



institut
imagine
GUÉRIR LES MALADIES GÉNÉTIQUES

Index GR-Ex
**Constitution de collection d'échantillons
biologiques**

Sous-étude : Geno-DREP
**Etude des facteurs immunogénétiques associés au
risque de drépanocytose**

Contacts utiles

- Promoteur : Institut Imagine
- Contact : Sandra Manceau
- Email : sandra.manceau@aphp.fr
- Responsable scientifique : Pr Marina Cavazzana

Important

- Participation gratuite
- Confidentialité garantie
- Possibilité d'arrêter à tout moment

La drépanocytose, c'est quoi ?

La drépanocytose est une maladie génétique du sang. Les globules rouges, au lieu d'être ronds et souples, deviennent en forme de « faucille ».

Cela provoque :

- Une anémie (manque de globules rouges),
- Des crises douloureuses quand le sang circule mal,
- Un risque d'infections plus élevé.

C'est une maladie chronique, mais un suivi médical régulier et les traitements permettent d'améliorer la qualité de vie.

Qui peut participer ?

Patients drépanocytaires adultes et pédiatriques (SS, SC ou S β -thalassémie)

Pourquoi participer ?

Participer à cette étude aide des équipes d'experts à combiner leurs connaissances en médecine, en génétique et en informatique pour mieux comprendre comment l'immunité influence la drépanocytose. Cela permettra d'améliorer la compréhension de la maladie et de développer de nouveaux outils pour mieux la diagnostiquer et la traiter.

Pourquoi cette étude ?

Cette recherche veut comprendre pourquoi certaines personnes atteintes de drépanocytose développent des complications graves, en étudiant leurs différences génétiques liées au système immunitaire. L'objectif est de mieux expliquer les mécanismes de la maladie et, à terme, d'améliorer le suivi et les soins des patients.

Objectif : Trouver des liens entre certaines variantes génétiques et la façon dont la maladie se manifeste.

Expliquer comment ces différences génétiques influencent la maladie.

Étudier la fréquence d'un phénomène appelé hématopoïèse clonale et voir s'il est lié à des profils immunitaires particuliers.

Comment ça se passe ?

- **Durée** : 12 mois
- **Nombre de participants** : 150

Organisation :

Rajout de deux tubes de sang au moment du bilan sanguin dans le cadre de votre prise en charge médicale

- Un pour le laboratoire
- Un pour la biocollection (futurs études)

Droits et choix

- Participation **volontaire**.
- Vous pouvez arrêter à **tout moment** sans conséquence sur vos soins.
- Vos données personnelles restent **confidentielles**.