

# La bêta-thalassémie majeure

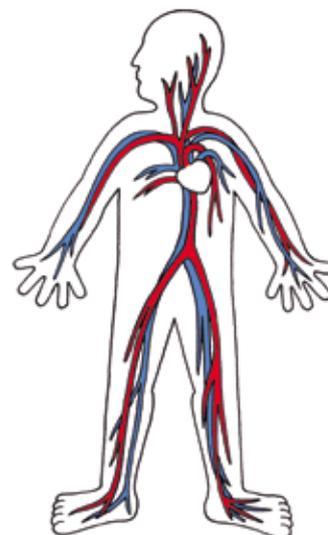
## Qu'est-ce que la bêta-thalassémie majeure ?

La bêta-thalassémie majeure, plus connue sous le nom de « thalassémie majeure », est une maladie sanguine grave. Elle touche certaines familles.

La thalassémie touche les cellules transportant l'oxygène dans l'organisme. Il n'y a pas assez de globules rouges pour véhiculer l'oxygène.

Les personnes qui ont une thalassémie majeure auront régulièrement besoin de sang supplémentaire tout au long de leur vie. C'est ce qu'on appelle une transfusion sanguine. Elles auront également besoin de médicaments toute leur vie pour que leur corps puisse traiter le fer.

Elles peuvent se fatiguer facilement et présenter des complications au niveau des organes vitaux, surtout si elles ne prennent pas leurs médicaments correctement.



Il est possible que les personnes atteintes de thalassémie majeure aient besoin de l'aide de leur famille, de leurs amis et de ceux qui les entourent pour faire face à la maladie et à l'impact du traitement sur leur vie.

La bêta-thalassémie majeure touche certaines familles, parce qu'il s'agit d'une maladie génétique. Les personnes n'ayant pas la maladie elle-même possèdent parfois un gène qu'elles peuvent transmettre à leurs enfants. On appelle ces personnes des « porteurs sains ».



**Les gènes** sont des codes qui déterminent notre corps. Par exemple, vos gènes déterminent la couleur de vos yeux, la taille que vous avez et même le beau sourire que vous avez!



## Vous pouvez aider les personnes atteintes de thalassémie majeure :

- En parlant ouvertement de la maladie et en vous assurant que les personnes connaissent la réalité.
- En leur proposant aide et soutien.
- En discutant avec la personne, son conjoint et sa famille des examens sanguins de dépistage. Si, dans une famille, une personne a une thalassémie majeure, d'autres pourraient l'avoir aussi ou bien être des porteurs sains. Le test de dépistage montrera s'il existe un risque qu'elles transmettent la maladie à leurs enfants.
- Toutefois, n'oubliez pas que les personnes ayant une thalassémie majeure se sentent bien, en général. Laissez-les faire lorsqu'elles veulent se débrouiller seules.



## Le saviez-vous ?

- Il existe d'autres types de thalassémie qui sont moins graves que la bêta-thalassémie majeure.
- Les porteurs sains peuvent être protégés contre le paludisme. C'est la raison pour laquelle elle est plus courante dans les zones paludéennes telles que l'Inde, le Pakistan, le Bangladesh, l'île de Chypre et la Chine. Toutefois, les porteurs sains doivent quand même prendre leurs médicaments pour se protéger du paludisme.
- Environ 210 000 personnes sont des porteurs sains du gène thalassémique en Angleterre.
- En Angleterre, toutes les femmes enceintes se voient proposer l'examen de dépistage de la thalassémie.
- Vous pouvez faire l'examen à n'importe quel moment de votre vie, mais il est préférable de vous renseigner sur ce test avant de vous décider à avoir un enfant.

# Comment contracte-t-on la bêta-thalassémie majeure ?

La thalassémie se transmet des parents aux enfants par les gènes. Les gènes sont des codes qui déterminent notre corps. Par exemple, vos gènes déterminent la couleur de vos yeux, la taille que vous avez – et même si vous avez un beau sourire !

Nos parents peuvent nous transmettre beaucoup de choses...



Des yeux marron



Notre taille

Un beau sourire

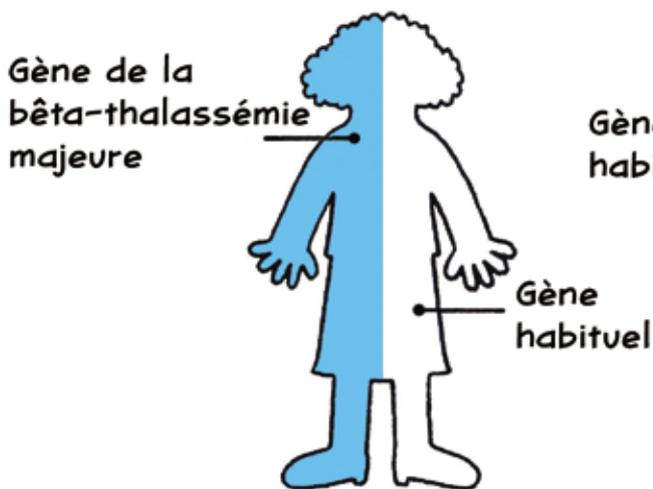


Une personne ne peut avoir la bêta-thalassémie majeure que si elle possède deux gènes inhabituels – l'un de son père, l'autre de sa mère.

