulièrement présent dans certaines régions du monde, dont l'Afrique subsaharienne, les Antilles, l'Amérique du Sud (Brésil), le Moyen-Orient, certains pays méditerranéens et les États-Unis. Cependant, en raison de l'immigration, certains pays d'Europe ainsi que le Canada sont également touchés.

Au Québec, on estime qu'environ 800 nouveau-nés sont des porteurs sains du SDM et que 40 nouveau-nés en sont atteints chaque année¹. En 2011, le ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec annonçait la mise sur pied d'un programme de dépistage néonatal du SDM. Il s'en est suivi la création d'un comité d'experts ayant pour mandat d'accompagner le Ministère dans l'élaboration de ce programme. Au Québec, les quelques centres qui possèdent une expertise dans le traitement des enfants atteints de drépanocytose sont appelés à offrir des soins d'urgence ou de suivi de ces patients.

C'est dans ce contexte que le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a sollicité la collaboration de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) afin, dans un premier temps :

- de procéder à l'analyse critique et à l'évaluation de la qualité des protocoles de traitement des patients atteints de SDM, élaborés et publiés dans d'autres pays;
- de présenter les résultats des analyses au comité d'experts du MSSS, responsable de l'élaboration du protocole qui sera utilisé au Québec;

et dans un deuxième temps :

- de fournir un soutien méthodologique concernant la validité du contenu des outils d'information qui seront élaborés par le MSSS;
- de fournir un soutien méthodologique concernant l'information à transmettre aux praticiens de première ligne et de soins d'urgence afin d'assurer un traitement et un suivi adéquats des enfants atteints, par les soins courants et l'orientation rapide aux centres spécialisés lorsque leur état de santé le requiert.

Le présent document porte sur les deux premiers points de la requête. Il présente un aperçu comparatif des guides de pratique et des protocoles de traitement des patients atteints de drépanocytose élaborés dans d'autres pays et une évaluation de leur qualité méthodologique.

¹ Information transmise par le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS).

1 MÉTHODES

1.1 Stratégie de recherche documentaire

Afin de répertorier les guides de pratique et les protocoles de soins élaborés ailleurs dans le monde, une recherche documentaire a été effectuée en consultant les sites spécifiques, dont ceux du Guidelines International Network et du National Guideline Clearinghouse de la Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ). Les bases de données Medline et Embase ont aussi été consultées et le moteur de recherche Google a été mis à profit. Les stratégies de recherche sont présentées dans l'annexe A.

Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion suivants ont été respectés lors de la sélection des documents :

- population : enfants et adolescents souffrant de SDM;
- intervention : traitement de la drépanocytose et suivi des patients;
- comparateur : aucun;
- résultats : diagnostic, traitement, suivi;
- type d'article ou de document : guide de pratique clinique ou protocole de soins sur le plan national;
- années de publication : 2005 à 2012.

1.2 Évaluation de la qualité des protocoles et des guides de pratique

L'évaluation de la qualité méthodologique des guides de pratique clinique a été faite à partir de la grille d'évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique AGREE II [AGREE Next Steps Research Consortium, 2009]. Cette grille comprend 23 éléments d'évaluation répartis entre les six aspects suivants : champ et objectifs; participation des groupes concernés; rigueur dans l'élaboration; clarté et présentation; applicabilité et indépendance éditoriale (voir l'annexe B). L'évaluation a été menée de façon indépendante par trois examinateurs². À l'aide des formules énoncées dans le guide de l'utilisateur, des scores standardisés de chaque évaluateur ont été calculés; ces scores ont ensuite été additionnés de manière à obtenir un score moyen par aspect, exprimé en pourcentage. Un guide ayant un score général inférieur à 50 % a été jugé de faible qualité.

² Christine Lobè (CL), Alicia Framarin (AF) et Jean-Marie Moutquin (JMM).

2 QUALITÉ DES GUIDES DE PRATIQUE ET DES PROTOCOLES NATIONAUX

La recherche documentaire a permis de repérer quatre documents d'intérêt, soit ceux du National Health Service [NHS, 2010] et du National Institute for Health and Clinical Excellence [NICE, 2012] au Royaume-Uni, celui de la Haute Autorité de Santé [HAS, 2010] en France et celui du National Heart, Lung, and Blood Institute [NHLBI et NIH, 2002] des États-Unis. Seuls les trois premiers documents ont été retenus aux fins de l'analyse. Le guide de la NHLBI a été jugé désuet, étant donné son année de publication; il fait actuellement l'objet d'une mise à jour³.

Le document de la HAS [2010] est un protocole national sur le diagnostic et les soins des syndromes drépanocytaires majeurs chez l'enfant et l'adolescent. Il a été élaboré à partir des recommandations sur le diagnostic et le traitement de la drépanocytose publiées en 2005 par le même organisme [HAS, 2005]. Le guide du NHS [2010], quant à lui, est un guide de pratique clinique sur les soins à offrir aux enfants souffrant de la drépanocytose. Enfin, le guide de pratique clinique du NICE porte sur le traitement d'un épisode de douleur aiguë à l'hôpital chez les enfants et les adultes souffrant de SDM (voir le tableau 1).

Les recommandations des trois guides couvrent cinq aspects principaux de la maladie, soit le diagnostic, l'organisation des soins, la prévention des complications, le traitement des complications et les traitements spécialisés.

Tableau 1 **Bref aperçu des documents retenus**

	NICE, 2012	NHS, 2010	HAS, 2010
TYPE DE PRODUIT	Guide de pratique clinique	Normes et guide des soins cliniques	Protocole de soins et de diagnostic
OBJECTIF	Énoncer les paramètres de traitement et de suivi d'un épisode de douleur aiguë reliée au SDM, de l'admission du patient à l'hôpital jusqu'à son départ.	Énoncer les normes et les lignes directrices des soins cliniques à donner aux enfants souffrant de la drépanocytose.	Expliciter le traitement et le suivi optimal actuel ainsi que le parcours de soins d'un patient atteint de SDM.
POPULATION CIBLE	Enfants et adultes	Enfants	Enfants et adolescents
UTILISATEURS	Professionnels de la santé et autre personnel de soins, patients et leurs familles	Pédiatres et hématologues des centres locaux	Professionnels de la santé
VARIANTES DE LA MALADIE COUVERTES DANS LE GUIDE		SS, SC, SD Punjab, SE, S/β thalassémiques, SO Arab	SS, SC, SD Punjab, SE, S/β thalassémiques, SO Arab

Abréviations : SDM : syndrome drépanocytaire majeur; SC, SD Punjab, SE, S/β thalassémiques, SO Arab : formes hétérozygotes de la drépanocytose; SS : forme homozygotes de la drépanocytose.

Sources : NICE [2012] : *Sickle cell acute painful episode: Management of an acute painful sickle cell episode in hospital*; NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare*.

³ NHLBI. Sickle Cell Disease Guidelines [site Web], disponible à : <http://www.nhlbi.nih.gov/guidelines/scd/index.htm> (consulté le 5 juin 2012).

2.1 Évaluation de la qualité méthodologique

L'évaluation effectuée à partir de la grille AGREE II montre que les guides du NICE, du NHS et de la HAS remplissent les principaux critères de qualité méthodologique. Selon les scores obtenus (voir l'annexe B), les trois examinateurs ont, en général, recommandé l'utilisation des guides. Par ailleurs, un bon niveau de fiabilité interjuges dans l'attribution des scores a été observé, soit un coefficient de corrélation intraclasse (CCI) à mesures uniques de 0,63 [IC à 95 % : 0,51 à 0,74].

Les recommandations des deux guides et du protocole sont fondées sur une preuve scientifique pertinente, repérée à partir d'une revue systématique de la littérature et soutenue par les opinions d'experts. Le score moyen attribué au guide du NHS pour la rigueur scientifique s'explique principalement par le manque d'information relative aux méthodes utilisées pour la sélection de la preuve scientifique qui a conduit l'élaboration des recommandations et relative à la révision externe du document.

