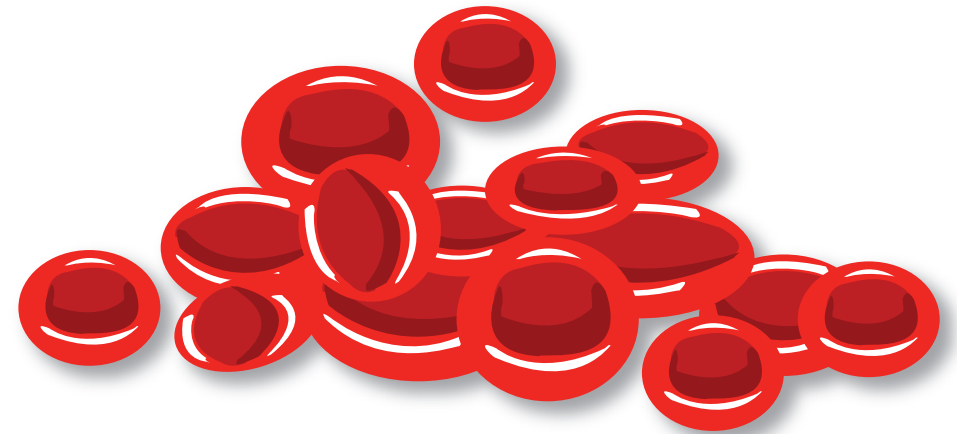


Centre de référence des Thalassémies

J'AI UNE BÊTA-THALASSÉMIE MINEURE



Thalassémie vient du mot Thalassa qui signifie mer :

en effet, les premiers patients connus étaient originaires du pourtour de la mer Méditerranée.

La thalassémie est également répandue en Asie du Sud-Est, en Inde, en Chine, au Moyen orient et en Afrique.

Centre de référence des Thalassémies



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille



Institut d'Hématologie
et d'Oncologie Pédiatrique



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

Qu'est ce qu'une **bêta-thalassémie** ?

Dans notre sang, les globules rouges ont pour mission de transporter l'oxygène afin de le distribuer aux différents organes. Ils le font grâce à l'**hémoglobine** qu'ils contiennent en grande quantité. L'hémoglobine est constituée de deux sous-unités : l'alpha-globine et la bêta-globine.

Le terme « bêta-thalassémie » signifie qu'il y a un défaut de fabrication de la **bêta-globine**. Si ce défaut est important, il peut entraîner une anémie (baisse du nombre de globules rouges).

Chaque individu possède en double exemplaire l'information génétique pour fabriquer la bêta-globine, information également appelée « gène ».

Dans la thalassémie c'est le gène qui a un défaut : c'est pourquoi on parle de maladie génétique.

La bêta-thalassémie **mineure**, le **trait bêta-thalassémique** ou la bêta-thalassémie **hétérozygote** sont synonymes. Ces trois termes concernent les personnes porteuses d'une anomalie sur **un seul** des deux exemplaires du gène bêta-globine. Le second gène fonctionnant normalement, il ne s'agit pas d'une forme grave de thalassémie. La bêta-thalassémie **majeure** concerne les patients porteurs d'une anomalie sur chacun des deux exemplaires du gène bêta-globine. Il s'agit d'une forme grave de thalassémie.

Qu'est-ce que cela change pour moi d'avoir une **bêta-thalassémie mineure** ?

La thalassémie **mineure** n'est pas une maladie et ne peut pas le devenir au cours de la vie. D'ailleurs, certaines personnes vivent leur vie entière sans se savoir porteur. La thalassémie **mineure** n'entraîne qu'un défaut modeste de production de l'hémoglobine. Vous pouvez vivre normalement et il n'y a aucun traitement ni aucune restriction sportive.

On détecte la thalassémie **mineure** par des examens sanguins. La numération des globules rouges montre une diminution de leur taille et un taux d'hémoglobine normal ou légèrement abaissé.

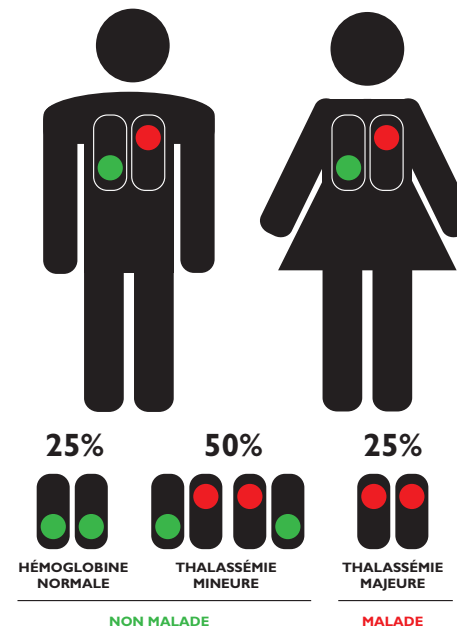
Le fait d'avoir des globules rouges petits est appelé « microcytose ». Le diagnostic de certitude de bêta-thalassémie mineure est généralement apporté par une analyse sanguine complémentaire à la numération des globules, nommée étude biochimique de l'hémoglobine.

On peut confondre la thalassémie **mineure** avec un manque de fer qui entraîne également une microcytose. De ce fait, le dosage du fer est souvent contrôlé en parallèle : il est normal dans la thalassémie mineure, ce qui permet d'écarter l'idée d'une carence en fer et de s'orienter vers la thalassémie.

J'ai une bêta-thalassémie mineure : qu'est ce que cela change pour ma famille ?

Il est très important de se savoir porteur d'une bêta-thalassémie **mineure**, car il s'agit d'un trait génétique, transmis de génération en génération. Des conséquences plus sérieuses sont possibles pour votre descendance. Si votre conjoint est également porteur d'une bêta-thalassémie mineure, il y a, à chaque grossesse, un risque sur quatre (25%) d'avoir un enfant malade, atteint de la forme **majeure** de la maladie.

L'enfant thalassémique majeur a reçu l'exemplaire thalassémique de chacun de ses 2 parents : le défaut de fabrication des globules rouges est alors très profond, l'enfant ne disposant d'aucune information génétique opérationnelle pour produire la bêta-globine. Il développe une anémie sévère nécessitant des transfusions de globules rouges toute sa vie.



Que faire quand on envisage d'avoir un enfant ?

Si vous vous savez porteur d'une bêta-thalassémie mineure, il est important d'en parler à votre médecin, surtout lorsque vous envisagez d'avoir un enfant.

Votre médecin ou votre obstétricien proposera à votre conjoint une prise de sang

pour vérifier s'il est également porteur d'une bêta-thalassémie mineure (ou d'une autre anomalie de l'hémoglobine). Si c'est le cas, une consultation de conseil génétique sera proposée à votre couple pour discuter des possibilités de prévenir la naissance d'un enfant malade.