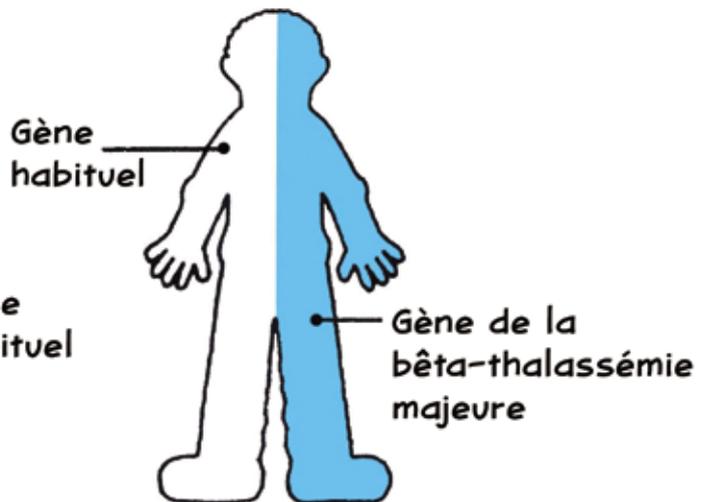
**Aisha et Hassan sont tous deux en bonne santé – aucun des deux n'a effectivement la bêta-thalassémie majeure, mais comme tous deux ont un gène inhabituel, leur bébé Imran a la maladie.**

Le schéma ci-dessous montre qu'Aisha et Hassan ont chacun un gène fabriquant la quantité habituelle de globules rouges et un gène « thalassémique » fabriquant moins de globules rouges que la normale.

