



Informations aux parents :

Votre bébé est porteur sain du gène
de la drépanocytose



Withdrawn

July 2020

Votre bébé a eu un examen sanguin (prélèvement de gouttes de sang au talon) environ une semaine après sa naissance. Cet examen sert à dépister des maladies rares et est proposé à tous les bébés.

Les résultats de cet examen montrent que votre bébé est en bonne santé. Vous n'avez pas à vous inquiéter — votre enfant va bien.

Toutefois, les résultats montrent également que votre bébé est porteur sain d'un gène de la drépanocytose ou hémoglobine S. Parfois, on dit aussi que de telles personnes ont le « trait drépanocytaire ».

Il s'agit d'un phénomène courant. En Angleterre, au moins 240 000 personnes ont le gène de la drépanocytose.

Ce dépliant vous donne des renseignements sur ce qu'est un « porteur sain », et ce que cela signifie pour votre bébé, pour vous et votre famille.



Qu'est-ce qu'un porteur sain de la drépanocytose ?

Pour pouvoir l'expliquer, nous devons d'abord parler de 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 !

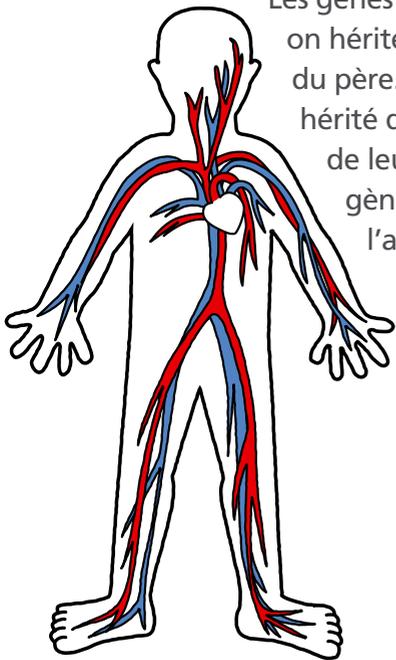
Vos gènes sont également responsables du type d'hémoglobine que vous avez.

L'hémoglobine est une substance sanguine transportant l'oxygène dans le corps.



Les gènes vont par paires. Pour chaque chose dont on hérite, un gène provient de la mère et un gène du père. Les porteurs de la drépanocytose ont hérité d'un gène habituel d'hémoglobine de l'un de leurs parents. Ils ont également hérité d'un gène inhabituel d'hémoglobine provenant de l'autre parent.

Étant donné que votre enfant a hérité d'un gène habituel, il n'aura jamais la drépanocytose.



Que signifie ce résultat pour mon bébé ?

Votre enfant est en bonne santé — vous n'avez pas à vous inquiéter.

Toutefois, il existe deux raisons pour lesquelles votre enfant et vous devez comprendre ce qu'est un porteur sain de la drépanocytose. La première est que, dans de très rares cas, il pourrait exister des problèmes de santé. La deuxième raison est que votre enfant doit connaître les risques de la transmission de la drépanocytose à ses enfants lorsqu'il grandira et voudra fonder une famille. Nous donnons de plus amples explications sur ces raisons ci-dessous.

Problèmes de santé rares

Dans quelques rares situations, être porteur sain du gène de la drépanocytose pourrait poser problème à votre enfant, par exemple s'il ne reçoit pas assez d'oxygène pendant une anesthésie générale. Vous devez vous assurer que les professionnels de santé s'occupant de votre enfant sont au courant qu'il est porteur de la drépanocytose.

Votre enfant doit également prendre des précautions supplémentaires dans des situations où il pourrait exister un manque d'oxygène, par exemple en faisant de la plongée sous-marine ou de l'escalade en montagne. Si votre enfant est un sportif professionnel, il est important qu'il boive beaucoup pendant l'entraînement.