2.2 Preuves scientifiques

Les documents du NHS, de la HAS et du NICE ont été élaborés à partir des données de la littérature scientifique publiée et de la littérature grise ainsi que des opinions d'experts. Dans les deux guides et le protocole, une recherche documentaire systématique a été effectuée dans les bases de données reconnues, telles que Medline, Embase et Cochrane Library. Ces guides rapportent les méthodes utilisées pour l'élaboration des recommandations, dont la composition du groupe de travail et le système de gradation de la preuve retenue. L'information sur la méthodologie est présentée en annexe du guide du NHS; la HAS et le NICE ont chacun produit un document spécifique décrivant la méthodologie suivie dans tous les guides produits par leur organisme respectif. Le tableau 2 ci-dessous présente un aperçu des objectifs et des méthodes des guides retenus.

Tableau 2 Méthodes utilisées dans les guides retenus

	NICE, 2012	NHS, 2010	HAS, 2010
BASES DE DONNÉES	Medline, Embase, CINAHL, Psycinfo, Cochrane Central Register of Controlled Trials, Cochrane Database of Systematic Reviews, Database of Abstracts of Reviews of Effects (DARE), HTA Database	Medline, Embase, Cochrane Central Register of Controlled Trials	Medline, Embase, Cochrane Library, Pascal, National Guideline Clearinghouse
HORIZON DE LA RECHERCHE DOCUMENTAIRE	1948 à mai 2011 (2 ^e semaine)	Janvier 1980 à août 2006 (2 ^e semaine)	1993 à 2009
TYPE DE DONNÉES	Revue systématique, essais cliniques, études de cohorte, études cas témoins, études qualitatives	Études rétrospectives, essais cliniques aléatoires, essais cliniques non aléatoires, guides de pratique clinique	Études comparatives, études de cohorte, études cliniques, guides de pratique clinique, conférences de consensus

	NICE, 2012	NHS, 2010	HAS, 2010
AUTRES DONNÉES	Opinions d'experts, points de vue des patients	Opinions d'experts, points de vue des patients et de leurs familles	Opinions d'experts
HIÉRARCHISATION DES RECOMMANDATIONS	Échelle GRADE (A à C)	Échelle GRADE (A à C)	Échelle de l'ANAES (A à C)

Abréviations : ANAES : Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé; GRADE : Grading of recommendations assessment, development and evaluation (outil servant à évaluer la qualité de la preuve scientifique et à élaborer des recommandations)

Sources : NICE [2012] : *Sickle cell acute painful episode: Management of an acute painful sickle cell episode in hospital*; NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare.*

3 COMPARAISON DES GUIDES DE PRATIQUE CLINIQUE ET PROTOCOLES

Une comparaison des principaux aspects couverts par les documents du NICE, du NHS et de la HAS est présentée au tableau 3.

Tableau 3 Aperçu comparatifs des aspects couverts par les guides et le protocole

ASPECTS COUVERTS		GUIDES/PROTOCOLE		
		NICE, 2010	NHS, 2010	HAS, 2010
Dépistage et diagnostic			•	•
Organisation des soins			•	•
Consultation et suivi régulier	Prophylaxie à la pénicilline V		•	•
	Vaccination		•	•
	Information et formation des patients et des parents		•	•
	Examens et bilans		•	•
Autres considérations	Aspects psychologiques et culturels		•	•
	Aspects sociaux			•
	Nutrition (diète et supplémentation en oligoéléments)		•	•
	Mode de vie (garderie, orientation scolaire et professionnelle, loisirs, etc.)			•
	Transition vers l'adolescence		•	•
Traitement des complications ponctuelles	Douleur aiguë	•	•	•
	Fièvre		•	•
	Anémie aiguë		•	•
	Syndrome thoracique aigu		•	•
	Séquestration splénique		•	•
Traitement des complications chroniques	Traitement de la douleur à domicile		•	•
	Énurésie nocturne		•	
	Affections hépatiques		•	•
	Ostéonécrose de la tête fémorale et de la tête humérale		•	•
	Infections ostéo-articulaires			•
	Ulcère des jambes		•	•

	Maladies cérébrovasculaires		•	•
	Maladies rénales		•	•
	Maladies pulmonaires (STA)		•	•
	Priapisme		•	•
	Complications ophtalmologiques		•	•
	Précautions préopératoires, anesthésie		•	•
	Complications cardiaques			•
Traitements spécialisés	Transfusion sanguine, chélation		•	•
	Hydroxyurée		•	•
	Allogreffe de la moelle osseuse ou des cellules souches hématopoïétiques		•	•

Abréviation : STA : Syndrome thoracique aigu

4 ANALYSE DU CONTENU DES DOCUMENTS RETENUS

Le guide du NHS [2010] et le protocole de la HAS [2010] comportent plusieurs sections dans lesquelles sont exposées les preuves scientifiques et les recommandations. Dans l'introduction, chaque guide présente la maladie sur le plan de la physiopathologie, des manifestations cliniques, de l'incidence et de la prévalence. On y trouve également les objectifs du guide ainsi qu'une description de la population cible et des utilisateurs visés. Enfin, un résumé des méthodes utilisées pour l'élaboration du guide est présenté. Le contenu des autres aspects couverts est exposé dans les sections suivantes.

4.1 Dépistage et diagnostic

Au Royaume-Uni et en France, le dépistage néonatal des SDM est systématique chez les populations à risque. Il peut toutefois être effectué à l'occasion d'une consultation pour une complication aigüe ou chronique chez les enfants qui ne sont pas nés dans le pays d'accueil. Le diagnostic est confirmé à partir des tests effectués dans un laboratoire spécialisé. Il est recommandé de procéder également à un dépistage auprès de la fratrie (voir le tableau 4).

Tableau 4 Quelques recommandations concernant le dépistage et le diagnostic

NHS, 2010	HAS, 2010
<p><i>Procédure à suivre, du dépistage à la confirmation du diagnostic :</i></p> <ul style="list-style-type: none">▪ divulgation des résultats du dépistage aux parents des enfants dépistés lorsque l'enfant est âgé de 4 semaines;▪ communication des résultats du dépistage au médecin de famille et à l'intervenant en santé communautaire dès qu'ils sont disponibles;▪ enregistrement de l'enfant auprès de l'hôpital local par le professionnel de santé désigné à la 8^e semaine;▪ communication de l'information écrite sur la maladie aux parents et conseil génétique;▪ confirmation du diagnostic par un laboratoire accrédité, dès la première visite à la clinique spécialisée;▪ envoi des résultats aux laboratoires de dépistage néonatal pour le contrôle de la qualité;▪ analyse de l'ADN si le diagnostic n'est pas précis;▪ début de la prophylaxie à la pénicilline en cas de délai dans la confirmation du diagnostic.	<p><i>Confirmation du diagnostic après le dépistage :</i></p> <ul style="list-style-type: none">▪ consultation avec le spécialiste;▪ étude de l'hémoglobine;▪ enquête familiale.

Abréviation : ADN: acide désoxyribonucléique

Sources : NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare*.

4.2 Organisation des soins

Selon le guide de la NHS et le protocole de la HAS, les soins et les services relatifs au diagnostic, au traitement et au suivi de la drépanocytose devraient être organisés en réseau, faisant appel aux intervenants régionaux et aux spécialistes. Le suivi se fait aussi auprès des patients et de leurs familles, en impliquant des ressources du milieu de la santé et de l'éducation. Un résumé de quelques recommandations est présenté dans le tableau 5.

