

Antonio Piga



Hematology



Fast Facts pour les patients

Bêta-thalassémie

Karger 

HEALTHCARE



Pour commencer, les faits...

- 1 La bêta-thalassémie est une maladie du sang héréditaire (avec laquelle on naît). Elle affecte les globules rouges.
- 2 La bêta-thalassémie est une maladie due à des modifications (mutations) dans les gènes qui sont transmises de parents à enfant. Vous êtes atteint(e) de bêta-thalassémie lorsque vos deux parents vous ont transmis un gène muté.
- 3 Cette maladie existe sous deux formes : la bêta-thalassémie majeure et la bêta-thalassémie intermédiaire. Il est également possible d'être porteur sain de la bêta-thalassémie sans être atteint de la maladie. C'est ce que l'on appelle un trait bêta-thalassémique (ou bêta-thalassémie mineure).
- 4 Le traitement dépend du type de bêta-thalassémie dont vous êtes atteint(e). Les personnes souffrant de bêta-thalassémie majeure auront régulièrement besoin de transfusions sanguines tout au long de leur vie.
- 5 De nouveaux traitements pour la bêta-thalassémie ont été récemment autorisés ou font actuellement l'objet d'essais cliniques dans le monde entier, avec des résultats prometteurs.

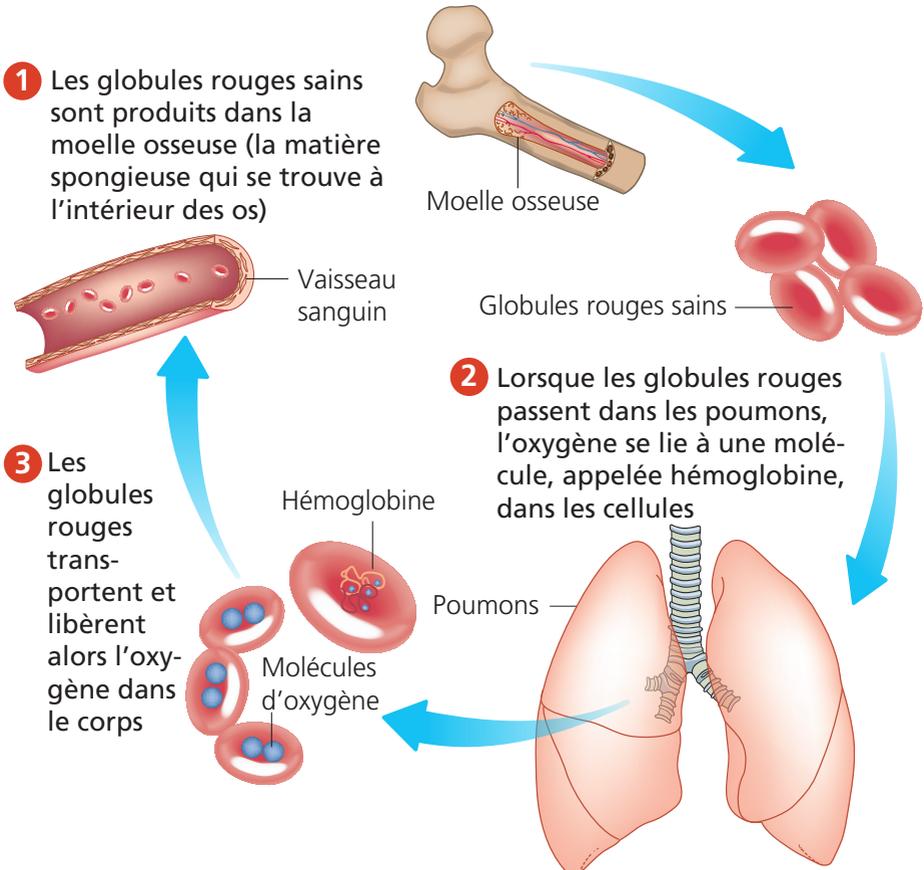
Ce livret a pour objectif de vous aider à mieux comprendre la bêta-thalassémie pour ainsi faciliter le dialogue avec votre équipe médicale au sujet de votre maladie et de son traitement.

Qu'est-ce que la bêta-thalassémie ?

La thalassémie est une maladie avec laquelle on naît. Elle affecte les **globules rouges**. Il en existe deux types principaux : l'**alpha-thalassémie** et la **bêta-thalassémie**. Ce livret est consacré à la bêta-thalassémie.

Lorsqu'il est atteint de bêta-thalassémie, le corps ne produit pas assez d'**hémoglobine** normale. L'hémoglobine est la protéine contenue dans les globules rouges qui leur permet de transporter l'oxygène dans le corps. Il y a également trop peu de globules rouges dans le sang.

C'est ce que l'on appelle l'**anémie**. L'anémie peut être légère ou grave et, dans le second cas, endommager les organes et même entraîner la mort.

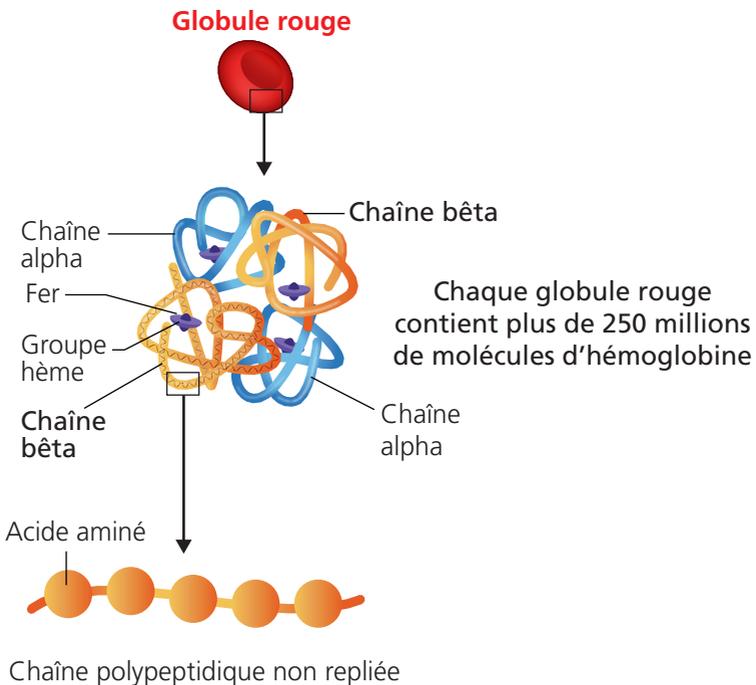


Types de bêta-thalassémie

Il existe différents types de bêta-thalassémie (voir page 8). La gravité de votre maladie et l'intensité de vos symptômes dépendent du type de bêta-thalassémie dont vous êtes atteint(e). Il se peut que vous n'ayez aucun symptôme ou que vous ayez besoin d'un traitement à vie.

Pourquoi l'hémoglobine n'est-elle pas produite correctement ?

Chaque molécule d'hémoglobine normale de l'adulte est constituée de quatre chaînes de protéines : deux chaînes alpha et deux chaînes bêta. Lorsque vous êtes atteint(e) de bêta-thalassémie, votre corps ne produit pas assez de chaînes bêta. Cela signifie que vous ne pouvez pas produire suffisamment d'hémoglobine normale, et donc que moins d'oxygène est transporté dans votre organisme.



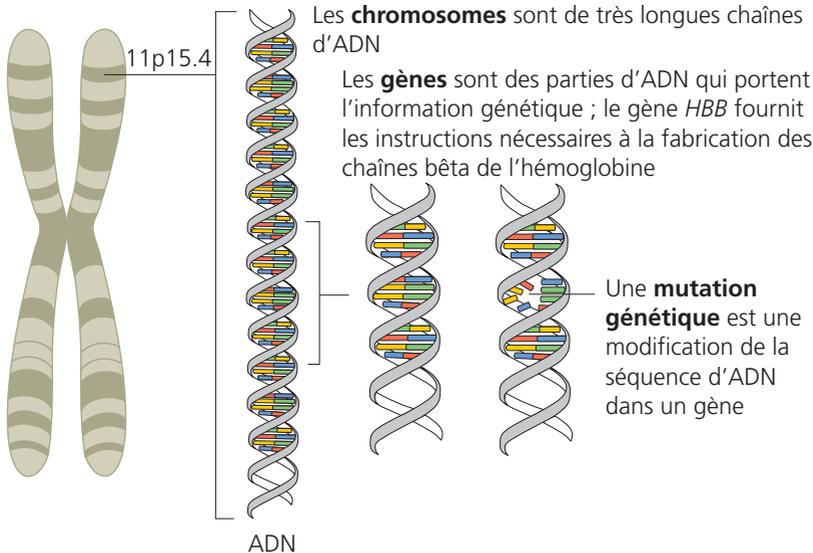
Quelles sont les causes de la bêta-thalassémie ?

La bêta-thalassémie est une **maladie génétique**. Cela signifie qu'elle est due à une modification (que l'on appelle **mutation**) dans un gène. Il peut y avoir différents types de mutation – certains entraînent l'absence totale des chaînes bêta de l'hémoglobine, tandis que d'autres provoquent une diminution de la production de chaînes bêta.

Que sont les gènes ?

Nos **gènes** portent les instructions pour la croissance, le développement et le fonctionnement de tout notre corps.

Les gènes se trouvent sur les **chromosomes**. Chaque cellule du corps humain possède 23 paires de chromosomes, soit 46 au total. Chaque chromosome porte entre 55 et 20 000 gènes.



Ces gènes sont également présents par paire – chaque personne hérite d'une copie de sa mère et d'une copie de son père. Une paire de gènes est portée par une paire de chromosomes (un gène sur chaque chromosome).

Chaque paire de gènes porte le code pour fabriquer une protéine spécifique.

Le gène qui porte les instructions pour fabriquer la protéine de la chaîne bêta de l'hémoglobine est appelé *HBB*.

Qui est atteint de bêta-thalassémie ?

