

La bêta-thalassémie

Qu'est ce que la bêta-thalassémie ?

La bêta-thalassémie est une maladie génétique de l'hémoglobine, substance contenue dans les globules rouges du sang qui permet de transporter l'oxygène à travers le corps. Les bêta-thalassémies sont de sévérité variable : certaines formes n'entraînent aucun symptôme et d'autres peuvent mettre la vie en danger. Les bêta-thalassémies sévères se caractérisent par une anémie (manque de globules rouges et d'hémoglobine). Selon la gravité de l'anémie, les premiers signes vont apparaître dans la petite enfance (entre 6 et 12 mois) ou plus tardivement. Dans les formes majeures, des transfusions sanguines régulières systématiques sont nécessaires pour permettre une croissance et une activité normale.

Comment la bêta-thalassémie se transmet-elle ?

Chaque personne fabrique l'hémoglobine en fonction de codes contenus dans ses gènes qui ont été transmis par son père et par sa mère.

L'hémoglobine est constituée de quatre « chaînes », assemblées entre elles : deux briques de type alpha et deux briques de type bêta.

Lorsque le patient est atteint de bêta-thalassémie, les chaînes bêta de l'hémoglobine sont produites en quantité insuffisante ou nulle, ce qui provoque une production d'hémoglobine insuffisante.

- ➔ Si deux parents ont transmis le gène normal « A », la personne n'a pas la maladie : elle est « AA ».
- ➔ Si l'un des deux parents a transmis le gène malade « β -thalassémie », la personne n'est pas malade mais peut transmettre la maladie : elle est bêta-thalassémique.
- ➔ Si les deux parents ont transmis le gène malade « β -thalassémie », la personne est bêta-thalassémique.

Quels sont les symptômes ?

Les bêta-thalassémies sont de sévérité variable : certaines formes n'entraînent aucun symptôme et d'autres mettent la vie en danger.

- ➔ Les formes sévères (dites majeures et intermédiaires) se caractérisent par une anémie (manque de globules rouges et d'hémoglobine).
L'anémie se traduit par une pâleur, une grande fatigabilité, parfois des vertiges et des essoufflements. Elle peut également s'accompagner de complications diverses (problèmes de croissance, déformations osseuses...).
- ➔ Les malades atteints de bêta-thalassémies sont également plus vulnérables aux infections.

Quelle est la prise en charge ?

- ➔ Un traitement par transfusions régulières corrige l'anémie lorsque celle-ci est trop sévère, et limite les complications de la maladie.
- ➔ Dans certains cas, il est recommandé de retirer la rate par chirurgie afin de réduire la destruction des globules rouges. On appelle cette ablation chirurgicale la splénectomie.
- ➔ Un traitement de surcharge en fer : une accumulation de fer dans l'organisme se produit chez les personnes thalassémiques. Le fer en excès dans le sang s'accumule dans différentes parties du corps et peut conduire à des complications à l'âge adulte.
- ➔ Traitement rapide des infections : les enfants thalassémiques, surtout s'ils ne sont pas régulièrement transfusés ou si leur rate a été enlevée, souffrent d'une grande sensibilité aux infections. Des vaccinations supplémentaires sont nécessaires.
- ➔ La greffe de cellules souches hématopoïétiques (moelle osseuse) peut être envisagée en fonction de la sévérité de la maladie et de la présence d'un donneur dans la famille. Elle permet de guérir de la maladie.
- ➔ La thérapie génique (modification du gène qui programme la protéine de l'hémoglobine) est une piste actuellement en cours d'exploration qui pourrait permettre de guérir la thalassémie.

Comment vit-on avec la bêta-thalassémie ?

La bêta-thalassémie est une maladie chronique et grave mais l'espérance de vie des malades augmente et les personnes vivant avec cette maladie sont encouragées à mener une vie normale, en prenant soin d'éviter les facteurs pouvant entraîner des complications.

Chaque malade a un parcours qui lui est propre !

Comment établir un diagnostic ?

- ➔ Le dépistage peut se faire dès le début de la grossesse ou à la naissance afin de prévenir les éventuelles complications.
- ➔ Un diagnostic peut être établi à partir d'une simple prise de sang, prescrite par votre médecin. L'examen s'appelle « étude de l'hémoglobine ».
- ➔ Si vous habitez en région parisienne, vous pouvez également vous rendre au Centre d'Information et de Dépistage de la Thalassémie où l'examen sera fait gratuitement. Un médecin spécialisé vous accueillera également afin de vous fournir les explications nécessaires.
- ➔ Si vous habitez en province, de nombreux centres experts sont répartis sur l'ensemble du territoire. N'hésitez pas à vous rendre sur le site Internet de la Filière MCGRE pour les consulter.



01 49 81 24 47



contact@filiere-mcgre.fr



www.filiere-mcgre.fr