Tableau 5 Organisation des soins

NHS, 2010	HAS, 2010
<p><i>Réseau de soins :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ soins au sein de la communauté (médecin de famille, centre local sur les SDM, personnel infirmier en santé communautaire, personnel infirmier en santé scolaire); ▪ hôpital local; ▪ centre spécialisé rattaché à l'unité de soins intensifs pédiatriques. 	<p><i>Réseau de soins :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ médecins et personnel infirmier de pédiatrie; ▪ médecins en pouponnière, médecin et personnel infirmier en milieu scolaire; ▪ pédiatre ou médecin généraliste, médecin de proximité; ▪ médecins et personnel infirmier spécialisé.
<p><i>Suivi des patients :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ désignation d'un pédiatre responsable du suivi à l'hôpital local et un hématologue pédiatre dans le centre spécialisé; ▪ transmission de l'information au médecin de famille et au personnel infirmier des services communautaires à une fréquence régulière; ▪ mise en place des services pédiatriques communautaires pour la coordination des besoins de l'enfant; ▪ établissement d'une liaison avec les services de santé mentale aux enfants et aux adolescents; ▪ sensibilisation des autorités locales (éducation et services sociaux) aux besoins spécifiques des enfants souffrant de SDM et de leurs familles; ▪ sensibilisation du personnel des services de santé mentale aux besoins émotionnels et d'apprentissage spécifiques des enfants souffrant de SDM et de leurs familles; ▪ orientation des parents vers les organismes régionaux et nationaux et encouragement à acquérir des connaissances sur la maladie de leurs enfants. 	<p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ continuité du traitement et échange d'information entre les intervenants du réseau à l'aide du carnet de santé.

Abréviation : SDM : syndrome drépanocytaire majeur

Sources : NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare*.

4.2.1 Suivi régulier

Les recommandations concernant le suivi régulier d'un enfant souffrant de la drépanocytose couvrent plusieurs aspects, dont les plus pertinents sont rapportés dans le tableau 6 ci-dessous. On constate que la nature du suivi est assez similaire d'un document à l'autre.

Tableau 6 Consultation et suivi régulier

NHS, 2010	HAS, 2010
CONSULTATION ET SUIVI	
<p><i>Premières consultations :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ par l'équipe hospitalière locale ou spécialisée avant l'âge de 3 mois; ▪ rencontre de la famille avec un médecin ou un membre du personnel infirmier spécialisé pour recevoir de l'information et des conseils, dès la première visite. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ communication régulière entre les équipes hospitalières locale et spécialisée, l'équipe des soins primaires et celle du personnel infirmier spécialisé en santé communautaire; ▪ établissement d'une politique de surveillance de l'observance des rendez-vous en clinique, des absences et des déménagements; ▪ accès à la consultation avec un spécialiste et au traitement lorsque requis; ▪ examen de l'enfant effectué par une équipe spécialisée au moins une fois par an; ▪ soutien à domicile pour la famille; ▪ échographie Doppler transcrânienne annuelle à partir de l'âge de 2 ans jusqu'à au moins 16 ans chez les SS et S/β0 thalassémique. 	<p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ concertation entre le médecin traitant et le spécialiste pour le suivi; ▪ conseil génétique pour les parents; ▪ mise en place des mécanismes d'alertes en cas de non-respect des parcours de soins. <p><i>Surveillance clinique :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ visites médicales selon le calendrier vaccinal dans les deux premières années et trimestriellement par la suite. <p><i>Surveillance paraclinique :</i> bilan annuel dont le contenu varie selon l'âge de l'enfant et le contexte clinique, mais qui peut comprendre :</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ bilan biologique; ▪ recherche d'agglutinines irrégulières et des sérologies VIH et VHC; ▪ saturation en oxygène bilan biologique; ▪ à partir de 12 à 18 mois : échographie Doppler transcrânienne; ▪ à partir de 3 ans : échographie abdominale et radiographie de thorax; ▪ à partir de 6 ans : radiographie de bassin initiale ▪ échographie cardiaque; ▪ à partir de 6 ans chez les SC et de 10 ans chez les SS : bilan ophtalmologique; ▪ à partir de 6 ans : épreuve fonctionnelle respiratoire.
PRÉVENTION DES INFECTIONS	
<p><i>Prophylaxie à la pénicilline V :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ vers l'âge de 3 mois et tout au long de l'enfance; ▪ posologie : 62,5 mg po bid < 1 an; 125 mg po bid, de 1 à 5 ans; 250 mg po bid, > 5 ans. 	<p><i>Prophylaxie à la pénicilline V :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ à partir de 2 mois jusqu'à au moins 5 ans; ▪ posologie : 100 000 UI/kg/j, jusqu'à 10 kg; 50 000 UI/kg/j au-delà de 10 kg sans dépasser 2 millions/j; en 2 ou 3 prises.

NHS, 2010	HAS, 2010
<p><i>Vaccination :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ selon le calendrier vaccinal national + PCV13 et Pneumovax, vaccin antigrippal annuel et antihépatite B; ▪ chez les voyageurs : prophylaxie contre la malaria. 	<p><i>Vaccination :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ selon le calendrier vaccinal régulier + vaccin antipeumococcique, vaccin antigrippal annuel à partir de 6 mois et vaccin antiméningococcique à partir de 2 mois; ▪ pour les voyageurs : antihépatite A à partir de 1 an et antityphoïdique à partir de 2 ans.
INFORMATION THÉRAPEUTIQUE	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Enfants et familles :</i> approche systématique selon l'âge, à chaque visite médicale (compréhension de la maladie, traitement de la douleur à domicile, vaccination, antibioprophylaxie, symptômes et signes inusuels, etc.). 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Parents et enfants :</i> facteurs favorisant les crises vaso-occlusives, hydratation de l'enfant, fièvre et changement de comportement chez l'enfant, signes exigeant une consultation en urgence, traitement de la maladie. ▪ <i>Personnel enseignant et professionnels de la petite enfance :</i> information sur la maladie, aspects fonctionnels de la vie quotidienne, etc.
ASPECTS PSYCHOLOGIQUES	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Accès à une clinique offrant des services de psychologie pour les enfants et leurs familles. ▪ Évaluation neuropsychologique annuelle pour les enfants ayant eu un AVC. ▪ Évaluation régulière du développement neuropsychologique visant à détecter un possible AVC silencieux. ▪ Thérapie cognitivocomportementale à considérer. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Consultation en psychologie ou en psychiatrie, au besoin.
ASPECTS SOCIAUX ET CULTURELS	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Aspects culturels :</i> considération des particularités culturelles et recours à un interprète, si nécessaire, lors de la communication du diagnostic. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Aspects culturels liés à l'immigration :</i> recours à un interprète, à un médiateur ou à une consultation de psychiatrie transculturelle; recours aux tradipraticiens*. ▪ <i>Aspects sociaux :</i> contact avec le travailleur social du service de pédiatrie pour l'évaluation des besoins sociaux de la famille.
NUTRITION ET CROISSANCE	
<p><i>Supplémentation :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ zinc (si retard de croissance); ▪ traitement de la carence en vitamine D. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ mesure du poids et de la taille à chaque visite; ▪ orientation vers un diététiste; ▪ orientation vers un pédoendocrinologue (en cas de retard de puberté à l'âge de 14 ans). 	<p><i>Supplémentation :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ acide folique (5 mg/j); ▪ zinc (10 mg de zinc/élément) en période prépubertaire; ▪ vitamine D; ▪ supplémentation martiale[†] non recommandée. <p><i>Autres :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ hydratation abondante; ▪ allaitement maternel recommandé.

MODE DE VIE	
<p><i>Voyages :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ vaccination; ▪ prophylaxie contre la malaria. 	<p><i>Activités sportives, voyages et loisirs :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ repos et non-exposition au froid; ▪ vaccination; ▪ procédure de suivi à l'étranger. <p><i>Milieu scolaire :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ information du service de garde sur la santé de l'enfant (non obligatoire); ▪ orientation scolaire et professionnelle : projet professionnel ne sollicitant pas d'efforts physiques excessifs ni l'exposition au froid; ▪ aide scolaire si nécessaire.
TRANSITION VERS LES SERVICES POUR ADULTES	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Élaboration d'une politique locale de transition et planification de la transition dès l'âge de 13 ou 14 ans. ▪ Retour sur les connaissances et le traitement de la maladie. ▪ Rencontre avec l'équipe spécialisée responsable des adultes. ▪ Correspondance, dans la mesure du possible, entre les protocoles pédiatriques et d'adultes pour le traitement des complications et de la douleur. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Programmation de la transition en tenant compte du moment, du degré d'autonomie, du lieu et de la coordination du processus de transfert. ▪ Familiarisation avec la maladie par l'adolescent : connaissances sur la maladie, particularités à la puberté.