La bêta-thalassémie est plus fréquente dans certaines parties du monde où le paludisme est ou a été un problème (par exemple, sur le pourtour méditerranéen, au Moyen-Orient, en Afrique du Nord, en Inde et en Asie du Sud-Est) ainsi que chez les personnes dont l'ascendance est originaire de ces régions. Cette répartition est due au fait que les mutations génétiques qui provoquent la bêta-thalassémie confèrent également une certaine protection contre le **paludisme**.

Au fil du temps, la proportion de personnes porteuses d'une mutation sur un gène impliqué dans la bêta-thalassémie a augmenté au sein de la population et la maladie s'est propagée dans d'autres régions du monde à la faveur des migrations.

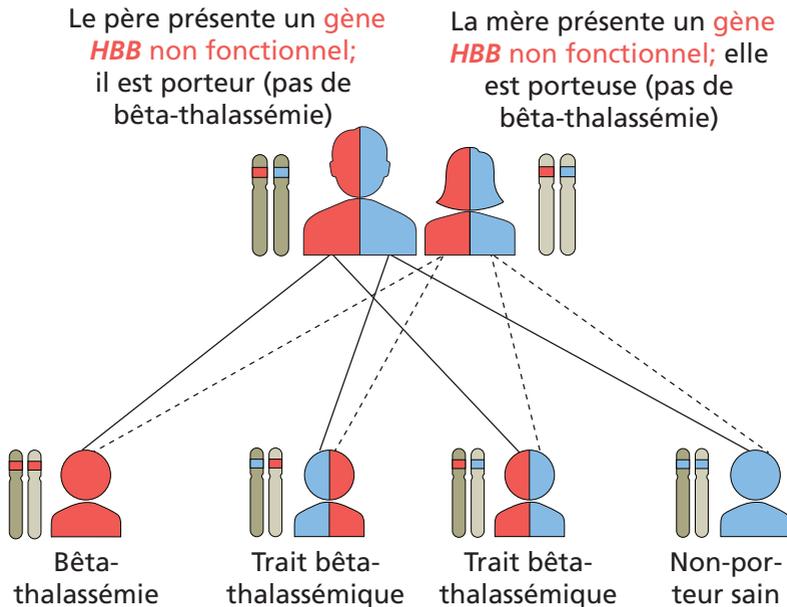
Mes questions

Notez ici tout ce que vous souhaitez demander à votre médecin...

Transmission de la bêta-thalassémie

La bêta-thalassémie est pratiquement toujours une **maladie génétique récessive**. Dans les maladies dites récessives, les deux gènes d'une paire doivent être affectés pour engendrer la maladie. Cela signifie que vous devez hériter d'un gène muté de chacun de vos parents pour être atteint(e) de la maladie. Ainsi, soit vos parents sont eux-mêmes atteints de bêta-thalassémie, soit (et c'est plus commun) ils sont porteurs d'un gène *HBB* muté.

Les **porteurs** présentent un gène *HBB* muté et un gène *HBB* sain. Leur gène sain leur permet de produire suffisamment de protéines de la chaîne bêta. Ils ne seront ainsi jamais atteints de bêta-thalassémie, mais ils peuvent transmettre le gène muté à leurs enfants.



On dit des personnes porteuses d'un seul gène *HBB* muté qu'elles ont un **trait bêta-thalassémique** ou une **bêta-thalassémie mineure**. Une section à part est consacrée à cette situation et à ce qu'elle implique pour les personnes concernées à la page 13.

Comment les mutations génétiques provoquent-elles la bêta-thalassémie ?

De nombreuses mutations du gène *HBB* peuvent entraîner une bêta-thalassémie. L'impact sur votre santé dépendra du type de mutation génétique que vous présentez. Il existe deux types principaux de mutations :

- celles qui entraînent une production de protéines de la chaîne bêta inférieure à la normale. Les médecins notent cette forme β^+ .
- celles qui font qu'aucune protéine des chaînes bêta n'est produite. Les médecins notent cette forme β^0 .

Comme il existe deux gènes *HBB*, une même personne peut présenter une combinaison de ces types de mutation. Vous pouvez présenter un déficit β^+/β^+ , β^+/β^0 ou β^0/β^0 .

Si seulement un gène de la paire est affecté (trait bêta-thalassémique), vous pouvez présenter un déficit β^+/β ou β^0/β . Consultez la page 13 pour en savoir plus sur ce que cela signifie.

Il existe une autre mutation génétique possible que l'on appelle HbE. Il résulte de cette mutation la production d'un type anormal d'hémoglobine connu sous le nom d'hémoglobine E. Ainsi, vous pouvez présenter les combinaisons de gènes β^+/E^+ ou β^0/E^+ .

Les mutations de mes gènes :

Types de bêta-thalassémie

Les symptômes de la bêta-thalassémie dépendent du type de mutation génétique dont vous avez hérité. La maladie étant complexe et pour simplifier les choses, les médecins classent généralement les personnes atteintes de bêta-thalassémie en deux groupes, indépendamment des mutations génétiques qu'elles présentent : les personnes qui ont besoin de transfusions sanguines régulières et celles qui n'en ont pas besoin. Ainsi, votre bêta-thalassémie peut être qualifiée de **dépendante des transfusions** ou **non dépendante des transfusions**. Les personnes qui ont besoin de transfusions sanguines régulières présentent une anémie plus sévère (moins de globules rouges sains).



Mots couramment utilisés

Vous pouvez également entendre parler de **bêta-thalassémie intermédiaire** et de **bêta-thalassémie majeure**.

- La bêta-thalassémie intermédiaire (voir page 15) décrit une maladie moins grave qui ne nécessite pas de transfusions sanguines régulières (mais des transfusions peuvent être nécessaires en prenant de l'âge). Elle survient généralement lorsqu'une ou les deux mutations sont moins sévères.
- La bêta-thalassémie majeure décrit une maladie sévère depuis la petite enfance qui nécessite des transfusions sanguines régulières tout au long de la vie. Elle résulte généralement d'une combinaison de deux mutations génétiques sévères.

Autres types de troubles sanguins héréditaires

Il est possible d'hériter d'une mutation sur un gène bêta combinée à une mutation sur un gène qui provoque une autre maladie affectant la production d'hémoglobine. Par exemple, certaines personnes présentent une mutation sur un gène bêta et une mutation génétique qui entraîne la **drépanocytose** : cette combinaison provoque une maladie appelée drépanocytose-bêta-thalassémie. La triplification du gène alpha est une autre maladie possible.

Dépistage et diagnostic

Dépistage chez les nouveau-nés

Dans certaines régions du monde, tous les nouveau-nés sont soumis à un dépistage de plusieurs maladies génétiques. Pour réaliser ce dépistage, une goutte de sang est prélevée en piquant le talon du bébé avec une aiguille fine. Le test ainsi pratiqué n'est pas fiable pour tous les types de thalassémie, mais il permet d'identifier la bêta-thalassémie majeure.

Tests diagnostiques

Les enfants atteints des formes les plus sévères de bêta-thalassémie peuvent présenter des symptômes dès l'âge de 3 mois.

Si votre enfant présente des symptômes indiquant une bêta-thalassémie potentielle, votre médecin demandera des analyses de sang. Ces tests recherchent une carence en fer pour écarter la cause la plus fréquente d'anémie.

Les tests sanguins analysent également le taux d'hémoglobine, la forme et la taille des globules rouges et recherchent les changements dans la structure de la molécule d'hémoglobine. Les globules rouges des porteurs d'une mutation de gène bêta et des personnes atteintes de bêta-thalassémie sont plus petits que la normale. Cette caractéristique de la bêta-thalassémie est appelée microcytose. Le test spécifique utilisé pour la bêta-thalassémie est généralement l'HPLC (chromatographie en phase liquide à haute performance) ou parfois l'électrophorèse.



Mots couramment utilisés

Microcytose est le terme utilisé pour décrire des globules rouges anormalement petits.



Globules rouges
normaux



Globules rouges
microcytaires

Tests ADN

Plus de 400 mutations génétiques sont associées à la bêta-thalassémie. Des tests ADN (génétiques) doivent être réalisés à partir d'un échantillon de sang pour identifier spécifiquement celles que vous présentez. Il peut être nécessaire d'envoyer l'échantillon à un laboratoire spécialisé pour ces tests.

Mes questions

Notez ici tout ce que vous souhaitez demander à votre médecin...

Dépistage pendant la grossesse

En fonction de votre origine ethnique ou de vos antécédents familiaux, votre médecin peut vous suggérer la réalisation de tests sanguins de dépistage de la thalassémie si vous envisagez de fonder une famille.

Il est préférable que les tests de recherche de la bêta-thalassémie soient réalisés avant le début de la grossesse. Cependant, dans la pratique, les analyses de sang sont souvent réalisées à l'occasion de la première consultation des femmes pour une grossesse. Si votre analyse de sang révèle une anémie et/ou des globules rouges de petite taille, votre médecin vous proposera probablement d'autres tests de dépistage de la bêta-thalassémie. S'il s'avère que vous présentez le trait bêta-thalassémique (un gène altéré), le père du bébé devra également être testé, afin de déterminer s'il y a un risque que votre bébé soit atteint de bêta-thalassémie.

Consultation génétique et grossesse

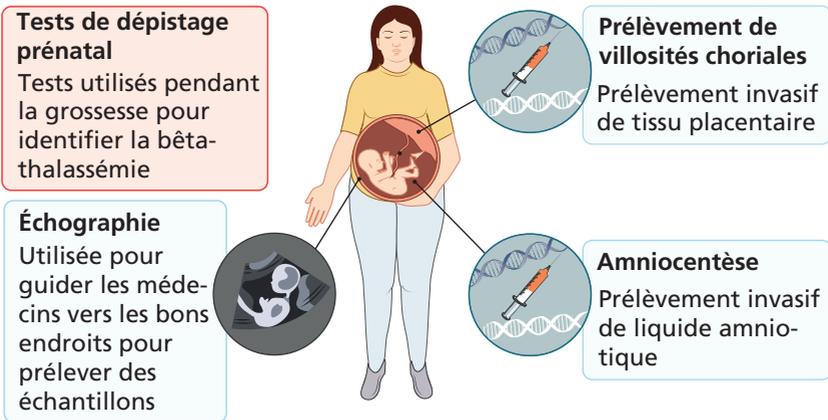
Si votre médecin suspecte une mutation sur un gène bêta, il peut vous proposer une consultation génétique pour votre partenaire et vous-même. Le conseiller vous aidera à comprendre pourquoi vous êtes considérés comme un « couple à risque » pour la bêta-thalassémie et vous expliquera ce que signifient les résultats de vos tests.

Si les résultats du test sanguin montrent un risque que votre enfant soit atteint de bêta-thalassémie, le conseiller continuera à vous apporter son soutien. Vous pourrez également discuter des options qui s'offrent à vous lorsqu'une grossesse sera envisagée. Certains couples optent pour la fécondation *in vitro* (ou FIV) pour permettre la réalisation de tests génétiques avant l'implantation de l'ovule fécondé dans l'utérus. Cette technique permet de s'assurer que l'enfant ne sera pas atteint de bêta-thalassémie.

Si vous êtes déjà enceinte, et s'il y a un risque que le bébé soit atteint de bêta-thalassémie, il est possible de pratiquer un test sur le bébé *in utero*. L'une des deux méthodes suivantes est généralement utilisée pour cela :

- le prélèvement d'un échantillon de placenta (choriocentèse) ;
- l'analyse du liquide dans lequel baigne le bébé (amniocentèse).

Le type de test réalisé dépendra du stade de la grossesse. Ces tests comportent tous les deux un faible risque de fausse couche, votre médecin ne vous proposera donc des tests que si c'est absolument nécessaire.



Certains tests non invasifs sont à l'étude, comme l'analyse de l'ADN du fœtus présent dans le sang de la mère. Ils pourront être utiles à l'avenir, mais ne sont actuellement pas assez précis pour être utilisés dans le cas de la thalassémie et donnent un grand nombre de résultats erronés.

Si les résultats des tests indiquent que le bébé peut être atteint de bêta-thalassémie sévère, votre conseiller pourra vous aider à prendre la difficile décision de poursuivre ou non la grossesse. Il n'y a pas de réponse unique valable pour tous les couples. La décision dépend de beaucoup de facteurs différents, notamment des croyances culturelles, sociales, spirituelles et religieuses. Être bien informé sur la maladie vous aidera à prendre une décision.



Mots couramment utilisés

Prélèvement invasif signifie qu'un échantillon de tissu ou de liquide est prélevé à l'intérieur du corps, soit avec une aiguille ou en pratiquant une incision dans la peau, soit à travers un orifice naturel du corps.

Trait bêta-thalassémique

Si vous n'avez qu'un gène *HBB* altéré, vous êtes porteur sain de bêta-thalassémie, mais vous n'avez pas la maladie et ne l'aurez jamais. C'est ce que l'on appelle le **trait bêta-thalassémique** ou la **bêta-thalassémie mineure**.

Normalement, le trait bêta-thalassémique ne provoque pas de symptôme, si bien que vous pouvez tout ignorer de la mutation que vous portez sur le gène bêta. Un test sanguin de routine peut déboucher sur une suspicion, mais ne peut pas prouver que vous êtes porteur – vous devez pour cela subir des tests ADN (génétiques) spécifiques sur un échantillon de sang afin de détecter toute mutation thalassémique.

Les porteurs de bêta-thalassémie sont des personnes en bonne santé qui n'ont pas de thalassémie. Il se peut que vous souffriez d'une légère anémie, mais celle-ci ne nécessite généralement pas de traitement. Vous pouvez également avoir un teint pâle.

Au microscope, vos globules rouges apparaissent alors plus petits (microcytose). Un médecin qui ne connaît pas vos antécédents médicaux peut penser que cela est dû à un manque de fer, mais ce n'est pas le cas et vous n'avez pas besoin de supplémentation en fer. En fait, il est préférable que vous ne preniez pas de suppléments en fer à moins qu'un test sanguin spécifique ne montre clairement une carence.

Quel est le risque si j'ai des enfants ?

Si vous vous reportez au diagramme de la page 6, vous verrez que si vous êtes porteur d'un gène *HBB* muté, vous avez un risque de 1 sur 2 (50 %) de le transmettre à chaque enfant que vous concevez.

Si votre partenaire présente également le trait bêta-thalassémique, il y a un risque de 1 sur 4 (25 %) que votre enfant soit atteint de bêta-thalassémie et de 1 sur 4 (25 %) qu'il n'hérite pas du tout de la mutation génétique.

Votre médecin peut vous suggérer une consultation génétique si vous présentez un trait bêta-thalassémique. Vous trouverez plus d'informations à ce sujet à la page 11, dans la section intitulée **Dépistage et diagnostic**.

Que puis-je faire pour préserver au maximum ma santé ?

Il est possible que vous ressentiez de la fatigue si vous présentez une anémie légère, en particulier si votre corps est soumis à des contraintes supplémentaires, par exemple pendant la grossesse, ou si vous souffrez d'une infection ou avez subi une intervention chirurgicale. Vous pouvez préserver votre santé

- en ayant une alimentation saine
- en faisant régulièrement de l'exercice
- en évitant de fumer et de boire trop d'alcool.

Dois-je en parler à d'autres personnes ?

Quand et comment dire aux gens que l'on est porteur de thalassémie ? La réponse est simple : quand vous vous sentez prêt(e). La plupart du temps, vous n'êtes pas obligé(e) d'en parler à d'autres personnes si vous ne le souhaitez pas. Toutefois, vous devez en particulier en parler avec votre partenaire si vous envisagez de fonder un jour une famille. Il ou elle devra aussi faire un test.

Il peut être difficile de parler d'un problème génétique. Si certains ont parfois l'impression que c'est de leur faute, il faut bien se dire qu'on ne contrôle pas les gènes dont on hérite. Vous pouvez utiliser ce livret pour aider les autres à mieux comprendre la bêta-thalassémie.

Mes questions

Notez ici toutes les questions que vous vous posez sur la façon dont le trait bêta-thalassémique peut vous affecter, vous ou votre enfant...

Bêta-thalassémie intermédiaire

Les symptômes de la bêta-thalassémie intermédiaire peuvent apparaître à tout moment. Il se peut que vous n'ayez pas besoin de transfusions, car cela dépend de la sévérité de votre anémie et de la nécessité de prévenir ou de contrôler les complications à long terme. Votre médecin vous conseillera à ce sujet.

Signes et symptômes

Les symptômes possibles sont les suivants :

- pâleur,
- manque d'énergie lors d'une activité ou d'un exercice physique,
- croissance inférieure à la normale,
- prise de poids inférieure à la normale,
- gonflement abdominal, causé par l'augmentation de la taille de la rate.

Ces symptômes peuvent être les seuls si l'affection est diagnostiquée à un stade précoce.

La rate grossit, car l'une de ses fonctions est de recycler et d'éliminer les globules rouges vieillissants et défectueux.

Les symptômes peuvent s'aggraver lorsque le corps est soumis à un stress, le besoin d'oxygène étant alors plus important. Ce stress peut être la survenue d'une infection, les suites d'une intervention chirurgicale ou une grossesse.

Mes questions

Notez ici toutes les questions que vous vous posez sur la façon dont la bêta-thalassémie intermédiaire peut vous affecter, vous ou votre enfant..

Bêta-thalassémie majeure

La bêta-thalassémie majeure est une maladie présente à vie, les symptômes apparaissant généralement au cours des deux premières années après la naissance.

Signes et symptômes

La bêta-thalassémie majeure provoque des signes et des symptômes sévères, car l'organisme n'est pas en mesure de fabriquer de l'hémoglobine normale. Il s'agit d'une maladie dépendante des transfusions.

Les bébés atteints de bêta-thalassémie majeure maigrissent et leur teint pâlit au cours de leur première année en raison d'une anémie sévère. Ils présentent également des signes précoces de modifications osseuses (voir page 17).

Pourquoi le traitement est-il important ?

Il est important que tous les enfants et adultes atteints de bêta-thalassémie majeure bénéficient d'un traitement pour contrôler la maladie et tenter, dans la mesure du possible, de prévenir les complications. Sans traitement, vous vous exposez à des risques plus importants de développer d'autres problèmes, car votre corps tente de fonctionner avec les globules rouges défectueux.

Vous trouverez plus d'informations à ce sujet à la page 17, dans la section intitulée **Complications**.

Mes questions

Notez ici toutes les questions que vous vous posez sur la façon dont la bêta-thalassémie majeure peut vous affecter, vous ou votre enfant...

Complications

La bêta-thalassémie peut entraîner un certain nombre de complications. Certaines d'entre elles sont le résultat de la maladie elle-même, en particulier si vous ne recevez pas le traitement dont vous avez besoin. D'autres sont le résultat à la fois de la maladie et de son traitement.

Modifications osseuses

Les enfants atteints de bêta-thalassémie majeure (et certains atteints de bêta-thalassémie intermédiaire) qui ne reçoivent pas de traitement peuvent présenter des déformations osseuses qui se développent lentement au fil du temps. Le crâne s'élargit et les sourcils s'épaississent. Les médecins parlent parfois de **bosse frontale** ou encore de bombement frontal. Les pommettes grossissent, ce qui modifie la forme du visage, du nez et des yeux. Cela affecte également l'emplacement des dents.

Ces déformations ne signifient pas que les os sont plus durs, au contraire, ils sont plus minces et plus fragiles. Les médecins parlent ici d'**ostéopénie** ou d'**ostéoporose**. Cette situation est associée à un risque accru de fractures, principalement au niveau de la colonne vertébrale, des côtes, du bassin et des os longs.



Mots couramment utilisés

L'**ostéopénie** signifie que vos os ont commencé à s'amincir et à se fragiliser. L'**ostéoporose** signifie que l'amincissement des os est plus important.

Pourquoi les os se déforment-ils ? Normalement, les cellules sanguines sont fabriquées à l'intérieur des os par un tissu appelé la **moelle osseuse**. Les personnes atteintes de bêta-thalassémie ont moins de globules rouges en circulation et moins d'hémoglobine que la normale. Pour compenser cette carence, la moelle osseuse devient hyperactive et produit de plus en plus de globules rouges. Ces derniers n'étant toutefois pas normaux, ils meurent prématurément et ne permettent pas de corriger l'anémie.

En continuant d'essayer de corriger l'anémie, la moelle osseuse s'étend, ce qui peut entraîner une augmentation de la taille des os. C'est ce qui provoque ces modifications osseuses typiques observées dans la bêta-thalassémie. Plus la forme de bêta-thalassémie est grave, plus ces changements sont visibles. Le traitement consiste en des transfusions de globules rouges.

Augmentation du volume de la rate

Certaines personnes atteintes de bêta-thalassémie majeure peuvent également présenter une augmentation du volume du foie (**hépatomégalie**) et de la rate (**splénomégalie**), entraînant un gonflement de l'abdomen. Cette augmentation de volume s'explique par le fait que la rate élimine les globules rouges défectueux, mais aussi par la production de globules rouges dans le foie et la rate comme sites alternatifs.

Une rate très volumineuse peut provoquer une gêne abdominale et aggraver l'anémie. Lorsque c'est le cas, il faut parfois la retirer.

La splénomégalie est plus fréquente et plus sévère dans les cas de bêta-thalassémie non dépendante des transfusions. Lorsque vous recevez des transfusions, des globules rouges normaux et sains provenant de donneurs vous sont administrés et votre rate n'a alors pas à travailler autant.

Si vous présentez le trait bêta-thalassémique, vous pouvez également avoir une rate légèrement plus volumineuse, mais pas suffisamment pour provoquer des symptômes.

Calculs biliaires

Des **calculs biliaires** peuvent se former en raison des niveaux élevés de **bilirubine** dans le foie causés par l'hémolyse chronique. L'hémolyse est la destruction des globules rouges.

Les calculs biliaires peuvent se manifester par des ballonnements et des nausées, ainsi que par des douleurs abdominales. Une intervention chirurgicale est parfois nécessaire pour retirer la vésicule biliaire et les calculs.

Caillots sanguins

Le risque de caillots sanguins (**thrombose**) augmente avec l'âge, en particulier si vous avez une bêta-thalassémie non dépendante des transfusions. Le risque est plus élevé si vous avez subi une ablation de la rate.

Masses bénignes

Parfois, chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie, les cellules sanguines peuvent être produites dans le foie et la rate si la moelle osseuse n'est pas en mesure de les produire en quantité suffisante. Cette situation peut entraîner une augmentation du volume du foie et de la rate. Elle peut aussi provoquer l'apparition de petites masses de tissu à croissance lente, généralement dans la poitrine, près de la colonne vertébrale. Ces masses sont sans danger, mais peuvent parfois appuyer sur les nerfs de la colonne vertébrale et causer des troubles. Bien qu'elles soient totalement bénignes (non cancéreuses), les médecins doivent les distinguer des tumeurs sur les scanners et les radiographies, ce qui peut être difficile. Les transfusions sanguines peuvent prévenir la formation de ces masses.



Mots couramment utilisés

Lorsque les globules rouges sont fabriqués dans des tissus autres que la moelle osseuse, on parle d'**érythropoïèse extramédullaire**. Les sites fréquents d'érythropoïèse extramédullaire comprennent des organes tels que le foie et la rate, ainsi que le tissu lymphatique, en particulier le long de la colonne vertébrale.

Ulcères des jambes

Si elle n'est pas traitée, la bêta-thalassémie intermédiaire peut entraîner des problèmes de cicatrisation des plaies. Même des plaies mineures sur les jambes, en particulier sur les chevilles, ne guérissent pas, peuvent s'aggraver et s'infecter. Elles sont prises en charge avec des pansements pour favoriser la cicatrisation et des antibiotiques en cas d'infection.

Complications liées au fer

Surcharge en fer

Normalement, les globules rouges vieillissants sont décomposés dans l'organisme et le fer libéré est recyclé dans de nouvelles cellules. Une personne recevant régulièrement des transfusions sanguines peut également présenter une surcharge en fer, car les globules rouges du donneur contiennent du fer. On parle de surcharge en fer lorsqu'il y a trop de fer dans l'organisme. L'organisme n'étant pas en mesure d'éliminer le fer en excès, ce dernier s'accumule et peut provoquer des dommages.

La surcharge en fer peut également survenir chez les personnes qui ne reçoivent pas de transfusions régulières (bêta-thalassémie non dépendante des transfusions), mais elle s'installe alors plus lentement. Cette accumulation de fer résulte de l'hyperactivité de la moelle osseuse qui envoie des signaux à l'intestin pour qu'il absorbe beaucoup plus de fer issu de l'alimentation, tout cela dans le but d'essayer de corriger l'anémie en produisant plus de globules rouges (ce qui implique plus de fer).

L'accumulation de fer peut endommager le foie et entraîner une **fibrose**. La fibrose est un tissu cicatriciel qui remplace le tissu normal du foie. Si elle n'est pas contrôlée, la fibrose peut évoluer vers une **cirrhose** et une insuffisance hépatique.

La surcharge en fer peut également provoquer des lésions cardiaques, entraînant un rythme cardiaque anormal (arythmie) et, à terme, une insuffisance cardiaque. L'excès de fer peut également nuire aux os et aux articulations, augmentant le risque de faiblesse des os (ostéoporose).

Les taux d'hormones peuvent également être affectés par la surcharge en fer. Votre taux d'hormones thyroïdiennes peut être bas, entraînant fatigue, prise de poids et constipation.

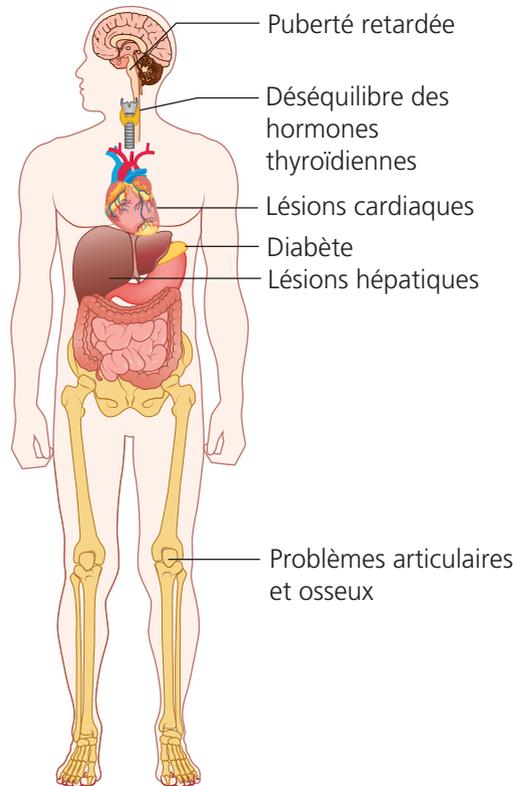
Il est possible que vous présentiez un risque plus élevé de diabète, car le fer affecte la production d'insuline dans le pancréas, lequel contrôle le taux de sucre dans le sang.

Il est également possible que vous ayez un faible taux d'hormones sexuelles. Chez les enfants atteints de bêta-thalassémie, la puberté est souvent retardée. La baisse du taux d'hormones peut entraîner une diminution de la fertilité.

Pour aider à prévenir tous les problèmes causés par la toxicité du fer, il peut être nécessaire de maîtriser votre taux de fer au moyen d'un traitement appelé **traitement chélateur**. Pris quotidiennement, ces médicaments permettent de maintenir le taux de fer à un niveau bas et sûr.

Consultez la section **Traitement** à la page 24 pour en savoir plus sur le traitement chélateur.

La surcharge en fer peut affecter l'organisme de différentes manières



Complications liées à la grossesse

Si la bêta-thalassémie n'entraîne pas de complications particulières chez la femme enceinte, la grossesse peut imposer une charge supplémentaire à votre corps et aggraver vos symptômes. Il est également possible que vous ayez du mal à tomber enceinte, car la surcharge en fer peut affecter la fertilité (en raison de l'effet sur les taux d'hormones).

Vous devrez passer des examens supplémentaires pour contrôler la santé de votre cœur, de votre foie et de vos os. Si vous suivez un **traitement chélateur** (voir page 26), vous devrez l'arrêter pendant la première moitié de la grossesse, car les médicaments pourraient être toxiques pour le bébé.

Votre taux d'hémoglobine sera étroitement surveillé et vous aurez peut-être besoin de transfusions plus souvent, en particulier au fur et à mesure que la grossesse progresse.

Mes symptômes et complications

Notez tous les symptômes et les complications que vous rencontrez pour être sûr(e) de n'en oublier aucun lorsque vous consulterez votre médecin...

SUITE ...

Traitement

La bêta-thalassémie est une maladie complexe qui requiert des soins spécifiques. Votre traitement doit être géré dans un centre spécialisé dans les affections sanguines et supervisé par un(e) médecin expérimenté(e) dans le traitement de ces maladies.

Les centres spécialisés disposent souvent d'un(e) infirmier(ère) spécialisé(e) dans la thalassémie, que vous pouvez contacter si vous avez des questions une fois chez vous. Certains centres disposent également de psychologues et d'assistants sociaux qui connaissent bien les problèmes liés à la bêta-thalassémie.

Les deux principaux traitements de la bêta-thalassémie sont :

- **les transfusions de sang** pour combattre l'anémie et les complications associées
- **le traitement chélateur** pour contrôler la surcharge en fer.

Vous pouvez également recevoir :

- un traitement pour les complications, telles que l'augmentation du volume de la rate et les calculs biliaires,
- un médicament pour améliorer la production de globules rouges,
- une greffe de cellules souches – un traitement intensif potentiellement utilisé pour la bêta-thalassémie.

Le type de traitement que vous recevrez dépendra d'un certain nombre de facteurs, et notamment de s'il s'agit d'une bêta-thalassémie dépendante ou non des transfusions.

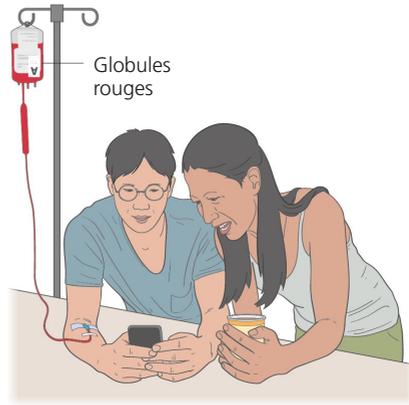
Bêta-thalassémie non dépendante des transfusions

Vous n'aurez pas besoin de recevoir régulièrement des **transfusions de sang** si votre moelle osseuse fabrique assez d'hémoglobine pour avoir une bonne qualité de vie et un faible risque de complications liées à la maladie. Mais cela peut changer avec le temps. En prenant de l'âge, vous devrez peut-être recevoir des transfusions plus souvent. En cas de stress physique supplémentaire, tel qu'une infection ou une grossesse, la probabilité que vous ayez besoin d'un complément de globules rouges par le biais d'une transfusion est également plus grande.

Le fer peut s'accumuler dans votre corps même si vous ne recevez pas régulièrement des transfusions de sang (voir page 20). Votre médecin surveillera votre taux de fer et traitera tout excès éventuel. Vous trouverez plus d'informations à ce sujet à la page 26 (traitement chélateur).

Bêta-thalassémie dépendante des transfusions

Si vous présentez une bêta-thalassémie dépendante des transfusions, vous devrez recevoir toute votre vie un traitement par transfusion sanguine pour corriger votre grave anémie et prévenir les complications liées à la maladie. Vous aurez également besoin d'un traitement chélateur pour maintenir votre taux de fer dans une plage normale. Il est essentiel de suivre ce traitement régulièrement pour prévenir les complications et garantir une croissance, un développement et une durée de vie normaux.



Si votre rate grossit et devient hyperactive, votre médecin vous proposera éventuellement de la retirer, mais tout est fait pour éviter la chirurgie lorsque c'est possible. L'ablation de la rate entraîne des effets secondaires importants à long terme.

La greffe de cellules souches est désormais un traitement possible de la bêta-thalassémie. C'est cependant un traitement très intensif qui n'est envisagé que pour la bêta-thalassémie majeure. Vous trouverez plus d'informations sur les greffes de cellules souches à la page 29.

Transfusions sanguines

Les transfusions sanguines permettent de remonter votre taux d'hémoglobine saine normale. La fréquence à laquelle vous aurez besoin de transfusions sanguines dépendra de votre taux d'hémoglobine.

Vos médecins voudront maintenir ce taux assez haut pour :

- prévenir l'anémie sévère,
- permettre une croissance et un développement normaux,
- prévenir les modifications osseuses associées à la bêta-thalassémie (voir page 17).

Si vous souffrez d'une bêta-thalassémie dépendante des transfusions, il se peut que vous ayez besoin d'une transfusion toutes les 2 à 4 semaines. Le nombre d'unités de sang dont vous aurez besoin dépend de votre taille. Votre taux d'hémoglobine est un meilleur indicateur pour votre traitement que le temps écoulé depuis votre dernière transfusion.

Le sang que vous recevez est soigneusement sélectionné pour vous, afin que vous ne fassiez pas de réaction aux globules rouges du donneur.

Traitement chélateur

Comme expliqué dans la section concernant la surcharge en fer (page 20), le fer peut s'accumuler dans le corps des personnes atteintes de bêta-thalassémie. Un excès de fer est toxique et vous aurez besoin d'un traitement chélateur pour l'éliminer.

Votre médecin surveillera votre taux de fer à l'aide d'analyses de sang régulières. Si votre taux semble élevé, il est possible qu'un **examen par IRM** soit pratiqué pour mesurer la concentration de fer dans votre foie et/ou votre cœur. Cet examen permettra de savoir si vous avez besoin d'un traitement chélateur.

Si vous recevez régulièrement des transfusions de sang pour votre bêta-thalassémie, vous devrez commencer un traitement chélateur après avoir reçu 10 à 20 unités de sang. Il est très important pour votre santé de suivre les instructions de votre médecin concernant le traitement chélateur.

Agent chélateur	Surveillance*	Considérations
Déféroxamine (perfusion lente sous la peau [sous-cutanée] ou dans une veine [intraveineuse] chaque jour)	<ul style="list-style-type: none"> • Tests de la fonction rénale et hépatique • Croissance durant l'enfance • Tests auditifs et oculaires 	<ul style="list-style-type: none"> • Les longues durées de perfusion quotidiennes peuvent faire qu'il est difficile de suivre le traitement sur le long terme
Déférasirox (traitement oral une fois par jour – comprimés, un comprimé dissout dans l'eau, ou des granulés qui peuvent être saupoudrés sur les aliments)	<ul style="list-style-type: none"> • Tests de la fonction rénale et hépatique • Numération globulaire • Mesure de la créatinine dans le sang et des protéines dans l'urine • Surveillance des signes d'ulcères et/ou de saignements gastro-intestinaux • Tests auditifs et oculaires 	<ul style="list-style-type: none"> • La forme la plus simple pour le patient, car le médicament est avalé ou bu une fois par jour • Risque de troubles rénaux
Défériprone (traitement oral deux ou trois fois par jour – comprimés)	<ul style="list-style-type: none"> • Numération globulaire • Tests de la fonction hépatique • Mesure des taux de zinc 	<ul style="list-style-type: none"> • Risque de baisse du nombre de globules blancs

*En plus d'un contrôle régulier du fer et/ou d'une IRM (imagerie par résonance magnétique : un type de scanner corporel) pour déterminer la quantité de fer dans le foie et le cœur.

Remarque : ces médicaments ont d'autres effets secondaires potentiels, qui doivent être discutés en détail avec l'équipe qui prend en charge la bêta-thalassémie avant de commencer le traitement. Le suivi dont vous bénéficierez peut varier d'un centre de traitement à l'autre.

Votre médecin vous prescrira un médicament chélateur du fer. Il existe trois médicaments différents possibles pour le traitement chélateur : deux d'entre eux sont disponibles sous forme orale et peuvent être pris quotidiennement. Le troisième est une injection quotidienne sous la peau ou en intraveineuse (perfusion). Parfois, les médecins prescrivent une association de deux chélateurs du fer.

Mes questions

Notez ici toutes les questions que vous souhaitez poser à votre médecin concernant les transfusions sanguines, le traitement chélateur ou d'autres traitements ...

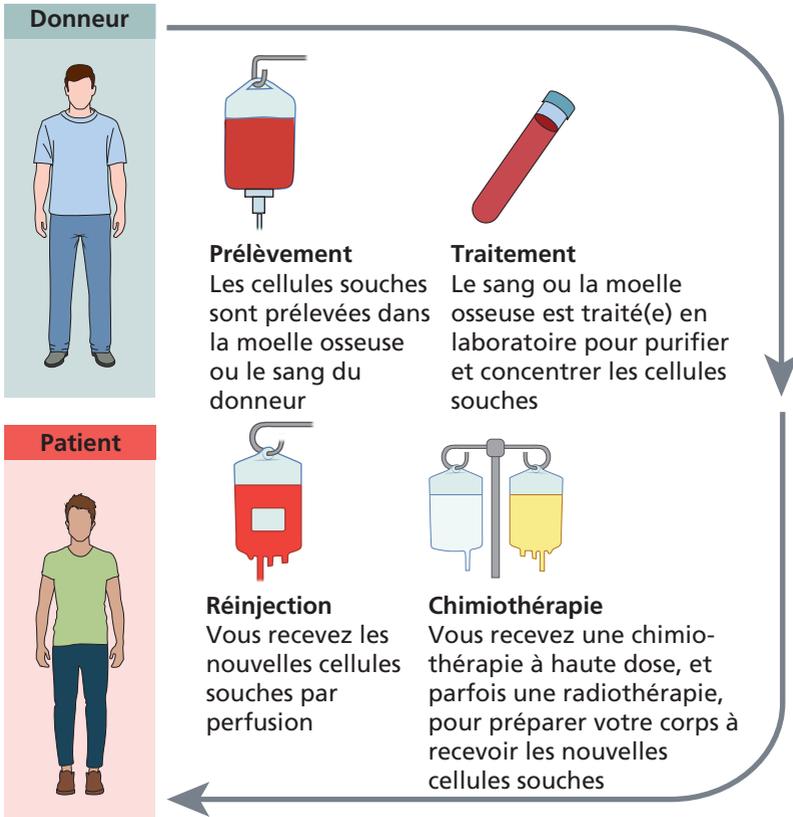
Greffe de cellules souches

Il existe maintenant un traitement potentiel pour la bêta-thalassémie, appelé **greffe de cellules souches**. Il s'agit d'un traitement intensif qui n'est pas disponible partout. Votre médecin examinera attentivement la possibilité d'entreprendre une greffe de cellules souches, car la procédure a des effets secondaires, dont certains peuvent mettre la vie en danger. Dans le passé, la greffe de cellules souches était réservée aux jeunes enfants atteints de bêta-thalassémie. Aujourd'hui, ce traitement est également envisagé pour les jeunes adultes dont la bêta-thalassémie est bien contrôlée.

Les cellules souches sont des cellules de la moelle osseuse qui sont capables de se transformer en toutes sortes de cellules sanguines de l'organisme, y compris des globules rouges. Lors d'une greffe, les cellules souches dans la moelle osseuse du receveur sont détruites pour laisser la place aux cellules souches saines du donneur. Ce dernier doit être une personne dont les cellules sanguines sont très proches des cellules du receveur. Il s'agit généralement d'un membre de la famille proche. Si vous n'avez pas de membre de votre famille dont les cellules sanguines sont compatibles avec les vôtres, il est possible de rechercher un donneur approprié dans les registres de donneurs de moelle osseuse. Votre médecin devra trouver quelqu'un sans lien de parenté avec vous, mais dont les cellules sont similaires aux vôtres.

L'objectif de la greffe est que les cellules souches du donneur commencent à se développer à l'intérieur de vos os et fournissent de nouvelles cellules souches sanguines pour remplacer les vôtres. Ce processus est appelé « prise de greffe ». Les nouvelles cellules souches pourront ensuite produire tous les différents types de cellules sanguines, y compris des globules rouges sains.

La chimiothérapie reçue dans le cadre de votre greffe augmente votre risque d'infection. Vous devrez être mis à l'isolement complet pendant un certain temps après la perfusion de cellules souches. Parmi les autres effets secondaires de la greffe de cellules souches figurent notamment la perte de cheveux, les maux de bouche, la nausée, la diarrhée, les ecchymoses, les hémorragies et l'infertilité.



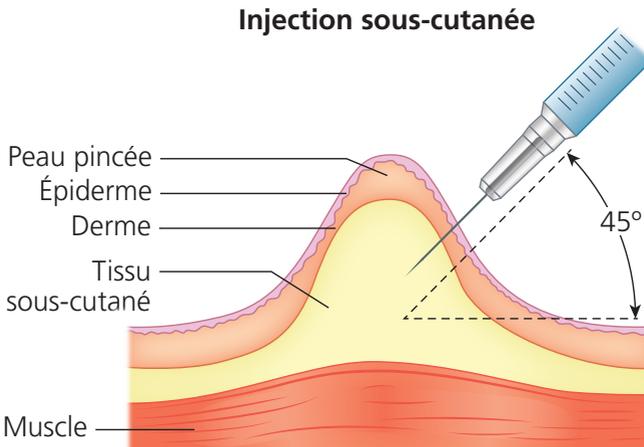
Pendant quelques mois après la procédure, vous devrez prendre des médicaments pour réduire l'activité de votre système immunitaire (ce que l'on appelle « immunosuppression »). Le risque que vos propres cellules attaquent celles du donneur, ce que l'on appelle un « rejet » en médecine, est ainsi réduit.

Stimuler la production de globules rouges

Un médicament appelé luspatercept a été approuvé en Europe, aux États-Unis, en Australie et dans de nombreux autres pays pour traiter les adultes atteints de bêta-thalassémie dépendante des transfusions.

Le luspatercept favorise le développement des globules rouges dans la moelle osseuse et réduit ainsi le besoin de transfusions chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie. Certains patients auparavant dépendants des transfusions peuvent ainsi même se passer de nouvelles transfusions sanguines.

Le luspatercept est administré sous la forme d'une petite injection sous la peau (sous-cutanée) toutes les 3 semaines. Certaines personnes présentent des effets secondaires, notamment des maux de tête et des douleurs osseuses. Votre médecin pourra vous dire si le luspatercept est disponible et s'il peut être une option pour vous.



Le luspatercept fait actuellement l'objet d'essais cliniques afin de déterminer s'il peut être utile dans le cas de la bêta-thalassémie non dépendante des transfusions et s'il peut être utilisé chez les enfants.

Traitement des complications

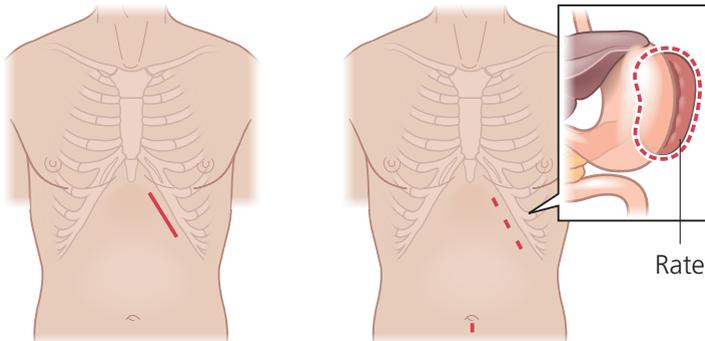
Chez certaines personnes, les complications de la bêta-thalassémie, telles qu'une augmentation du volume de la rate ou la formation de calculs biliaires, peuvent nécessiter une intervention chirurgicale.

Augmentation du volume de la rate

Une rate très volumineuse peut provoquer une gêne abdominale et aggraver l'anémie. Dans ce cas, elle doit être retirée. Chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie, l'ablation de la rate atténue l'anémie et réduit parfois la fréquence des transfusions sanguines nécessaires.

La bêta-thalassémie étant aujourd'hui beaucoup mieux contrôlée avec les transfusions, moins de personnes présentent une augmentation du volume de la rate, si bien que la **splénectomie** (intervention chirurgicale visant à retirer la rate) n'est plus pratiquée aussi souvent. Cependant, les personnes atteintes de thalassémie non dépendante des transfusions peuvent également avoir besoin d'une splénectomie, leur thalassémie n'étant pas contrôlée par des transfusions.

La splénectomie est une opération lourde qui nécessite une hospitalisation et une période de convalescence. Elle peut prendre la forme d'une **chirurgie ouverte** (une grande incision) ou d'une **chirurgie laparoscopique** (plusieurs petites incisions). La chirurgie laparoscopique est parfois appelée « coelioscopie ». Avec cette technique, le séjour hospitalier est généralement plus court et le rétablissement plus rapide.



Site d'incision pour la splénectomie ouverte

Sites d'incision pour la splénectomie par voie laparoscopique

D'autres problèmes peuvent survenir après l'ablation de la rate.

Chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie, l'ablation de la rate peut augmenter le risque de formation de caillots sanguins (**thrombose**). Ce risque est alors présent à vie, c'est pourquoi les bénéfices de la chirurgie doivent être soigneusement mis en balance avec les risques encourus.

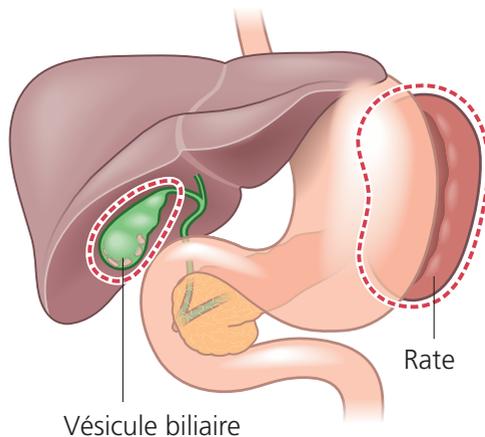
La rate fait partie du système de défense de votre organisme contre les infections, vous êtes donc exposé(e) à des risques plus importants après l'ablation. Pour bénéficier d'une protection supplémentaire, vous devez vous faire vacciner, et ce de préférence avant l'intervention chirurgicale. Si votre enfant subit une ablation de la rate, votre médecin peut également lui demander de prendre des antibiotiques quotidiennement pendant quelques années après l'opération pour prévenir toute infection. Vous pouvez également disposer d'une ordonnance d'antibiotiques à la maison vous permettant de commencer à les prendre rapidement si nécessaire.

Calculs biliaires

Les calculs dans la vésicule biliaire peuvent être très douloureux et provoquer une sensation de mal-être important.

Le traitement consiste généralement à retirer la vésicule biliaire, soit par chirurgie ouverte, soit par cœlioscopie.

La cœlioscopie est généralement associée à un séjour plus court à l'hôpital et à un rétablissement plus rapide, car il n'y a pas de grande incision.



Caillots sanguins

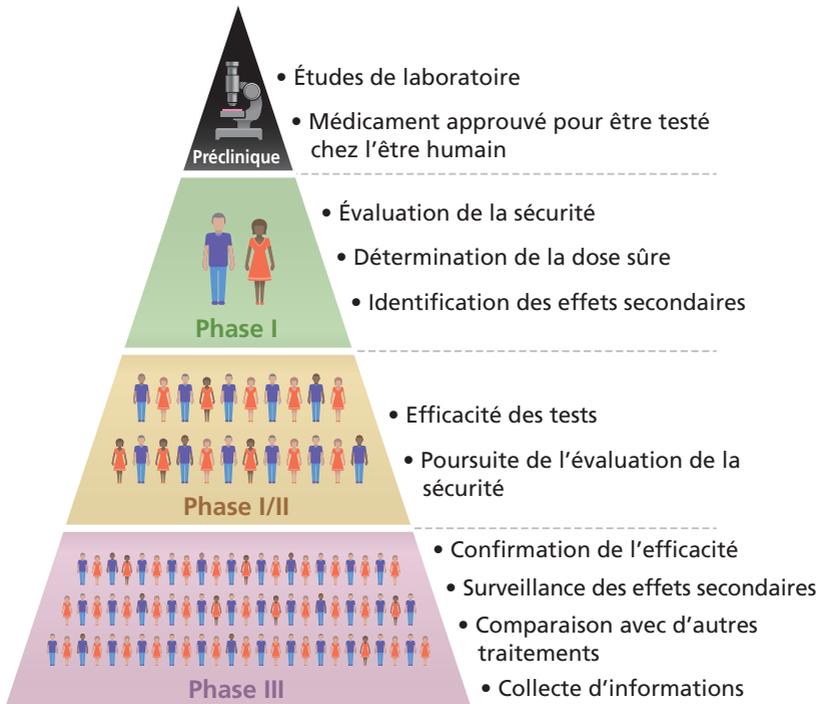
Les personnes atteintes de bêta-thalassémie peuvent présenter des caillots sanguins. Le risque est plus élevé dans certaines circonstances, comme avant une intervention chirurgicale planifiée, pendant la grossesse ou après l'ablation de la rate. Votre médecin peut vous suggérer de prendre des médicaments pour réduire le risque de coagulation du sang. Vous devrez les prendre si vous avez subi une ablation de la rate. Ces médicaments sont appelés **anticoagulants** et comprennent l'aspirine à faible dose et les médicaments de type héparine.

Mes questions

Avez-vous des questions concernant le traitement des complications de la bêta-thalassémie ? Notez-les ici afin de pouvoir en discuter avec votre médecin...

Nouveaux développements thérapeutiques

Si vous êtes intéressé(e) par de nouveaux traitements, vous pouvez demander à votre médecin s'il existe des **essais cliniques**. Un nouveau traitement doit passer plusieurs phases d'essais destinées à prouver qu'il fonctionne mieux que les traitements existants et qu'il peut être adopté dans les soins de routine. Un traitement potentiel ne passe à la phase suivante de recherche que s'il est sûr et prometteur.



Phases des essais cliniques

La première phase d'essai – la phase I – consiste à s'assurer de l'innocuité d'un nouveau traitement, à identifier ses effets secondaires et à déterminer la meilleure posologie. Ces essais sont généralement de petite taille, avec seulement quelques personnes.