Mis à part ces situations exceptionnelles, votre enfant peut vivre tout à fait normalement

« L'anesthésiste sait tout sur la drépanocytose, donc je sais que tout ira bien pour lui. »



« Les médecins expérimentés s'assurent que les porteurs de la drépanocytose sont opérés en toute sécurité comme tout le monde. »

Quand votre enfant devient adulte et décide de fonder une famille

Si votre enfant a un bébé avec une autre personne qui est également porteuse du gène de la drépanocytose, il existe une chance sur quatre (25%) pour que cet enfant (votre petit-fils ou petite-fille) hérite de la drépanocytose.

Il est important que votre enfant grandisse en sachant qu'il est porteur sain, pour qu'il puisse réfléchir aux risques encourus s'il veut fonder une famille et à ce qu'il peut faire pour faire diminuer ces risques.

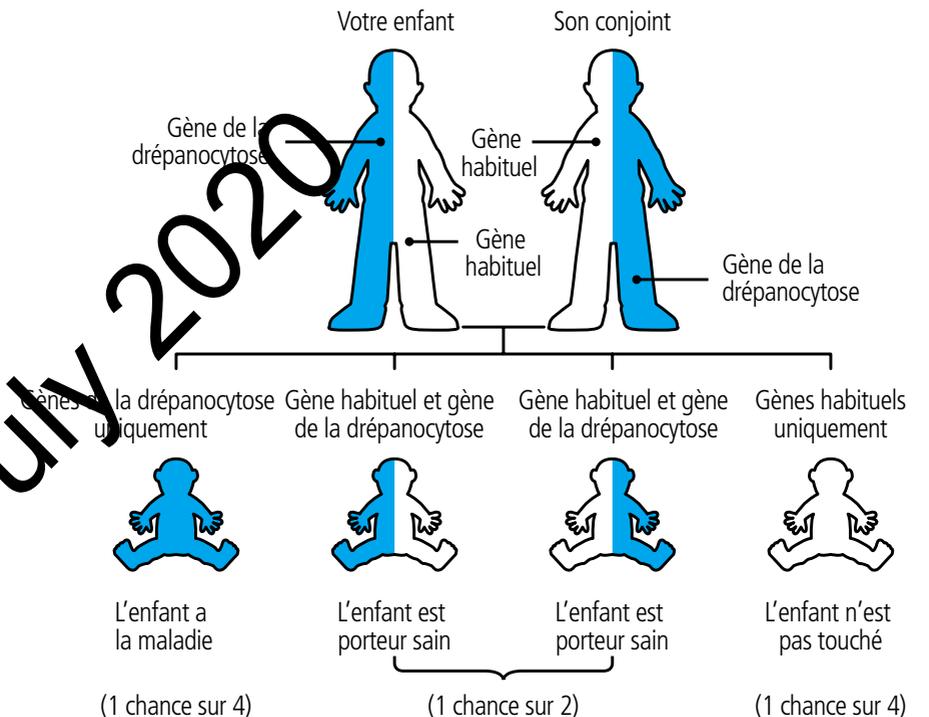
Quand votre enfant devient adulte, il peut parler à son conjoint de ce qu'est un porteur sain et lui demander de faire un test pour savoir s'il est également porteur de la drépanocytose. Il existe un suivi psychologique gratuit pour expliquer les risques et les choix en question.

Dans la partie ci-dessous, nous expliquons comment les porteurs sains peuvent transmettre la drépanocytose à leurs enfants.

« Je suis contente de savoir — cela signifie qu'elle pourra prévoir sa famille. L'enfant d'un de mes cousins est né avec la drépanocytose, et mes cousins n'avaient aucune idée qu'ils étaient porteurs sains. C'était beaucoup, beaucoup plus difficile. »



Comment un porteur sain peut-il transmettre la drépanocytose à son enfant ?



Le tableau montre que lorsque deux personnes sont toutes deux porteuses saines et ont un bébé ensemble, il existe une chance sur quatre (25 %) pour que le bébé hérite de la drépanocytose.