* Un tradipraticien est un praticien qui a une approche médicale dite non conventionnelle ou traditionnelle en ayant recours, entre autres, aux écorces, aux plantes ou à des interventions spirituelles.

† Supplémentation en fer

Abréviations : AVC : accident vasculaire cérébral; bid : deux fois par jour; j : jour; kg : kilogramme; mg : milligramme; PCV13 : vaccin pneumococcique conjugué 13 Valent; po : par la bouche; SC et S/β⁰ : formes hétérozygotes de la drépanocytose; SS : forme homozygote de la drépanocytose; UI : unité internationale.

Sources : NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare*.

4.2.2 Traitement des complications aiguës

Les enfants souffrant de la drépanocytose peuvent présenter des complications ponctuelles nécessitant une intervention urgente. Il s'agit très souvent d'une douleur ou d'une anémie aiguës ou encore d'une détresse respiratoire. Concernant les détails du traitement de ce type de complications, le NHS et le NICE recommandent généralement de se référer aux protocoles régionaux de soins ; la HAS a pour sa part spécifié les traitements à prodiguer (voir le tableau 7).

Tableau 7 Quelques recommandations concernant le traitement des complications aiguës

NHS, 2010	HAS, 2010
DOULEUR	
<p>Douleur aiguë à l'hôpital</p> <p><i>Évaluation :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ évaluation de la douleur à l'aide d'un outil validé; ▪ établissement d'une politique au triage pour l'évaluation de la douleur et du délai d'attente avant l'administration d'analgésiques (devrait être inférieur à 30 minutes). <p><i>Traitement à l'hôpital :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ analgésiques, selon un protocole local élaboré en collaboration avec l'équipe hospitalière locale et le centre spécialisé; ▪ évaluation des besoins psychologiques de l'enfant et de la famille lors de l'admission. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ surveillance régulière de l'efficacité des analgésiques et de la présence des effets indésirables; ▪ formation de l'équipe médicale et infirmière sur le traitement de la douleur et l'administration d'analgésiques. 	<p>Crise vaso-occlusive</p> <p><i>Évaluation :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ évaluation de la douleur selon une échelle appropriée; ▪ prise en charge rapide du malade (trriage prioritaire); ▪ création d'un parcours de prise en charge rapide au service des urgences. <p><i>Traitement antalgique dès l'arrivée à l'hôpital :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ étape 1 : inhalation de MEOPA associée à la nalbuphine (0,4 à 0,5 mg/kg par voie intrarectale ou 0,2 à 0,3 mg/kg en intraveineuse lente chez l'enfant âgé de 18 mois à 15 ans; ▪ étape 2 : nalbuphine en discontinu (0,2 à 0,3 mg/kg/4 h ou en continu (1,5 mg/kg/24 h); ▪ étape 3 : morphine par voie orale ou par voie intraveineuse. <p><i>Suite du traitement antalgique à l'hôpital :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ association de la nalbuphine ou de la morphine au paracétamol et à un anti-inflammatoire non stéroïdien (AINS).
<p>*Recommandations de NICE, 2012</p> <p>Douleur aiguë à l'hôpital</p> <p><i>Évaluation :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ évaluation de la douleur selon une échelle appropriée; ▪ considérer l'épisode de douleur comme un cas d'urgence médicale et suivre les instructions du protocole local. <p><i>Traitement à l'hôpital :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ analgésiques dans les 30 premières minutes; ▪ pas de péthidine ni de corticostéroïdes ; ▪ opioïdes forts, selon les protocoles régionaux; ▪ paracétamol et AINS, pour tous les patients; ▪ considération du point de vue des patients dans le choix du traitement, des aspects psychologiques et sociaux; 	<p><i>Examens complémentaires :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ hémogramme, numération des réticulocytes, ionogramme sanguin avec urée et créatinine, dosage; de protéine C réactive (CRP). <p><i>Autres précautions :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ réhydratation, réchauffement, réconfort.

NHS, 2010	HAS, 2010
<ul style="list-style-type: none"> ▪ évaluation clinique : pression artérielle, saturation en oxygène, pulsation, respiration, température. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ surveillance régulière de l'efficacité des analgésiques et de la présence des effets indésirables; ▪ formation continue des professionnels de la santé; ▪ information aux patients sur le suivi après le congé de l'hôpital. 	
FIÈVRE	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Élaboration d'un protocole de traitement antibiotique par l'équipe spécialisée en collaboration avec l'équipe hospitalière locale et un microbiologiste pédiatre désigné. ▪ Culture du sang, des urines et autres sites chez tous les patients présentant une fièvre et une douleur aigüe. ▪ Recherche de la malaria en cas de doute ou d'un séjour dans une région à risque. 	<p><i>Consultation au service des urgences :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ fièvre > 38,5 °C; ▪ examens complémentaires : hémogramme, numération des réticulocytes, dosage de CRP, radiographie de thorax, hémoculture, bandelette urinaire, examen cytobactériologique des urines (si le test de la bandelette est positif). <p><i>Hospitalisation :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ enfant de moins de 3 ans ayant une fièvre > 38,5 °C; ▪ enfant ayant une altération de son état général ou de la conscience, accompagnée de fièvre > 39,5 °C; ▪ enfant ayant une température < 39,5 °C, sans altération de son état général, ayant un antécédent de septicémie.
ANÉMIE AIGÛE	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Élaboration d'un protocole de repérage et investigation diagnostique des enfants qui présentent une pâleur, accompagnée ou non d'une douleur. ▪ Élaboration d'un protocole local de traitement et de suivi, y compris les indications concernant la transfusion. ▪ Sensibilisation et formation continue de l'équipe médicale. ▪ Formation des parents : technique de palpation splénique. <p><i>Splénectomie :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ après 2 épisodes ou plus de séquestration splénique. 	<p><i>Séquestration splénique aigüe :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ entraînement des parents à diagnostiquer une anémie aigüe et une augmentation du volume de la rate; ▪ consultation en urgence; ▪ transfusion sanguine visant à corriger l'anémie et l'hypovolémie; ▪ surveillance médicale accrue après un épisode; ▪ éventualité d'un programme transfusionnel mensuel après le second épisode. <p><i>Érythroblastopénie aigüe transitoire liée à une infection à érythrovirus :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ indication pour une transfusion sanguine; ▪ surveillance de l'entourage pendant 15 jours à cause du risque de contagion à l'érythrovirus B19.

