



Fiche d'informations

L'alpha-thalassémie



Qu'est ce que l'alpha-thalassémie ?

L'alpha-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. Il existe différentes formes de la maladie qui ne présentent pas toutes la même sévérité. La plupart des formes n'entraîne pas ou très peu de symptômes. Les alpha-thalassémies intermédiaires se caractérisent par un manque de globules rouges et d'hémoglobine (anémie).

Comment l'alpha-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 d'alpha-thalassémie, **les chaînes alpha** sont produites **en plus petite quantité**, ce qui conduit à **l'impossibilité de fabriquer suffisamment d'hémoglobine** et donc à une diminution de la quantité d'hémoglobine dans les globules rouges. Chaque personne possède quatre gènes alpha :

- Lorsqu'**un seul, ou deux, des quatre gènes « α » est altéré (muté)**, il n'y a **aucune conséquence** pour la santé ou alors seulement **très légère**.
- **L'anomalie de trois gènes « α »** entraîne des **symptômes souvent modérés**, voire exceptionnellement sévères, à type d'**anémie**.

Quels sont les symptômes ?

- **L'anémie est le principal symptôme.** Elle se traduit essentiellement par **une pâleur, une fatigue et un essoufflement lors des efforts.**
- Les personnes atteintes peuvent présenter **une jaunisse visible** soit au niveau de la peau, soit au niveau du blanc des yeux.
- **Des cailloux (calculs)** peuvent se former à l'intérieur de la vésicule biliaire.
- Chez la majorité des personnes, **la rate augmente progressivement de volume.**



Quelle est la prise en charge ?

- Une correction de l'anémie via des **transfusions sanguines**. Cela consiste en l'injection, par voie veineuse, de globules rouges provenant d'un donneur volontaire sain. Le recours aux transfusions est rare dans cette maladie.
- **Une prise quotidienne d'acide folique (vitamine B9)** permet d'éviter l'aggravation de l'anémie. L'acide folique est une vitamine nécessaire à la fabrication des globules rouges par la moelle osseuse.
- **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.

Comment établir un diagnostic ?

Le diagnostic de l'alpha-thalassémie est fait à partir d'une simple prise de sang. Il utilise 3 types d'analyse :

- **L'hémogramme** qui permet d'étudier le nombre et l'aspect des globules rouges, ainsi que la quantité d'hémoglobine totale dans le sang.
- **Les analyses biochimiques de l'hémoglobine** qui renseignent sur la forme de l'hémoglobine.
- **Les analyses génétiques** qui permettent de rechercher les anomalies des gènes alpha.



Contactez-nous



Groupe hospitalier Henri Mondor- APHP
Hôpital Albert-Chenevier
40, rue de Mesly
94000 Créteil



www.filiere-mcgre.fr



contact@filiere-mcgre.fr

Suivez-nous sur



MC  **E**

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES