

## COMMENT EST TRAITÉ L' $\alpha$ -THALASSEMIE?

Le traitement de l' $\alpha$ -thalassémie est basé sur le type et la gravité de la maladie.

Les personnes **porteuses d' $\alpha$ -thalassémie** présentent généralement des symptômes légers ou inexistantes et ne nécessitent pas de traitement. Toutefois, il convient d'expliquer soigneusement aux porteurs la possibilité de transmettre le trait à leurs enfants et, dans le cas de parents qui sont tous deux porteurs de l' $\alpha$ -thalassémie, le risque de développer une maladie HbH ou une  $\alpha$ -thalassémie majeure.

**La maladie HbH** peut avoir un large spectre de sévérité. De nombreuses personnes atteintes de la maladie d'HbH peuvent ne pas nécessiter de surveillance ou de traitement régulier. Cependant, certaines formes d'HbH peuvent être graves et nécessiter des transfusions sanguines, des suivis réguliers et d'autres interventions médicales.



Pendant de nombreuses années, il n'existait aucun traitement efficace pour **l' $\alpha$ -thalassémie majeure**. La plupart des grossesses aboutissaient à une mortinatalité ou à des nouveau-nés gravement malades qui décédaient peu après la naissance. Cependant, les progrès médicaux récents ont permis aux médecins de tenter d'améliorer le traitement de cette maladie. Ce traitement comprend l'administration de transfusions sanguines in-utero (IUT) avant la naissance du fœtus et immédiatement après la naissance. Dans ce cas, cependant, l'enfant aura besoin de transfusions sanguines à vie et de soins médicaux spéciaux.

Certains fœtus atteints d' $\alpha$ -thalassémie majeure ont également été traités par greffe de cellules souches hématopoïétiques (GCSH), en utilisant des cellules spéciales trouvées dans la moelle osseuse. D'autres traitements pour cette maladie sont actuellement en cours de développement scientifique. L'application généralisée de ces progrès n'a jusqu'à présent été possible que dans très peu de pays à travers le monde.

Pour plus d'informations, vous pouvez visiter  
[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)



THALASSAEMIA  
INTERNATIONAL  
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022  
ALL RIGHTS RESERVED.

**Thalassaemia International Federation**  
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus  
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus  
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552  
E-mail: [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)  
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Traduit par : Dr Dahmani Halima,  
Association «Goutte d'espoir» des Anémies Hémolytique chroniques Annaba

# CONCENTREZ-VOUS SUR L' $\alpha$ -THALASSEMIE

## QU'EST-CE QUE LA THALASSÉMIE ?

La thalassémie est un trouble héréditaire du sang, c'est-à-dire qu'elle est transmise à un enfant par l'un de ses parents ou par les deux, par le biais de leurs gènes. L'organisme d'un individu atteint de thalassémie produit moins **d'hémoglobine** que la normale, une protéine présente dans les globules rouges qui leur permet de transporter l'oxygène des poumons dans tout le corps. Cela provoque un manque de globules rouges fonctionnels et de faibles niveaux d'apport d'oxygène aux tissus, ce qui entraîne divers problèmes de santé en fonction du type et de la gravité de la maladie.

Il existe deux principaux types de thalassémie:

- **$\alpha$ -thalassémie**, survenant lorsqu'un gène ou des gènes liés à la production de la protéine  $\alpha$ -globine sont manquants ou modifiés (mutés), et
- **$\beta$ -thalassémie**, survenant lorsque des anomalies génétiques similaires affectent la production de la protéine  $\beta$ -globine.

Ce Dépliant est sur **l' $\alpha$ -thalassémie**.



## QUELS SONT LES TYPES D' $\alpha$ -THALASSEMIE?

Les chaînes alpha ( $\alpha$ -) globine sont produites par quatre gènes. Un ou plusieurs de ceux-ci peuvent être modifiés ou complètement absents. Par conséquent, quatre types d' $\alpha$ -thalassémie peuvent être décrits:

1. Un individu qui ne possède qu'un seul (sur les quatre) gène anormal ou manquant de l' $\alpha$ -globine est appelé porteur de **l'alpha-thalassémie silencieuse**, également connu sous le nom de **porteur de l'alpha plus ( $\alpha^+$ ) thalassémie** ou porteur du trait  $\alpha$ -thalassémie. Les porteurs d'alpha-thalassémie silencieuse ne présentent aucun signe ou symptôme de la maladie, mais sont capables de transmettre la thalassémie à leurs enfants. Seuls des tests de laboratoire très spécifiques, basés sur l'analyse de l'ADN, peuvent diagnostiquer avec précision un porteur d' $\alpha$ -thalassémie silencieuse.