SYNDROME THORACIQUE AIGU	
<p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ radiographie du thorax : si douleur à la poitrine, détresse respiratoire ou hypoxie; ▪ spirométrie incitative en cas de douleur à la poitrine et au dos. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ surveillance régulière de la saturation en oxygène; ▪ élaboration d'un protocole local de soins et de suivi; ▪ formation des parents, des tuteurs et du personnel médical et infirmier sur les symptômes et la procédure d'urgence; ▪ politique de transfert : accord avec l'unité pédiatrique de soins intensifs. 	<p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ antalgiques; ▪ spirométrie incitative; ▪ transfusion simple d'environ 10 ml/kg ou échange transfusionnel si taux d'hémoglobine > 9g/dl ou défaillance viscérale; ▪ hydratation : 1,5 à 2 l/m²/24 h, sans dépasser 3 l/24 h; ▪ oxygénothérapie visant le maintien de la saturation artérielle en oxygène > 95 %; ▪ recours aux β2-mimétiques et ventilation non effractive : évaluation selon les cas; ▪ antibiothérapie à large spectre : germes intracellulaires et pneumocoque.
COMPLICATIONS NEUROLOGIQUES AIGÛES	
<p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ suivi du protocole de traitement d'un AVC; ▪ élaboration d'un guide de pratique spécifique du traitement d'un AVC dans le contexte des SDM par l'équipe spécialisée à l'intention de l'équipe hospitalière locale. <p><i>Soins et services dans chaque centre spécialisé :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ accès à un neuropédiatre désigné pour obtenir une évaluation et un avis; ▪ accès à l'unité de neurochirurgie pour le traitement des patients ayant une hémorragie cérébrale et des saignements subarachnoïdes; ▪ accès à l'imagerie neurologique, y compris le tomodensitogramme pédiatrique, l'IRM-ARM et l'EEG. 	
INSUFFISANCE RÉNALE AIGÛE	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Transfert en réanimation. ▪ Échange transfusionnel ou transfusion.
PRIAPISME FULMINANT	
<p><i>Traitement initial de choix :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ aspiration et irrigation à l'étiléfrine ou l'éphédrine. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ élaboration de la politique de traitement par l'équipe hospitalière spécialisée et l'équipe d'urologie pédiatrique; ▪ information offerte à tous les garçons et leurs tuteurs sur les soins d'urgence et l'accès à ces soins. 	<p><i>Traitement à l'admission :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ MEOPA; ▪ antalgiques. <p><i>Traitement à moins de 3 heures de l'épisode :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ injection isolée d'un agoniste alpha de type étiléfrine sur le bord latéral du corps caverneux; ▪ seconde injection si la détumescence n'est pas obtenue après 20 minutes.

	<p><i>Traitement après 3 heures ou après une injection inefficace :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ drainage sans lavage, sous anesthésie locale associée à une injection intracaverneuse d'étiléfrine (10 mg). <p><i>Traitement après l'échec du drainage :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ anesthésie locorégionale ou échange transfusionnel. <p><i>Traitement de la récurrence :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ injections intracaverneuses d'étiléfrine (3 à 4/j) ou perfusion intracaverneuse continue à faible débit et volume (< 20 ml/24 h; < 1 mg/kg/j). <p><i>Prévention de la récurrence :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ étiléfrine par voie orale (0,5 mg/kg/j pendant au moins 1 mois).
--	--

*Le guide de NICE [2012] portait uniquement sur le traitement de la douleur aiguë.

Abréviations : ARM : angiographie par résonance magnétique; AVC : accident vasculaire cérébral; °C : degré Celsius; CRP : protéine C réactive; EEG : électroencéphalogramme; h : heure; IRM : imagerie par résonance magnétique; j : jour; kg : kilogramme; l : litre; m² : mètre carré; MEOPA : mélange équimoléculaire oxygène protoxyde d'azote; mg : milligramme; SDM : syndrome drépanocytaire majeur.

Sources : NICE [2012] : *Sickle cell acute painful episode: Management of an acute painful sickle cell episode in hospital*; NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare*.

4.2.3 Traitement des complications chroniques

Les principales recommandations ou indications relatives aux complications qui requièrent un suivi à long terme sont résumées dans le tableau 8 ci-dessous.

Tableau 8 Quelques recommandations concernant le suivi des complications chroniques

NHS, 2010	HAS, 2010
TRAITEMENT DE LA DOULEUR À DOMICILE	
<p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ paracétamol et ibuprofène pour la douleur légère à modérée; ▪ codéine pour la douleur aiguë dans certains cas; ▪ thérapies non médicamenteuses contre la douleur (exemple : massage); ▪ stratégies psychologiques (détournement de l'attention). <p><i>Éducation des parents ou tuteurs et des enfants :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ détermination des facteurs de risque de douleur; ▪ évaluation et traitement de la douleur à domicile. 	<p><i>Traitement des crises douloureuses vaso-occlusives :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ boissons plus abondantes, bouillotte sur la zone douloureuse; ▪ paracétamol par voie orale à partir de l'âge de 1 an (30 mg/kg sans dépasser 1 g par prise) et renouvellement toutes les 6 heures à la dose de 15 mg/kg sans dépasser 1 g/prise; ▪ codéine par voie orale à partir de 1 an, associée au paracétamol ou à l'ibuprofène, en l'absence de soulagement après 30 à 45 minutes ou si douleur intense (0,5 à 1mg/kg/dose jusqu'à 30 mg; dose maximale de 60 mg/24 h chez enfants de 10 kg; 120 mg/24 h chez enfants de 20 kg; renouvellement toutes les 4 à 6 heures).
ÉNURÉSIE NOCTURNE	
<p><i>Au-delà de l'âge de 6 ans :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ suivi et conseils sur le traitement auprès des parents. <p><i>Suspicion d'apnée du sommeil et de ronflement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ suivi, mesure de la saturation nocturne, orientation vers un ORL. <p><i>Cas réfractaires :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ thérapie à la desmopressine. 	<p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ thérapie à la desmopressine inefficace; ▪ restriction hydrique contre-indiquée.
COMPLICATIONS HÉPATOBIILAIRES	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ tests annuels de la fonction hépatique. ▪ En cas d'épisodes récurrents de douleur abdominale : échographie du foie et de la vésicule biliaire. ▪ Cholécystectomie sélective : dans les cas de maladie biliaire symptomatique. 	<p><i>Boue biliaire :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ surveillance échographique semestrielle; ▪ utilisation de ceftriaxone proscrite. <p><i>Lithiase biliaire :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ cholécystectomie laparoscopique. <p><i>Hépatites auto-immunes :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ indications de la ponction-biopsie et du traitement à discuter avec les hépatologues. <p><i>Crise vaso-occlusive hépatique :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ thérapie par échange transfusionnel. <p><i>Hémochromatose post-transfusionnelle :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ mesure de la ferritine; ▪ mesure de la concentration en fer hépatique (examen de référence : ponction-biopsie hépatique; examen non effractif : IRM).

NHS, 2010	HAS, 2010
OSTÉONÉCROSE DE LA TÊTE FÉMORALE ET DE LA TÊTE HUMÉRALE	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ IRM si douleur persistante au bassin ou à l'épaule. ▪ Détermination du stade radiologique de la nécrose. ▪ Orientation vers un chirurgien orthopédique si la douleur persiste ou si la nécrose est au stade III ou plus. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Confirmation du diagnostic</i> : IRM (standard ou avec injection de gadolinium) ou radiographie standard. ▪ <i>Traitement</i> : antalgiques et AINS. ▪ <i>Suivi</i> : en orthopédie.
INFECTION OSTÉO-ARTICULAIRE	
	<p><i>Traitement de l'ostéomyélite :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ immobilisation, antalgiques, antibiothérapie par voie intraveineuse.
ULCÈRE DES JAMBES	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Traitement de l'infection</i> : débridement de l'ulcère et antibiothérapie. ▪ Prescription d'un traitement contre la douleur. ▪ Bandage et physiothérapie pour améliorer la mobilité. ▪ <i>Ulcères persistants</i> : traitement oral au sulfate de zinc. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Avis d'un dermatologue. ▪ Repos et surélévation du membre. ▪ Nettoyage quotidien au sérum physiologique et application de pansement. ▪ Traitement antalgique. ▪ Antiseptiques et antibiotiques locaux non recommandés. ▪ <i>Surinfection aiguë</i> : antibiothérapie par voie générale.
MALADIES CÉRÉBROVASCULAIRES	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Échographie Doppler transcrânienne annuelle chez tous les enfants à partir de 2 ans. ▪ Information aux parents et tuteurs sur les symptômes et les signes d'un AVC. ▪ Mesure annuelle de la tension artérielle. ▪ Surveillance de la saturation nocturne en présence d'antécédents de ronflement ou d'énurésie nocturne après 6 ans. ▪ Examens d'imagerie appropriés pour évaluer l'étendue de la maladie cérébrovasculaire. ▪ Accès à un neuropsychologue pour l'évaluation des fonctions cognitives et langagières et des troubles du comportement. ▪ Thérapie par transfusion : prévention secondaire de l'AVC. 	<p><i>Accident vasculaire cérébral ischémique :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>prévention primaire</i> : évaluation annuelle du risque à l'échographie Doppler transcrânienne à partir de l'âge de 12 à 18 mois; ▪ <i>traitement</i> : hospitalisation à l'unité des soins intensifs; IRM ou TDM cérébrale, sans injection, en urgence; transfusion sanguine; héparinothérapie et fibrinolytiques : non recommandés; ▪ <i>prévention des récurrences</i> : programme transfusionnel; greffe de cellules souches hématopoïétiques en cas de donneur compatible. <p><i>Accidents ischémiques transitoires :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ échange transfusionnel; ▪ recherche de donneur histocompatible en vue d'une greffe. <p><i>Hémorragies intracérébrales :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ traitement neurochirurgical; ▪ hydratation; ▪ échange transfusionnel ou transfusion.
COMPLICATIONS CARDIAQUES	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Électrocardiogramme en cas de douleur thoracique gauche inexpliquée. ▪ Échographie cardiaque annuelle (à partir de 6 ans).

