

**Journée mondiale
des maladies rares le 28 février**

1^e maladie génétique en France : la drépanocytose, une pathologie passée sous silence !

Paris, France le 24 février 2022 - « Ce qui fait le plus mal, c'est qu'on n'en parle pas » : une signature sans équivoque pour sensibiliser à la drépanocytose, tout comme les douleurs intenses et souvent insupportables provoquées par cette maladie. Avec des symptômes invisibles de l'extérieur et pourtant bien réels dans le quotidien des patients (crises vaso-occlusives douloureuses, anémie, atteintes d'organes diverses, etc.)¹, la drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue en France² et dans le monde et impacte lourdement la vie des personnes touchées, de l'enfance à l'âge adulte, avec des complications qui peuvent engager le pronostic vital³. Et pourtant, c'est l'une des maladies rares dont on parle le moins !

À l'occasion de la Journée Mondiale des Maladies Rares, l'objectif de la campagne lancée par le laboratoire Novartis est clair : porter la voix des patients atteints de drépanocytose pour sortir cette maladie de l'ombre et pouvoir enfin améliorer leur qualité de vie.

La drépanocytose : des symptômes lourds, invisibles, et des douleurs intenses qui entravent la vie des patients

1^e maladie génétique en France (et dans le monde), la drépanocytose entraîne la **déformation des globules rouges**, qui adoptent une forme de faucille. Les conséquences principales sont l'**anémie** (pâleur et fatigue chronique), des **crises vaso-occlusives** (obturation des petits vaisseaux sanguins entraînant des crises de douleurs particulièrement intenses) et des atteintes d'organes¹. Des symptômes qui ont un réel impact physique et psychologique dans la vie quotidienne des patients atteints de drépanocytose, entraînant de nombreux séjours à l'hôpital, des absences répétées à l'école ou au travail et donc des difficultés d'intégration sociale⁴. Les symptômes peuvent varier d'une personne à l'autre, ou pour un même patient au cours de sa vie.

Quelques chiffres à retenir

- **1^e maladie génétique** en France² et dans le monde avec 6,9 millions **de personnes touchées dans le monde**³
- Entre 20 000 et 30 000 patients en France⁶
- 586 nouveau-nés atteints de drépanocytose en France en 2019²
- **Incidence** de la drépanocytose accrue en **Ile-de-France et dans les DROM**²

Une campagne pour sensibiliser le grand public sur une pathologie en mal de reconnaissance, qui peut avoir de lourdes conséquences sur la vie des enfants ainsi qu'à l'âge adulte

La drépanocytose est une des maladies rares dont on parle le moins, et pourtant, elle est la maladie génétique la plus répandue. Ce paradoxe est source d'importantes problématiques de prise en charge pour les patients et de complications dans leur vie quotidienne. De ce fait, une meilleure connaissance de la drépanocytose est la condition première pour assurer une pleine intégration sociale, scolaire et professionnelle des patients. D'ailleurs, selon les résultats d'une étude BVA menée auprès des jeunes atteints de drépanocytose en 2021, 92 % estiment qu'une plus grande reconnaissance de leur maladie leur serait bénéfique⁴.

En effet, les jeunes se sentent souvent seuls avec le fardeau de leur maladie : 82 % d'entre eux disent avoir l'impression que les personnes de leur âge ne comprennent pas la gravité de leur maladie. Ils sont également très nombreux (78 %) à manquer les cours en raison de leur maladie et plus du quart des répondants pensent qu'ils ne pourront pas exercer les études et le métier qu'ils souhaitent à cause de la drépanocytose. La dureté de la maladie est un fardeau et un défi de tous les jours pour ces patients.

C'est pour pallier à ce manque de reconnaissance et offrir un accompagnement approprié et une meilleure qualité de vie aux patients, que Novartis a souhaité lancer une campagne de sensibilisation à l'occasion de la Journée Mondiale des Maladies Rares. Une campagne évocatrice qui met en lumière, à travers des mots, l'impact de la méconnaissance de la maladie sur la vie des patients afin de capter l'attention du public. La campagne sera relayée en presse et via un dispositif digital dédié. Et pour en savoir plus sur la maladie et comprendre le vécu de ceux qui en souffrent, le site www.drepanocytose-ils-osent.fr donne la parole aux patients à travers des témoignages sincères et poignants.