Les risques seront les mêmes lors de chaque grossesse avec ce conjoint.

Dans le schéma ci-dessus, les parents sont tous deux porteurs sains. Ils sont représentés en deux couleurs pour montrer les deux gènes d'hémoglobine qu'ils pourraient transmettre à leurs enfants. Votre enfant est le personnage de gauche — ombré en blanc pour montrer son gène habituel d'hémoglobine et en bleu pour montrer son gène de la drépanocytose. Le personnage de droite est son conjoint — également ombré en bleu et blanc pour montrer qu'il est porteur sain.

Chaque fois que votre enfant a un bébé avec son conjoint qui est également porteur sain, il existe trois résultats possibles — voir ci-dessous.

- Le bébé pourrait hériter de deux gènes de la drépanocytose donc il a la maladie. Il existe une chance sur quatre (25%) que ce soit le cas, et c'est ce que le bébé entièrement ombré en bleu représente dans le schéma.
- Le bébé pourrait hériter d'un gène habituel et d'un gène de la drépanocytose. Dans ce cas, il sera porteur sain comme votre enfant. Il existe une chance sur deux (50%) que ce soit le cas, et c'est ce que les deux bébés ombrés en bleu et blanc représentent dans le schéma.
- Le bébé pourrait hériter de deux gènes habituels. Dans ce cas, il n'est pas touché — il n'aura pas la maladie et ne sera pas porteur sain. Il existe une chance sur quatre (25%) que ce soit le cas, et c'est ce que le bébé ombré en blanc représente dans le schéma.



Qu'est-ce que cela signifie pour ma famille ?

Le bébé a hérité de son gène de la drépanocytose soit de vous ou soit de votre conjoint. Cela signifie que l'un de vous (ou peut-être les deux) est également porteur sain.

- Nous recommandons que vous et votre conjoint vous renseigniez tous deux pour savoir si vous êtes porteurs sains. C'est particulièrement important si vous pensez avoir un autre bébé. Si vous êtes tous deux porteurs, il existe un risque de transmettre la drépanocytose à votre prochain bébé.

Il serait peut-être bon également d'en discuter avec les autres membres de votre famille (tels que frères et sœurs, tantes, oncles et cousins) et de les encourager à se faire dépister avant de fonder une famille, au cas où ils soient également porteurs. Il pourrait être utile de leur montrer ce dépliant.

L'examen consiste en une simple prise de sang ne prenant que quelques minutes. Pour vous faire faire cet examen, vous pouvez vous adresser à votre médecin traitant, vous rendre dans le service de drépanocytose le plus proche ou contacter l'un des organismes de soutien mentionnés au dos de ce dépliant.

« La drépanocytose peut se transmettre d'une génération à l'autre. Le résultat de cet examen montre que ce bébé est porteur sain. »



Que faire maintenant ?

- N'oubliez pas d'inscrire que votre bébé est porteur de la drépanocytose dans son carnet de santé (livret rouge) et assurez-vous que le médecin traitant de votre enfant l'inscrit également dans son dossier médical.
- Au fur et à mesure que votre enfant grandit, parlez-lui de ce qu'est un porteur sain. Il est important qu'il comprenne ce que cela signifie lorsque le moment viendra pour lui de fonder une famille.

Renseignements sur la drépanocytose

Votre enfant est porteur sain et n'a pas la drépanocytose. Ces informations vous aideront à mieux comprendre la maladie.

La forme la plus grave de la maladie drépanocytaire s'appelle la drépanocytose et se produit lorsqu'une personne hérite de deux gènes d'hémoglobine sicklée (drépanocytaire). D'autres gènes inhabituels d'hémoglobine C et de bêta-thalassémie peuvent être associés à un gène d'hémoglobine sicklée pour produire la maladie drépanocytaire. Il existe également de nombreuses autres maladies de la même famille qui sont beaucoup moins graves.