COMPLICATIONS RÉNALES	
<p><i>Hématurie macroscopique :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ investigation selon le protocole local. <p><i>Infection urinaire :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ traitement selon le guide pédiatrique. <p><i>Suivi des complications :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ mesure annuelle de la tension artérielle, de l'urée, de la créatinine et des électrolytes; ▪ investigation de la fonction rénale en présence d'hypertension ou d'une augmentation du niveau de la créatinine et de l'urée. 	<p><i>Hématurie macroscopique :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ examen : échographie Doppler vésicorénale; ▪ traitement : repos et maintien d'un débit urinaire élevé. <p><i>Insuffisance rénale chronique :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ recherche annuelle de microalbuminurie; ▪ consultation en néphrologie en cas de protéinurie persistante.
COMPLICATIONS PULMONAIRES	
<p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ hydroxyurée si 2 ou 3 épisodes du syndrome thoracique aigu au cours des 2 dernières années. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ mesure annuelle de la saturation en oxygène; ▪ si saturation nocturne < 95 % : recherche de maladie cérébrovasculaire et d'apnée du sommeil; ▪ si maladie pulmonaire chronique : suivi comprenant un examen fonctionnel respiratoire (l'oxymétrie pulsée et la TDM à haute résolution peuvent être considérées); ▪ échocardiographie pour évaluation de l'hypertension pulmonaire; ▪ si hypertension pulmonaire significative : orientation vers un pneumologue intéressé par le SDM. 	<p><i>Prévention des récurrences :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ hydroxyurée ou programme transfusionnel au-delà de 2 épisodes du syndrome thoracique aigu.
PRIAPISME	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Information aux parents et aux enfants. ▪ Traitement : étiléfrine par voie orale si priapisme intermittent. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Formation des parents et des enfants. ▪ Traitement : étiléfrine par voie orale, par injection intracaverneuse selon l'avis du spécialiste (si 2 épisodes intermittents par mois).
COMPLICATIONS OPHTALMOLOGIQUES	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Signalement de tout symptôme. ▪ Orientation d'urgence vers un ophtalmologiste. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Consultation immédiate si douleur oculaire, perception de taches noires ou chute brutale de l'acuité visuelle. ▪ Bilan annuel par un spécialiste, dès l'âge de 6 ans (SC) ou 10 ans (SS).

Abréviations : AVC : accident vasculaire cérébral; g : gramme; IRM : imagerie par résonance magnétique; j : jour; kg : kilogramme; mg : milligramme; ORL : otorhinolaryngologiste; SDM : syndrome drépanocytaire majeur; SC : forme hétérozygote de la drépanocytose; SS : forme homozygote de la drépanocytose; TDM : tomodensitométrie

Sources : NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare*.

4.2.4 Traitements spécialisés

Les deux guides de pratique consultés rapportent les recommandations concernant trois traitements spécialisés des complications de la drépanocytose, à savoir la transfusion sanguine, l'hydroxyurée ou l'hydroxycarbamide et l'allogreffe. La majorité des points essentiels de ces recommandations est présentée dans le tableau 9 ci-dessous.

Tableau 9 **Recommandations concernant les traitements spécialisés**

NHS, 2010	HAS, 2010
TRANSFUSION SANGUINE	
<p><i>Considérations générales concernant la transfusion :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ compatibilité des antigènes (systèmes rhésus et Kell); ▪ établissement du phénotype des globules rouges de tous les patients, au diagnostic ou à la première visite. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ évaluation annuelle des enfants recevant une transfusion mensuelle; ▪ chélation de fer chez tous les enfants ayant une transfusion régulière, selon les protocoles établis; ▪ vaccination contre l'hépatite A et B à offrir à ceux qui suivent un programme de transfusion chronique (à long terme). <p><i>Indications relatives à une transfusion d'urgence :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ chez les enfants montrant une rapide progression du syndrome thoracique aigu et des symptômes neurologiques aigus afin d'obtenir un taux de HbS < 30 % et de Hb = 10 à 11g/dl. <p><i>Indications pour une transfusion chronique :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ prévention secondaire d'un événement vasculaire cérébral; ▪ en présence d'un risque élevé en fonction de la vitesse d'écoulement du flux à l'échographie Doppler transcrânienne. <p><i>Condition exigeant une transfusion de globules rouges :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ test négatif des drépanocytes et des globules rouges de moins de 7 jours, si possible. 	<p><i>Principe général concernant la transfusion :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ à l'aide de culots phénotypés (au moins rhésus et Kell) et compatibilisés et en tenant compte des anticorps irréguliers antérieurs. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ dans un centre de référence ou de compétence concernant tous les patients ayant une surcharge en fer; ▪ mise à jour d'un dossier transfusionnel unique, transférable d'un site à un autre. <p><i>Indications relatives à une transfusion simple ou ponctuelle :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ anémie aigüe; ▪ crise douloureuse hyperalgique résistant à la morphine ou syndrome thoracique aigu (Hb < 9 mg/dl) et absence de défaillance viscérale. <p><i>Indications relatives à un échange transfusionnel :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ AVC, pour obtenir un taux de HbS < 30 %; ▪ crise douloureuse hyperalgique résistant à la morphine ou syndrome thoracique aigu accompagné d'un taux de Hb > 9g/dl et/ou d'une défaillance viscérale associée; ▪ préparation pour une anesthésie générale prolongée dans le but d'obtenir un taux de HbS ≤ 40 %; ▪ priapisme résistant à l'étiléfrine et au drainage. <p><i>Indications relatives à un programme de transfusions simples chroniques :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ récurrence d'une séquestration splénique (après un second épisode, jusqu'à l'âge approprié pour une éventuelle splénectomie). <p><i>Indications relatives à un programme transfusionnel :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ prévention primaire ou secondaire de l'AVC; ▪ échec de l'hydroxyurée (récurrence d'un syndrome thoracique aigu ou de crises vaso-occlusives). <p><i>Traitement de l'hémochromatose post-transfusionnelle :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ chélation de fer : si concentration hépatique en fer de