2. Un individu qui possède deux (sur les quatre) gènes de l' $\alpha$ -globine anormaux ou manquants est un porteur de thalassémie **alpha zéro ( $\alpha^0$ )**, également appelé **porteur d' $\alpha$ -thalassémie mineure** ou **du trait  $\alpha$ -thalassémie**. Les personnes atteintes de cette maladie peuvent avoir des globules rouges plus petits que la normale (microcytose) et parfois une anémie très légère. En dehors de ceux-ci, ils ne présentent généralement aucun symptôme, mais peuvent transmettre le trait à leurs enfants.



3. La situation dans laquelle un enfant hérite seulement un gène  $\alpha$ -globine fonctionnel et trois (3) gènes manquants ou anormaux de ses parents est appelée maladie de **l'hémoglobine H (HbH)**. Il s'agit d'une forme intermédiaire d' $\alpha$ -thalassémie en termes de gravité clinique, caractérisée par une hémolyse accrue, donc une destruction des globules rouges. Les signes et symptômes peuvent varier, allant d'une anémie modérée à sévère, d'un jaunissement des yeux et de la peau (jaunisse), et d'une augmentation du volume de la rate.

Par conséquent, les personnes atteintes de la maladie HbH peuvent avoir besoin de transfusions sanguines et d'un contrôle général annuel. Ces personnes doivent être prises en charge par des médecins ayant des connaissances et de l'expérience en matière de surveillance et de traitement des complications liées à la maladie dans des centres ou des cliniques d'hématologie experts.

4. Quatre gènes d' $\alpha$ -globine manquants ou anormaux conduisent à une affection connue sous le nom **d'Hydrops Fetalis, de syndrome d'Hb Barts ou d' $\alpha$ -thalassémie majeure**.

Cette situation provoque une anémie sévère qui touche le fœtus alors qu'il est encore dans l'utérus, avant la naissance, ce qui entraîne souvent la mort prématurée du fœtus avant l'accouchement ou la mort du nouveau-né peu après la naissance. Le syndrome d'Hb Barts peut également entraîner de graves complications chez les femmes pendant la grossesse, notamment une pression artérielle dangereusement élevée accompagnée d'un gonflement (pré éclampsie), un accouchement prématuré et des saignements anormaux. Par conséquent, la détection précoce et la prévention sont essentielles dans cette situation.

## QUI EST LE PLUS À RISQUE POUR L' $\alpha$ -THALASSÉMIE?

L'Alpha ( $\alpha$ -) thalassémie peut toucher des individus de toute nationalité et de toute ethnie. Bien qu'elle soit retrouvée dans la plupart des populations du monde, elle est plus fréquente au Moyen-Orient, en Asie du Sud-est et dans certains pays méditerranéens. Le syndrome d'Hb Barts et la maladie HbH (Hémoglobinosose H) sont principalement reconnus en Asie du Sud-est.

La prévalence sévère du syndrome d'Hb Barts en Asie du Sud-Est est estimée à 1 naissance sur 200-2 000<sup>1</sup>, alors que sa prévalence dans d'autres parties du monde est inconnue à ce jour.

L'immigration accrue de personnes originaires de régions où la prévalence de l' $\alpha$ -thalassémie est plus élevée a entraîné une augmentation constante des troubles de l' $\alpha$ -globine aux États-Unis et dans d'autres pays occidentaux, comme les pays d'Europe du Nord. Cependant, des études ont montré que l' $\alpha$ -thalassémie peut demeurer peu-reconnue et sous-diagnostiquée dans ces pays.

<sup>1</sup>ORPHAcode: 163596  
Source: [www.orpha.net/](http://www.orpha.net/)