AISHA



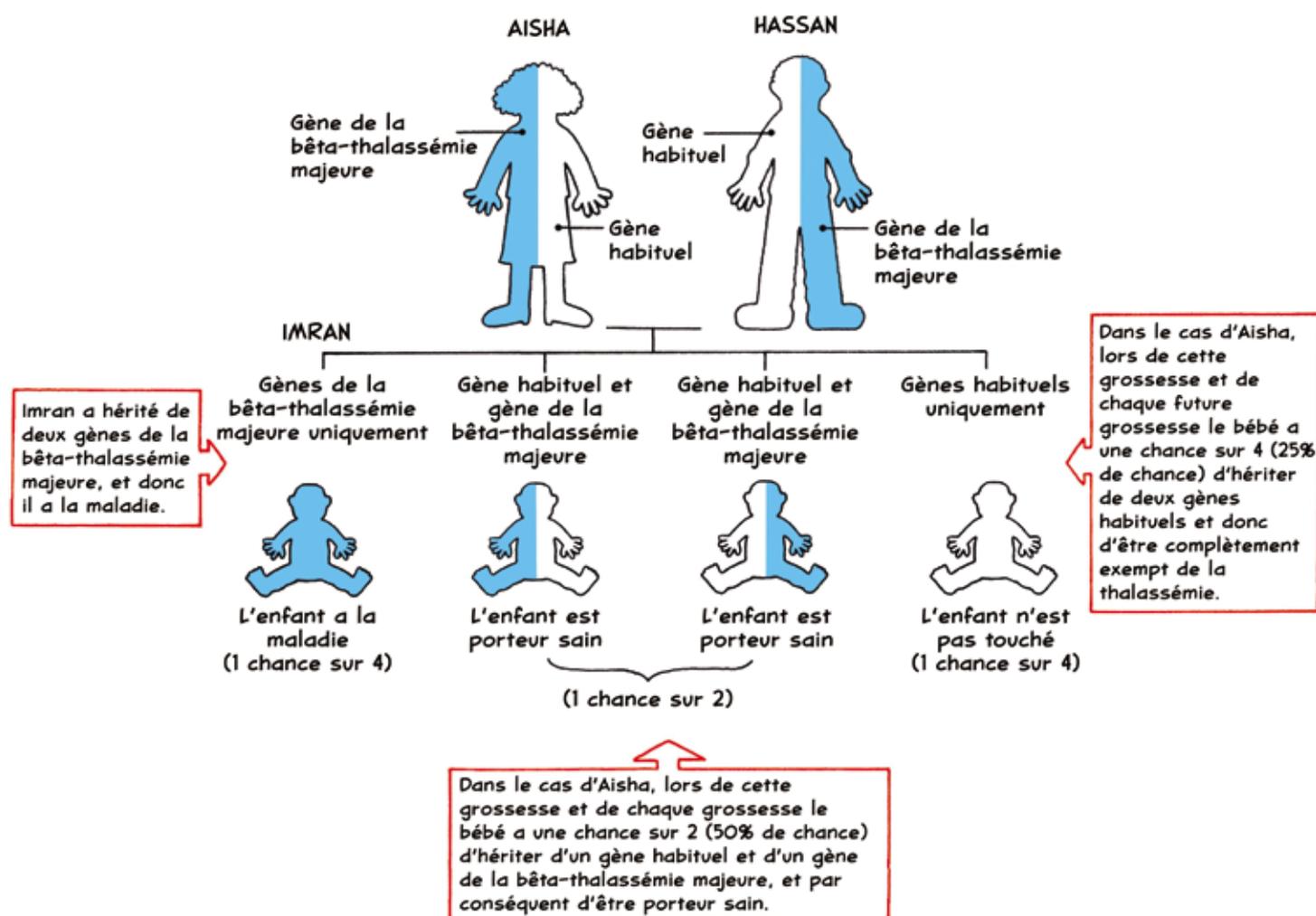
HASSAN



On dit qu'Aïsha et Hassan sont des porteurs sains. Les porteurs sains sont en bonne santé, mais ils peuvent transmettre le gène inhabituel à leurs enfants. Chaque fois qu'Aïsha et Hassan ont un bébé, celui-ci a une chance sur 4 (25% de chance) d'hériter de la bêta-thalassémie majeure.

**Le risque reste le même chaque fois qu'Aïsha et Hassan ont un bébé.** L'enfant suivant pourrait avoir une bêta-thalassémie majeure comme Imran **ou** bien être un porteur sain **ou** bien encore ne pas avoir la thalassémie du tout. Le risque est le même chaque fois qu'Aïsha est enceinte.

L'illustration ci-dessous montre comment ils ont transmis la maladie à Imran.



## À SAVOIR

On ne peut pas contracter la thalassémie comme on attrape un rhume. Seuls les parents peuvent la transmettre à leurs enfants.





## Pourquoi faire le test de dépistage de la bêta-thalassémie majeure ?

L'examen de dépistage de la thalassémie sert à savoir si vous êtes un « porteur sain » - c'est-à-dire si vous avez un gène inhabituel. (Certaines personnes appellent cela le « trait thalassémique »)

Si vous êtes porteur sain, il existe un risque que vous transmettiez le gène inhabituel lorsque vous aurez un enfant. Comme les porteurs sains sont généralement en bonne santé, vous ne saurez pas si vous l'êtes, sauf si vous faites le test.



Il s'agit d'une simple prise de sang ne prenant que quelques minutes.

Si l'examen montre que vous êtes porteur sain, il est important que l'autre parent se fasse faire un test pour savoir s'il est aussi porteur sain. Un bébé ne peut hériter de la maladie que si ses **deux** parents sont des porteurs sains.

Si les deux parents sont des porteurs sains, il existe une chance sur 4 (25% de chance) que leur bébé hérite de la maladie.

### À SAVOIR

**Vous pouvez vous faire dépister pour savoir si vous êtes porteur du gène de la thalassémie à n'importe quel moment de votre vie.**

## Comment se faire dépister ?

Dans l'idéal, vous et votre conjoint devriez demander un test de dépistage avant de concevoir un enfant. Vous pouvez vous adresser à votre médecin traitant ou au centre de thalassémie de votre région.

Si vous êtes enceinte, on vous proposera automatiquement cet examen dans le cadre de votre suivi prénatal. Il est préférable de faire le test le plus tôt possible – avant 10 semaines de grossesse.

# Que pourrait signifier cet examen pour ma famille ?

Si vous êtes porteur sain, d'autres personnes de votre famille pourraient également l'être.

Vous pouvez aider votre famille en expliquant en quoi consiste cet examen. C'est particulièrement important si une personne est enceinte ou prévoit d'avoir un enfant.

Parfois, découvrir que l'on est porteur sain peut être difficile à vivre. Certaines personnes ont honte ou se demandent ce que leur conjoint en pensera. C'est pourquoi il est important de connaître les faits et d'empêcher les gens de transmettre des idées fausses.



## Voici quelques idées erronées que vous pouvez corriger :



**MYTHE:** On peut attraper la thalassémie

**RÉALITÉ :** On ne peut avoir la thalassémie qu'en l'héritant de ses parents

**MYTHE:** Le dépistage est réservé aux femmes

**RÉALITÉ :** Il est tout aussi important pour les hommes de se faire dépister

**MYTHE :** Les personnes ayant une thalassémie majeure meurent jeunes

**RÉALITÉ :** Les traitements s'améliorent rapidement – ces personnes peuvent vivre longtemps si elles reçoivent le bon traitement

**MYTHE :** La thalassémie est un problème de minorité ethnique

**RÉALITÉ :** La thalassémie peut toucher toutes les populations

**MYTHE :** Je suis tellement en forme que je ne peux pas être porteur sain

**RÉALITÉ :** Les porteurs sains sont en bonne santé, donc il est impossible de le savoir sans faire le test sanguin