Les essais de phase II sont des essais à plus grande échelle. Ils permettent de déterminer si un nouveau traitement est susceptible de fonctionner pour une pathologie particulière.

Les essais de phase III testent le nouveau traitement par rapport au traitement standard existant afin de déterminer lequel est le plus efficace. Il s'agit des essais les plus vastes. Ils sont souvent internationaux, en particulier pour les maladies rares.

Les essais de phase III doivent être randomisés, ce qui signifie que les patients sont répartis en différents groupes. Un ordinateur est utilisé pour décider qui est affecté à quel groupe. Vous ne pouvez pas choisir le groupe auquel vous appartenez et certaines personnes ne suivront donc pas le nouveau traitement. La randomisation permet aux chercheurs de faire en sorte que les différences de résultats à la fin de l'essai soient bien dues au traitement testé.

Mes questions concernant les essais cliniques ...

Nouveaux traitements pour la bêta-thalassémie

Quelques nouveaux traitements font actuellement l'objet d'essais pour la bêta-thalassémie :

- la thérapie génique,
- le traitement pour améliorer la santé et le fonctionnement des globules rouges,
- le traitement pour réduire l'absorption du fer.

La thérapie génique

Ce type de traitement donne des résultats prometteurs pour la bêta-thalassémie. Les scientifiques prélèvent des cellules souches de votre propre sang et y insèrent un gène Hb en laboratoire. Vous recevez ensuite un traitement pour détruire les cellules de votre moelle osseuse, avant que les cellules souches modifiées ne soient réinjectées dans votre circulation sanguine par perfusion.

Le processus est très similaire à celui d'une greffe de cellules souches provenant d'un donneur, à la différence que ce sont vos propres cellules qui sont utilisées. Cela signifie que le traitement est possible pour les personnes qui n'ont pas de donneur.

Tout comme la greffe de cellules souches, la thérapie génique n'est pas un traitement facile à suivre jusqu'au bout. Vous devez recevoir une chimiothérapie, avec tous les effets secondaires que cela entraîne. Cependant, après l'intervention, vous n'aurez pas à prendre de médicaments pour freiner votre système immunitaire, car vous aurez reçu vos propres cellules souches sanguines et non des cellules provenant de quelqu'un d'autre. Vous trouverez plus d'informations concernant la greffe de cellules souches à la page 29, dans la section intitulée **Traitement**.

Plusieurs essais de thérapie génique ont été réalisés chez des personnes atteintes de bêta-thalassémie dépendante des transfusions et d'autres essais sont en cours.

Une thérapie génique a été approuvée en 2022 aux États-Unis pour les personnes atteintes de bêta-thalassémie dépendante des transfusions.

Améliorer la santé des globules rouges

Les essais cliniques portent sur le traitement de l'anémie par des médicaments visant à améliorer la santé, le fonctionnement et la survie des globules rouges. Pour les personnes atteintes de bêta-thalassémie, cela signifie éventuellement des transfusions moins fréquentes.

Le mitapivat est un nouveau traitement testé chez les personnes atteintes d'alpha-thalassémie ou de bêta-thalassémie. Il s'agit d'un comprimé à prendre deux fois par jour. Ce médicament est déjà utilisé pour traiter une autre maladie génétique appelée déficit en pyruvate kinase.

Le mitapivat augmente le taux d'une enzyme dont les globules rouges ont besoin pour fonctionner correctement et qui est bas dans les globules rouges thalassémiques.

Les premiers résultats des essais montrent que le mitapivat peut aider à réduire l'anémie chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie qui n'ont pas besoin de transfusions sanguines régulières. Les effets secondaires constatés jusqu'à présent sont notamment des troubles du sommeil, des maux de tête et des vertiges.

Le mitapivat fait actuellement l'objet d'essais de phase III pour les personnes atteintes de bêta-thalassémie qui n'ont pas besoin de transfusions régulières, ainsi que pour ceux qui en ont besoin.

Réduire l'absorption du fer

Des chercheurs ont identifié une hormone naturelle du corps, l'hepcidine, qui réduit l'absorption du fer par le système digestif et aide à réguler les taux de fer dans l'organisme. Les premiers essais portent sur des médicaments qui imitent l'hepcidine. Ceux-ci ont montré des effets positifs sur les taux de fer dans la bêta-thalassémie et sur la production de globules rouges.

Une approche plus récente utilise des traitements qui ciblent les principaux régulateurs de l'hepcidine. Les premiers essais cliniques de ces traitements sont en cours.

Vivre avec la bêta-thalassémie

Recevoir un diagnostic de bêta-thalassémie – que ce soit pour vous ou pour votre enfant – peut être un choc, même si vous savez qu’il y a des cas de bêta-thalassémie dans la famille. Vous aurez probablement de nombreuses questions à poser. Il est important d’en savoir le plus possible sur la bêta-thalassémie et sur votre propre situation.

Pour cela, il est préférable de s’adresser à un professionnel de santé compétent ou de consulter d’autres sources d’information fiables sur la bêta-thalassémie. La consultation génétique peut également vous aider à comprendre votre maladie et ses implications.

Il peut être difficile de savoir quels sites web sur la bêta-thalassémie sont fiables et contiennent des informations actualisées. Pour vous aider, vous trouverez une liste de sites web utiles à la page 47.

La bêta-thalassémie est une maladie complexe, il est donc facile de s’y perdre. Il peut être utile de dresser une liste des choses que vous devez savoir ou des questions que vous voulez poser et de l’apporter lors de votre rendez-vous chez le médecin. Il peut également être utile d’être accompagné d’une personne, afin de comparer vos notes après le rendez-vous.

Le traitement de la bêta-thalassémie est en constante amélioration. De nombreux enfants nés avec cette maladie devraient désormais avoir une espérance de vie normale, et vous pouvez vous aussi agir de façon à essayer de rester en aussi bonne santé que possible.

Prendre le traitement lorsque vous en avez besoin

Le meilleur moyen d’éviter les complications est de respecter le calendrier des traitements et de se rendre à tous les rendez-vous de contrôle.



IMPORTANT : Contactez rapidement votre médecin si vous présentez des signes d’infection ou d’autres maladies, et veillez à ce que vos vaccins soient à jour, surtout si vous avez subi une ablation de la rate.

Votre régime alimentaire

Les personnes atteintes de thalassémie peuvent présenter de faibles taux de certains minéraux et vitamines, tels que la vitamine C, le zinc, l'**acide folique** et la vitamine D. Ces déficits sont dus en partie à l'anémie et en partie aux niveaux élevés de fer et au traitement utilisé pour éliminer le fer. Votre médecin peut contrôler ces taux et vous donner des suppléments afin de corriger les carences.

Certains médecins suggèrent à leurs patients d'éviter les aliments qui contiennent beaucoup de fer, tandis que d'autres pensent que cela n'a que peu d'effet dans la prévention de la surcharge en fer. Il peut être utile de vérifier la teneur en fer des aliments conditionnés et des médicaments et, en cas de doute, de demander conseil à l'équipe médicale.

Dans tous les cas, il est toujours préférable de discuter de votre régime alimentaire avec l'équipe médicale qui vous prend en charge.

Garder la forme pour des os en bonne santé

L'activité physique régulière présente de nombreux avantages. Elle permet d'améliorer l'humeur et contribue à renforcer les os. Il est préférable d'éviter l'alcool et le tabac.



Obtenir de l'aide

Posez des questions et faites part à l'équipe soignante de tout ce qui vous préoccupe. Les soignants connaissent la complexité de la bêta-thalassémie et ne verront pas d'inconvénients à répondre à vos questions, même si vous les posez plusieurs fois.



Questions à poser à votre médecin

J'ai appris que j'étais porteur d'un gène de bêta-thalassémie – quelles sont les implications pour moi et pour mes enfants ?

Quelle est la probabilité que j'aie un (autre) enfant atteint de bêta-thalassémie ?

Y a-t-il quelque chose à faire pour réduire le risque d'avoir un autre enfant atteint de bêta-thalassémie ?

De quel type de bêta-thalassémie suis-je/mon enfant est-il/elle atteint(e) ?

Quel impact la bêta-thalassémie aura-t-elle sur moi/mon enfant ?

Y a-t-il des signes d'alerte particuliers auxquels je dois être attentif à la maison ?

Un traitement régulier sera-t-il nécessaire ?

Mes/leurs besoins en termes de traitement vont-ils changer avec le temps ?

Quels sont les effets secondaires probables du traitement ?

Quelles sont les complications possibles et leur probabilité ?

Mon enfant atteint de bêta-thalassémie pourra-t-il/elle avoir des enfants et que doit-il/elle savoir au préalable ?

**Vous pouvez noter ici le nom et les coordonnées de vos
médecins, infirmiers(ères) et autres membres du personnel**

Nom

Fonction

Téléphone

E-mail

Nom

Fonction

Téléphone

E-mail

Nom

Fonction

Téléphone

E-mail

Glossaire

Acide folique. Vitamine B nécessaire à la production de globules rouges. Les besoins en acide folique augmentent lorsque la moelle osseuse est surmenée. L'acide folique est souvent prescrit en supplémentation chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie intermédiaire et parfois chez les porteurs sains.

ADN. Le code génétique qui constitue la feuille de route du développement et du fonctionnement d'un organisme. Les gènes et chromosomes sont constitués d'ADN.

Anémie ferriprive. Type d'anémie causé par un manque de fer. La bêta-thalassémie n'est pas provoquée par un manque de fer.

Anémie. Manque de globules rouges sains qui peut provoquer des symptômes de fatigue et d'essoufflement.

Anticoagulants. Médicaments qui réduisent la coagulation du sang.

Bêta-thalassémie dépendante des transfusions. Bêta-thalassémie suffisamment sévère pour nécessiter des transfusions sanguines régulières. Vous devrez peut-être recevoir des transfusions tout au long de votre vie ou en prenant de l'âge.

Bêta-thalassémie intermédiaire. Type de bêta-thalassémie dans lequel certaines chaînes bêta sont fabriquées. Au moment du diagnostic, la bêta-

thalassémie intermédiaire n'est pas dépendante des transfusions, mais peut le devenir au fil du temps.