“ Parfois, les antidouleurs ne font aucun effet et j'ai des douleurs indescriptibles, très violentes. Lorsque j'arrive aux urgences, j'ai le visage fermé, j'essaie de prendre sur moi et de rester calme, de ne pas crier. Et pourtant, ce n'est pas la première fois que j'ai une crise. On ne s'habitue jamais à des douleurs si intenses... Au-delà des douleurs physiques, je me sens impuissante face à ma maladie, comme si j'étais prise au piège. J'ai un mode de vie sain - du moins j'essaie - je mange équilibré, je fais de l'exercice physique et essaie de dormir suffisamment. Pourtant, les crises continuent de survenir. Le pire, c'est qu'elles sont souvent imprévisibles... La drépanocytose est une maladie invisible mais également imprévisible. ”⁴

Dianaba BA, patiente atteinte de drépanocytose

CE QUI FAIT LE PLUS MAL, C'EST QU'ON N'EN PARLE PAS.

La drépanocytose est la 1^{re} maladie génétique en France. Elle touche actuellement entre 20 000 et 30 000 personnes, dont environ 500 nouveau-nés chaque année.

Cette maladie très peu connue provoque une déformation des globules rouges et affecte la circulation du sang, entraînant crises douloureuses, anémie, risques d'infection et de complications graves. Nous pouvons pourtant améliorer la vie des personnes atteintes de drépanocytose par un dépistage précoce de la maladie et un accompagnement thérapeutique adapté.

OSER EN PARLER, C'EST DÉJÀ AGIR.

drepanocytose-ils-osent.fr

NOVARTIS | Reimagining Medicine

191529 - Février 2022 - Copyright Novartis Pharma SAS

Novartis s'engage aux côtés des associations de patients et experts de la pathologie pour faire avancer le débat autour de la drépanocytose

L'accompagnement des patients atteints de drépanocytose n'est pas à la hauteur des enjeux auxquels ils font face. Novartis travaille en étroite collaboration avec l'association SOS Globi depuis 2018 et l'APIPD depuis 2020, pour faire connaître la maladie, éveiller les consciences sur l'impact délétère qu'elle peut avoir et la nécessité de faire bouger les lignes de sa prise en charge pour un meilleur accompagnement des patients. Le sondage récemment mené par BVA auprès des jeunes patients a permis également de comprendre davantage leur vie avec la maladie et leurs attentes. Par ailleurs, un [carnet de propositions](#) a été établi par des associations de patients, professionnels de santé, élus et experts académiques pour dresser un état des lieux de la prise en charge en France et proposer des solutions concrètes à destination des pouvoirs publics.

A propos du laboratoire Novartis

Novartis réinvente la médecine pour améliorer et prolonger la vie des gens. En tant que leader mondial des médicaments, nous utilisons des technologies scientifiques et numériques innovantes pour créer des traitements transformateurs dans les domaines où les besoins médicaux sont importants. Animés par l'objectif de trouver de nouveaux médicaments, nous nous classons systématiquement parmi les premières sociétés mondiales en matière d'investissements dans la recherche et le développement. Les produits de Novartis touchent près de 800 millions de personnes dans le monde et nous trouvons des moyens innovants pour élargir l'accès à nos derniers traitements. Quelque 110 000 personnes de plus de 140 nationalités travaillent chez Novartis dans le monde entier. Pour en savoir plus, veuillez consulter notre site internet : <https://www.novartis.com>

Contact Presse :

Eve LUCAS - Eve.lucas@edelman.com - 06 25 98 11 62

Références:

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

² Rapport d'activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.

³ Piel, F. B., Hay, S. I., Gupta, S., Weatherall, D. J., & Williams, T. N. (2013). Global Burden of Sickle Cell Anaemia in Children under Five, 2010–2050: Modelling Based on Demographics, Excess Mortality, and Interventions. PLoS Medicine, 10(7), 1-14 e1001484. <https://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.1001484>.

⁴ Enquête d'opinion réalisée par l'Institut BVA pour Novartis, auprès de 158 jeunes patients drépanocytaires âgés de moins de 29 ans, questionnaire de 10 minutes en ligne (terrain du 12/04/2020 au 30/04/2020) - 129403 - Juin 2021

⁵ Piel, F.B., Steinberg, M.H., Rees, D.C. - Sickle Cell Disease - N Engl J Med 2017;376:1561-73.

⁶ Leleu, H. et al., 2020. Epidemiology and disease burden of SCD in France: a descriptive study based on a French nationwide claims database. PLoS ONE 16(7): e0253986