Les personnes atteintes de drépanocytose auront besoin d'un traitement médical et de soins toute leur vie.

Questions courantes

La drépanocytose peut-elle apparaître chez mon bébé ?

Non, votre bébé n'aura jamais la drépanocytose, mais il sera toujours porteur sain.

Un porteur du gène est-il contagieux ?

Non — on ne contracte pas la drépanocytose comme on attrape un rhume. Seuls les parents peuvent la transmettre à leurs enfants.

Pourquoi dire à mon enfant qu'il est porteur sain ?

Il pourrait exister des problèmes de santé dans de rares situations où votre enfant n'a pas assez d'oxygène (par exemple, après une anesthésie ou en pratiquant des sports extrêmes). Voir page 5.

Aussi, votre enfant doit comprendre le risque de transmettre la drépanocytose à ses propres enfants et les choix qui s'offrent à lui. Voir page 7.

Combien de personnes sont touchées par des maladies de l'hémoglobine telles que la drépanocytose ?

Les maladies de l'hémoglobine font partie des maladies héréditaires les plus fréquentes au monde. Environ 5% de la population mondiale est porteuse d'un gène fabriquant une hémoglobine inhabituelle.

J'ai entendu dire que les porteurs sains étaient protégés contre le paludisme. Est-ce exact ?

Il est important que votre enfant prenne toutes les précautions habituelles lorsqu'il voyage dans un pays où il existe un risque de paludisme, y compris la prise d'un traitement antipaludéen.

Être porteur sain assure une certaine protection aux enfants contre le paludisme, mais seulement pendant les deux premières années de leur vie. À cause de cet avantage, la drépanocytose est plus courante parmi les personnes provenant d'endroits touchés par le paludisme (ou dont les ancêtres proviennent de tels endroits). Ceux-ci comprennent l'Afrique, l'Asie et certaines parties du sud de l'Europe.



Souhaiteriez-vous davantage de renseignements ?

Si vous avez des questions sur les informations figurant dans ce dépliant, veuillez vous adresser à votre infirmière familiale, à votre médecin traitant ou au centre de drépanocytose le plus proche, qui est basé à :



UK Thalassaemia Society
9 The Broadway
Southgate Circus
London N14 6PH
Téléphone: 020 8882 0011
Site Internet: www.ukts.org

The Sickle Cell Society
54 Station Road
London NW10 4UA
Téléphone: 020 8961 7795 /
0800 001 5660
Site Internet: www.sicklecellsociety.org

**Organisation for Sickle Cell Anaemia
Relief and Thalassaemia Support
(OSCAR)**
OSCAR Birmingham
251-253 Rookery Road
Handsworth
Birmingham B21 9PU
Téléphone: 0121 551 6553
Site Internet:
www.oscarbirmingham.org.uk

OSCAR Bristol
256 Stapleton Road
Easton
Bristol BS5 0NP
Téléphone: 0117 951 2200
Site Internet: www.oscarbristol.co.uk

OSCAR Nottingham
8 Church Square
Lenton
Nottingham
NG7 1SL
Téléphone: 0115 947 2718
Email: oscartnottingham@live.com

OSCAR Sandwell
120 Lodge Road
West Bromwich
West Midlands
B70 8PL
Téléphone: 0121 525 0556
Email: oscar-sandwell@hotmail.co.uk
Site Internet: www.oscarsandwell.org.uk

Withdrawn July 2020



UK National
Screening Committee

Si vous souhaitez un exemplaire de ce dépliant
dans une autre langue ou en audio, veuillez
vous adresser à:

www.sickleandthal.org



Le NHS Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme (programme de dépistage de la drépanocytose et de la thalassémie) fournit des informations sur le dépistage, les porteurs sains et la vie des personnes atteintes d'une maladie liée à l'hémoglobine.

Téléphone: 020 7848 6634

Site Internet: www.sickleandthal.org

© NHS Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme 2010