NHS, 2010	HAS, 2010
	<p>7 mg/g de poids sec ou un cumul de transfusions de 100 ml/kg de concentrés érythrocytaires ou taux de ferritine > 1000 ng/ml confirmé;</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ déféroxamine (DFO) : 30 à 40 mg/kg/j en perfusion sous-cutanée de 8 à 11 h, 5 à 6 j/semaine à l'aide d'une pompe ou d'un diffuseur portable; ▪ déféripone : utilisation nécessitant une surveillance hebdomadaire de l'hémogramme (risque d'agranulocytose); ▪ déférasirox : chez les enfants de plus de 2 ans, lorsque la déféroxamine est contre-indiquée ou inadaptée (posologie initiale : 10 à 30 mg/kg/j en une seule prise).
HYDROXYURÉE	
<p><i>Indications :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ plus de 3 épisodes de douleur aigüe par année; ▪ 2 épisodes ou plus du syndrome thoracique aigu. <p><i>Avant le traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ la décision de début du traitement doit être prise par le centre spécialisé; ▪ communication de l'information aux parents ou tuteurs et aux enfants : état des connaissances sur le traitement, effets indésirables. 	<p><i>Indications :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ 3 crises vaso-occlusives ou plus par an ou 2 épisodes ou plus du syndrome thoracique aigu; ▪ anémie grave (Hb < 6g/dl ou < 7g/dl). <p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ posologie initiale : 15 mg/kg/j; ▪ posologie habituelle : 15 à 30 mg/kg/j. <p><i>Détermination de l'échec du traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ aucune amélioration après 6 à 9 mois, à la dose maximale.
ALLOGREFFE DE LA MOELLE OSSEUSE OU DES CELLULES SOUCHES HÉMATOPOÏÉTIQUES	
<p><i>Indication :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ option à offrir à tous les patients ou à leurs familles, indépendamment de la disponibilité d'un donneur. <p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ dans un centre spécialisé en transplantation dans les cas hémoglobinopathie; ▪ transplantations à partir d'un donneur autre que le donneur histocompatible (locus HLA identique) de la fratrie, à effectuer uniquement après mûre réflexion et selon l'avis d'une équipe expérimentée. <p><i>Suivi :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ dans chaque centre hospitalier spécialisé, établir des liens avec un centre de transplantation expérimenté. 	<p><i>Indications et conditions :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ à discuter en concertation pluridisciplinaire; ▪ typage HLA et consultation spécialisée auprès d'un centre de greffe pédiatrique si l'enfant présente une vasculopathie cérébrale même asymptomatique; des CVO ou des STA graves malgré un traitement à l'hydroxyurée; ▪ proposition d'une cryopréservation de sang placentaire de la fratrie à venir. <p><i>Traitement :</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ augmentation des chances de réussite (95 %) si la greffe, à partir d'un donneur histocompatible (locus HLA identique) de la fratrie, est réalisée durant l'enfance.

Abréviations : AVC : accident vasculaire cérébral; CVO : crise vaso-occlusive; dl : décilitre; g : gramme; Hb : hémoglobine; HbS : hémoglobine S; HLA: *human leucocyte antigen*, en français : complexe majeur d'histocompatibilité humain ou CMH; j : jour; kg : kilogramme; mg : milligramme; ml : millilitre; Rh : Rhésus; STA : syndrome thoracique aigu.

Sources : NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*; HAS [2010] : *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare*.

4.2.5 Normes de qualité

Le guide du NHS a établi quelques normes d'audit de la mise en œuvre des recommandations relatives au traitement des SDM. Ces normes sont résumées dans le tableau 10 ci-dessous.

Tableau 10 Normes de qualité

ASPECT DU TRAITEMENT OU DU SUIVI	NHS, 2010
PROPHYLAXIE À LA PÉNICILLINE (OU OPTION DE RECHANGE)	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Offerte à 90 % des enfants dans les 3 premiers mois de vie. ▪ Offerte à 99 % des enfants dans les 6 premiers mois de vie. ▪ Documentation du refus des parents.
VACCIN PNEUMOCOCCIQUE	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Pneumovax^{MD} administré à 95 % des enfants à l'âge de 2 ans (24 à 27 mois) et tous les 5 ans par la suite.
ÉCHOGRAPHIE DOPPLER TRANSCRÂNIENNE	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Offerte annuellement à 90 % des enfants de 2 à 16 ans dès la 2^e année de publication du guide. ▪ Offerte dans 99 % des centres spécialisés dès la 1^{re} année de la publication du guide.
SUIVI ET MESURES DE SÉCURITÉ	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Maintien d'une liste de tous les patients dépistés par le centre spécialisé, en collaboration avec les services locaux de pédiatrie. ▪ Enregistrement, au service local de pédiatrie, de 100 % des nouveau-nés dépistés. ▪ Coordination des services entre le service local et le centre spécialisé concernant le suivi des complications majeures et le suivi annuel. ▪ Mécanisme de repérage des patients qui ne se présentent pas au suivi.
COLLECTE DES DONNÉES	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Envoi des données anonymes de 95 % des enfants de moins de 5 ans au programme national de dépistage (ne requiert pas de consentement). ▪ Inscription, dans le registre national, de 90 % des enfants dont les parents ont donné leur consentement, avant la fin de la 1^{re} année de la publication du guide.

Abréviation : MD : marque déposée

Source : NHS [2010] : *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care.*

CONCLUSION

Les objectifs du présent document étaient de mener une analyse critique et une évaluation de la qualité des guides de pratique sur le diagnostic, le traitement et le suivi des SDM utilisés dans les pays autre que le Canada. L'analyse a permis d'établir ce qui suit :

- les deux guides nationaux retenus (ceux du NICE, du NHS (Royaume-Uni) et le protocole de la HAS (France)) sont de bonne qualité méthodologique;
- selon les documents consultés, les protocoles ou les guides de traitement et de suivi des enfants souffrant de SDM devraient couvrir autant le traitement des complications aiguës que celui des complications chroniques, tout en considérant les aspects de formation et d'information des acteurs clés en clinique et dans la communauté ainsi que l'aspect social et l'aspect culturel associés à la maladie.

ANNEXE A

Stratégies de recherche

Recherche documentaire

Ce document présente la stratégie de recherche appliquée dans les banques de données choisies en mai 2012, soit Medline (par PubMed) et Embase, les termes retenus utilisés dans Google pour explorer la littérature grise, et les principaux sites Web visités afin d'y recueillir des informations sur la drépanocytose.

PubMed

Recherche effectuée le 29 mai 2012
#1 sickle cell disease[ti] OR (thalassemia[ti] OR thalassaemia[ti]) AND (clinical protocol*[ti] OR standard*[ti] OR practice guideline*[ti] OR screening program*[ti])
#2 ("Anemia, Sickle Cell"[Majr]) OR "Thalassemia"[Majr] AND ("Clinical Protocols"[Majr] OR "Standard of Care"[Majr] OR "Practice Guidelines as Topic"[Majr] OR "Neonatal Screening"[Majr])
#3 1 AND 2
Limits: Publication date from 2005 to 2012 Résultat : 96 références

Embase

Recherche effectuée le 29 mai 2012
#1 *sickle cell disease/ OR *thalassemia/
#2 *clinical protocol/OR *standard/OR *practice guideline/OR *newborn screening/
#3 1 AND 2
#4 sickle cell disease.ti OR thalassemia.ti OR thalassaemia.ti
#5 clinical protocol.ti OR standard.ti OR practice guideline.ti OR newborn screening.ti
#6 4 AND 5
#7 3 OR 6
Limits: Publication date from 2005 to 2012 Résultat : 84 références

Mots-clés utilisés pour effectuer la recherche de littérature grise dans Google

Sickle cell disease, sickle cell anemia, sickle cell anaemia, thalassemia, thalassaemia, guideline, practice guideline, clinical guideline, guidance, standard, protocol, clinical protocol, screening program, screening programme.

Anémie falciforme, syndromes drépanocytaires majeurs, drépanocytose, thalassémie, guide de pratique, protocole clinique, programme de dépistage.