Bêta-thalassémie majeure. Type sévère de bêta-thalassémie où aucune chaîne bêta n'est fabriquée. La bêta-thalassémie majeure est toujours dépendante des transfusions.

Bêta-thalassémie mineure. Désormais appelée trait bêta-thalassémique.

Bêta-thalassémie non dépendante des transfusions. Bêta-thalassémie qui n'est pas suffisamment sévère pour nécessiter des transfusions sanguines régulières. Avec l'âge, la bêta-thalassémie non dépendante des transfusions peut devenir une bêta-thalassémie dépendante des transfusions.

Bilirubine. Pigment produit lors de la destruction des globules rouges vieillissants et endommagés.

Bosse (bombement frontal). Croissance osseuse anormale du crâne, fréquente dans les cas sévères de bêta-thalassémie insuffisamment traités. Entraîne un grand front et de grosses pommettes.

Calculs biliaires. Masses dures qui peuvent se former dans la vésicule biliaire et provoquer des douleurs et une obstruction. Dans le cas de la bêta-thalassémie, ils sont la conséquence d'un excès de bilirubine.

Chaîne alpha. Type de chaîne protéique nécessaire à la fabrication de l'hémoglobine adulte normale.

Chaîne bêta. Type de chaîne protéique qui se combine avec les chaînes alpha pour fabriquer de l'hémoglobine adulte normale. Elle peut être réduite ou manquante chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie.

Chirurgie ouverte. Chirurgie classique, où l'opération est réalisée en pratiquant une seule grande incision.

Chromosome. Longs brins d'ADN enroulés. Il y a 23 paires de chromosomes dans les cellules humaines et, dans chaque paire, un chromosome est hérité d'un parent et un chromosome de l'autre parent. Chaque chromosome contient de nombreux gènes.

Cirrhose. Maladie du foie provoquée par une lésion du foie sur le long terme. Le tissu sain du foie est remplacé par du tissu cicatriciel fibreux et le foie rétrécit et perd sa fonction.

Coelioscopie. Également appelée chirurgie laparoscopique ou chirurgie mini-invasive. L'opération est réalisée en pratiquant uniquement plusieurs petites incisions plutôt qu'une grande. Le rétablissement est généralement plus rapide.

Consultation génétique. Processus qui aide les personnes à accepter la présence d'une maladie génétique

dans leur famille et à comprendre les risques qu'ils ont de transmettre cette maladie à un enfant.

Dépistage. Test permettant de détecter la présence d'une maladie ou d'un état, tel qu'un trait, chez une personne ou un groupe de personnes.

Drépanocytose. Autre maladie génétique qui affecte les globules rouges. Parfois, les personnes héritent d'un gène de la bêta-thalassémie et d'un gène de la drépanocytose, ce qui provoque une maladie appelée drépanocytose-bêta-thalassémie.

Érythropoïèse extramédullaire. Production de globules rouges à d'autres endroits que dans la moelle osseuse.

Essai clinique. Étude de recherche menée pour examiner un nouveau test ou traitement ou une nouvelle procédure médicale chez des personnes. Les essais peuvent porter sur l'innocuité d'un traitement, ses effets secondaires ou son efficacité.

Ferritine. Protéine qui stocke le fer à l'intérieur des cellules. Dans une analyse de sang, permet d'estimer le taux de fer du corps.

Fibrose. Épaississement et raidissement des tissus normaux de l'organisme. La surcharge en fer dans la bêta-thalassémie peut provoquer une fibrose du foie et d'autres tissus.

FIV. Acronyme de fécondation *in vitro*. Autrefois, on parlait également de « bébé éprouvette ». Quelques

ovules sont fécondés en dehors de l'utérus en laboratoire. Cela permet le dépistage de maladies génétiques chez l'embryon et de n'implanter dans l'utérus que celui ou ceux qui est/sont en bonne santé.

Gène. Portions d'ADN qui portent les codes des chaînes de protéines. Ils contrôlent la croissance et le développement de l'organisme et sont regroupés pour former les chromosomes.

Globule rouge. Type de cellule sanguine qui contient l'hémoglobine et transporte l'oxygène dans l'organisme.

Greffe de cellules souches. Traitement intensif pour certains types d'affections sanguines. Peut être un traitement potentiel de la bêta-thalassémie.

HbE. Type anormal d'hémoglobine fabriqué par certaines personnes atteintes de bêta-thalassémie.

Hémoglobine A. L'hémoglobine adulte la plus répandue chez les personnes en bonne santé (normalement >90 %). Elle est constituée de 2 chaînes alpha et 2 chaînes bêta.

Hémoglobine. Protéine trouvée dans les globules rouges. Elle contient du fer, se lie à l'oxygène et le transporte dans tout l'organisme.

Hépatomégalie. Augmentation du volume du foie.

Hérédité. Transmission de gènes aux enfants.

Jaunisse. Jaunissement de la peau et du blanc des yeux dû à un excès de bilirubine dans l'organisme.

Microcytose. Signifie « petites cellules ». Les globules rouges de personnes porteuses du trait bêta-thalassémique peuvent être anormalement petits, ce qui peut être confondu avec une anémie ferriprive et d'autres maladies.

Moelle osseuse. Substance spongieuse au centre des os où sont fabriquées les cellules du sang.

Mutation génétique dominante. Il suffit qu'un seul des deux gènes soit muté pour qu'une personne soit atteinte d'une affection ou d'une maladie. Dans de très rares cas, la bêta-thalassémie peut être provoquée par une mutation génétique dominante.

Mutation génétique récessive. Si une maladie est causée par une mutation génétique récessive, les deux copies du gène doivent présenter la mutation pour qu'une personne soit atteinte de la maladie. La bêta-thalassémie est pratiquement toujours provoquée par des mutations génétiques récessives.

Mutation. Modification d'un gène.

Ostéopénie. Amincissement des os qui n'est pas aussi grave que l'ostéoporose.

Ostéoporose. Amincissement des os qui les affaiblit et les rend plus enclins à se fracturer.

Paludisme. Maladie grave causée par un parasite transmis à l'être humain par les moustiques. La maladie est atténuée chez les personnes porteuses d'une mutation génétique de la thalassémie (trait bêta-thalassémique).

Porteur. Personne qui porte et peut transmettre une mutation génétique associée à une maladie, mais qui n'est pas elle-même atteinte de cette maladie.

Protéine. Type de molécule composée d'au moins une chaîne polypeptidique (chaîne d'acides aminés).

Rate. Organe du corps qui fait partie du système immunitaire et qui est responsable de la destruction des globules rouges vieillissants et endommagés, de leur filtration hors de la circulation et de la destruction des bactéries.

Splénectomie. Chirurgie de retrait de la rate.

Splénomégalie. Augmentation du volume de la rate.

Surcharge en fer. Complication de la bêta-thalassémie lors de laquelle trop de fer s'accumule dans l'organisme et provoque des dommages.

Test de l'hémoglobine. Test sanguin utilisé pour examiner les types et les quantités d'hémoglobine dans un échantillon de sang.

Thrombose. Caillot de sang.

Trait bêta-thalassémique. Mutation d'un gène sur les deux qui codent la chaîne bêta de l'hémoglobine. La personne n'est pas atteinte de bêta-thalassémie, mais peut transmettre le gène altéré à ses enfants.

Traitement chélateur. Traitement utilisé pour éliminer les métaux en excès dans l'organisme. Dans le cas de la bêta-thalassémie, il s'agit du fer.

Transfusion sanguine. Sang d'un donneur compatible administré directement dans la circulation sanguine par perfusion intraveineuse.



Ressources utiles

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

Sources utilisées pour la préparation de ce document

BMJ Best Practice
<https://bestpractice.bmj.com>

British National Formulary
<https://bnf.nice.org.uk>

European Medicines Agency
www.ema.europa.eu

Medline Plus
<https://medlineplus.gov/>

**Northern California
Comprehensive Thalassemia
Center**
<http://www.thalassemia.com>

**Royal College of Obstetrics and
Gynaecology**
[www.rcog.org.uk/globalassets/
documents/guidelines/
gtg_66_thalassaemia.pdf](http://www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf)

**Thalassaemia International
Federation**
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

UpToDate
[www.wolterskluwer.com/en/
solutions/uptodate](http://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate)



Antonio Piga MD, PhD

Professeur de pédiatrie, Université de Turin, Italie

Soutien à la rédaction médicale : Liz Woolf.

Avec l'aimable contribution d'Agios, sans laquelle ce livret n'aurait pu être réalisé. Agios n'a eu aucune influence sur le contenu et tous les articles ont fait l'objet d'une révision éditoriale indépendante.

© 2023 dans cette édition, S. Karger Publishers Ltd.

ISBN : 978-3-318-07153-5

Votre avis nous intéresse.

De quelle manière ce livret vous a-t-il aidé ? Y a-t-il quelque chose que vous n'avez pas compris ?

Avez-vous encore des questions sans réponse ?

Merci d'envoyer vos questions ou vos éventuels commentaires à fastfacts@karger.com. Vous contribuerez ainsi à l'amélioration des prochaines éditions.

Merci !

Citation d'un jeune patient atteint de bêta-thalassémie écrite en guise de commentaire final d'un questionnaire sur la qualité de vie...

« Si j'avais la chance d'avoir une seconde vie, je choiserais d'être à nouveau thalassémique, mais je demanderais à être bien soigné. »



Fast Facts pour les patients

Bêta-thalassémie

2	Qu'est-ce que la bêta-thalassémie ?
4	Quelles sont les causes de la bêta-thalassémie ?
8	Types de bêta-thalassémie
9	Dépistage et diagnostic
13	Trait bêta-thalassémique
15	Bêta-thalassémie intermédiaire
16	Bêta-thalassémie majeure
17	Complications
24	Traitement
39	Vivre avec la bêta-thalassémie

Avec l'aimable contribution d'Agios, sans laquelle ce livret n'aurait pu être réalisé. Agios n'a eu aucune influence sur le contenu et tous les articles ont fait l'objet d'une révision éditoriale indépendante.

