



Fiche d'informations

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 les **deux parents** ont transmis le **gène normal « A »**, la personne **n'est pas la malade** : 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 **porteuse saine d'un trait A βthalassémique**.
- 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 etc)**.

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.
- Une ablation de la rate, appelée **splénectomie**. Dans certains cas, il est recommandé de **retirer la rate par chirurgie** afin de réduire la destruction des globules rouges.
- 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.
- Un **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.
- Une **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 envisageable.

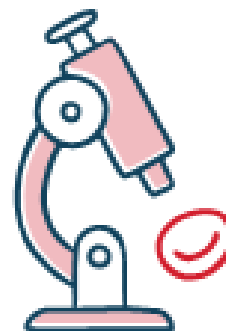
Comment vit-on avec la bêta-thalassémie ?

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 est unique et 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** ».



- Scannez ce QR-code pour prendre RDV directement avec une infirmière pour un prélèvement :



- Il est également possible de joindre le secrétariat du CIDD de Paris (Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose) par téléphone au :

01 45 82 50 14

Contactez-nous



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



www.filiere-mcgre.fr



[contact@filiere -mcgre.fr](mailto:contact@filiere-mcgre.fr)

Suivez-nous sur