Sites Web consultés

National Heart Lung and Blood Institute (NHLBI) : <http://www.nhlbi.nih.gov/>

National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) : <http://www.nice.org.uk/>

Sickle Cell Society : <http://www.sicklecellsociety.org/>

Sickle Cell Association of Ontario : <http://www.sicklecellontario.org/>

Thalassemia International Federation : <http://www.thalassaemia.org.cy/>

ANNEXE B

Évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique (RPC)

Tableau B-1 Critères d'évaluation de la grille AGREE II

Domaine 1. Champ et objectifs (score 1 à 7)
1. Le ou les objectifs de la RPC sont décrits explicitement.
2. La ou les questions de santé couvertes par la RPC sont décrites explicitement.
3. La population à laquelle la RPC doit s'appliquer est décrite explicitement.
Domaine 2. Participation des groupes concernés (score 1 à 7)
4. Le groupe de travail ayant élaboré la RPC inclut des représentants de tous les groupes professionnels concernés.
5. Les opinions et leurs préférences de la population cible ont été identifiées.
6. Les utilisateurs cibles de la RPC sont clairement définis.
Domaine 3. Rigueur d'élaboration de la RPC (score 1 à 7)
7. Des méthodes systématiques ont été utilisées pour rechercher les preuves scientifiques.
8. Les critères de sélection des preuves sont clairement décrits.
9. Les forces et les limites des preuves scientifiques sont clairement définies.
10. Les méthodes utilisées pour formuler les recommandations sont clairement décrites.
11. Les bénéfices, les effets secondaires et les risques en termes de santé ont été pris en considération dans la formulation des recommandations.
12. Il y a un lien explicite entre les recommandations et les preuves scientifiques sur lesquelles elles reposent.
13. La RPC a été revue par des experts externes avant sa publication.
14. Une procédure d'actualisation de la RPC est décrite.
Domaine 4. Clarté et présentation (score 1 à 7)
15. Les recommandations sont précises et sans ambiguïté.
16. Les différentes options de prise en charge de l'état ou du problème de santé sont clairement présentées.
17. Les recommandations clés sont facilement identifiables.
Domaine 5. Applicabilité (score 1 à 7)
18. La RPC décrit les éléments facilitant son application et les obstacles
19. La RPC offre des conseils et/ou des outils sur les façons de mettre les recommandations en pratique.

20. Les répercussions potentielles sur les ressources de l'application des recommandations ont été examinées.
21. La RPC propose des critères de suivi et de vérification.
Domaine 6. Indépendance éditoriale (score 1 à 7)
22. Le point de vue des organismes de financement n'a pas influencé le contenu de la RPC.
23. Les intérêts divergents des membres du groupe ayant élaboré la RPC ont été pris en charge et documentés.
Appréciation générale de la qualité du guide (score de 1 à 7)
Recommandation de l'utilisation du guide (oui ou non)

Abréviation : RPC : Recommandation pour la pratique clinique

Source : AGREE [2009], Grille d'évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique (Grille AGREE II)

Tableau B-2 Résultats individuels avec la grille AGREE II

Dimensions	Champ d'application et objectifs				Participation des groupes concernés				Rigueur du processus d'élaboration du guide							Clarté et présentation				Applicabilité					Indépendance éditoriale					
	1	2	3	Total	4	5	6	Total	7	8	9	10	11	12	13	14	Total	15	16	17	Total	18	19	20	21	Total	22	23	Total	
Évaluateur 1	NICE, 2012	7	7	7	21	7	7	7	21	7	7	7	7	7	7	7	56	7	7	7	21	1	7	7	7	22	7	7	14	
	NHS, 2010	7	5	7	19	7	7	7	21	7	2	1	2	7	6	1	1	27	7	7	7	21	1	7	1	7	16	7	7	14
	HAS, 2010	7	7	7	21	6	7	5	18	7	4	3	6	7	6	7	6	46	7	7	7	21	1	5	1	1	8	7	7	14
Évaluateur 2	NICE, 2012	7	7	7	21	7	5	7	19	7	7	7	7	7	7	7	56	7	7	7	21	1	7	7	7	22	6	7	13	
	NHS, 2010	7	7	7	21	6	5	7	18	7	1	3	3	6	6	3	1	30	6	6	5	17	1	7	1	7	16	7	6	13
	HAS, 2010	7	7	6	20	6	5	7	18	7	1	3	3	6	5	5	5	35	6	6	5	17	1	5	1	1	8	7	7	14
Évaluateur 3	NICE, 2012	7	7	7	21	7	6	7	20	7	7	6	7	7	7	5	53	7	7	7	21	6	6	7	7	26	7	6	13	
	NHS, 2010	7	7	7	21	6	5	7	18	7	5	7	4	7	7	1	2	40	7	6	7	20	7	7	6	7	27	7	5	12
	HAS, 2010	7	5	7	19	4	5	7	16	7	5	6	7	6	5	7	2	45	7	6	7	20	5	6	4	4	19	7	7	14
Score maximal possible	63				63				168							63				84					42					
Score minimal possible	9				9				24							9				12					6					

*Score minimal possible = résultat minimal possible (=1) x nombre d'items dans la dimension x nombre d'évaluateurs (=3). † Score maximal possible = résultat maximal possible (=7) x nombre d'items dans la dimension x nombre d'évaluateurs (=3).

Abréviations : HAS : Haute Autorité de Santé; NICE : National Institute for Health and Clinical Excellence; NHS : National Health Service

Tableau B-3 Qualité globale des guides selon la grille AGREE II

Dimensions	NICE, 2012					NHS, 2010					HAS, 2010				
	CL	AF	J-MM	T	%	CL	AF	J-MM	T	%	CL	AF	J-MM	T	%
Champ d'application et objectifs	21	21	21	63	100	19	21	21	61	96	21	20	19	60	94
Participation des groupes concernés	21	19	20	60	94	21	18	18	57	89	18	18	16	52	80
Rigueur du processus d'élaboration du guide	56	56	53	165	98	27	30	40	97	51	46	35	45	126	71
Clarté et présentation	21	21	21	63	100	21	17	20	58	91	21	17	20	58	91
Applicabilité	22	22	26	70	81	16	16	27	59	65	8	8	19	35	32
Indépendance éditoriale	14	13	13	40	94	14	13	12	39	92	14	14	14	42	100
Qualité générale du guide	6	6	7	19	89	6	6	7	19	89	6	6	6	18	83
Recommandation de l'utilisation du guide	<i>Oui</i>					<i>Oui</i>					<i>Oui</i>				

*Somme des scores obtenus par dimension pour chaque évaluateur. † Pourcentage des scores par dimension = $[(\text{Total} - \text{score minimal possible}) / (\text{score maximal possible} - \text{score minimal possible})] \times 100$.

RÉFÉRENCES

- AGREE Next Steps Research Consortium. Grille d'évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique (Grille AGREE II). AGREE Research Trust; 2009. Disponible à : <http://www.agreetrust.org/resource-centre/agree-ii-translations/>.
- Garnier J et Delamare M. Dictionnaire illustré des termes de médecine. 30^e éd. Paris, France : Maloine; 2009.
- Haute Autorité de Santé (HAS). Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent : protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare. Saint-Denis La Plaine, France : HAS; 2010. Disponible à : http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-04/ald_10_pnds_drepano_enfant_web.pdf.
- Haute Autorité de Santé (HAS). Prise en charge de la drépanocytose chez l'enfant et l'adolescent : recommandations pour la pratique clinique. Saint-Denis La Plaine, France : HAS; 2005. Disponible à : http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/Drepanocytose_reco.pdf.
- Langlois S, Ford JC, Chitayat D, Desilets VA, Farrell SA, Geraghty M, et al. Dépistage des porteurs de thalassémie et d'hémoglobinopathies au Canada. J Obstet Gynaecol Can 2008;30(10):960-71.
- National Health Service (NHS). Sick cell disease in childhood: Standard and guidelines for clinical care. Londres, Angleterre : NHS Sick Cell and Thalassaemia Screening Programme; 2010. Disponible à : <http://sct.screening.nhs.uk/cms.php?folder=2493>.
- National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI) et National Institutes of Health (NIH). The management of sickle cell disease. Bethesda, MD : NHLBI; 2002. Disponible à : <http://www.nhlbi.nih.gov/guidelines/scd/index.htm>.
- National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE). Sickle cell acute painful episode: Management of an acute painful sickle cell episode in hospital. Manchester, Royaume-Uni : NICE; 2012. Disponible à : <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13772/59782/59782.pdf>.
- Rees DC, Williams TN, Gladwin MT. Sickle-cell disease. Lancet 2010;376(9757):2018-31.



100 %



Le présent document a été imprimé sur du papier contenant 100 % de fibres postconsommation, certifié Choix environnemental, recyclé et fabriqué à partir d'énergie biogaz et par un procédé sans chlore.