

Ce que vous devriez savoir sur le gène de la drépanocytose

Qu'est-ce que le gène de la drépanocytose ?

Le gène de la drépanocytose n'est pas une forme atténuée de la drépanocytose. Être atteint du gène de la drépanocytose signifie qu'une personne porte un seul gène de la drépanocytose et est susceptible de le transmettre à ses enfants. Les personnes atteintes du gène de la drépanocytose sont généralement asymptomatiques et vivent une vie normale.

L'hémoglobine est présente dans les globules rouges et c'est elle qui donne sa couleur au sang. Elle transporte l'oxygène vers tous les organes du corps. L'hémoglobine est constituée de deux protéines similaires « collées » l'une à l'autre, l'une appelée alpha-globine et l'autre bêta globine. Les deux protéines doivent être présentes dans l'hémoglobine et doivent fonctionner normalement pour permettre à l'hémoglobine de jouer son rôle dans l'organisme. Les globules rouges des sujets atteints d'un gène de la drépanocytose contiennent l'hémoglobine normale et l'hémoglobine anormale.

Les gènes quant à eux sont des instructions qui contrôlent la manière dont les globules rouges fabriquent les protéines bêta-globine et alpha-globine. Chaque individu possède deux gènes permettant la fabrication de la bêta-globine, un gène provenant de chaque parent. Ainsi, le gène de la drépanocytose survient lorsqu'une personne hérite d'un gène bêta-globine faucille d'un parent et un gène bêta-globine normal de l'autre parent. Ceci veut dire que la personne n'est pas atteinte de la drépanocytose, mais est « porteuse » d'un gène de la drépanocytose et est susceptible de le transmettre à ses enfants.

Qu'est ce que la drépanocytose ?

La drépanocytose, quant à elle, est une maladie héréditaire qui est présente à la naissance. Dans le cas de la drépanocytose, les globules rouges deviennent rigides et collants et prennent la forme d'un outil agricole en forme de C appelé «faucille». Les globules rouges en forme de faucille meurent précocement, causant ainsi régulièrement leur manque dans le sang. En outre, lorsqu'ils circulent le long de petits vaisseaux sanguins, ils restent collés et obstruent la circulation sanguine. Cette mauvaise circulation sanguine est à l'origine de douleurs et d'autres troubles graves. Cette maladie est héritée lorsqu'un enfant reçoit deux gènes bêta-globine anormaux (un de chaque parent). Par conséquent, un enfant ne peut être drépanocytaire que si ses deux parents ont au moins un gène bêta-globine anormal.

Qui est affecté par le gène de la drépanocytose ?

Le gène de la drépanocytose est plus fréquent chez les personnes originaires d'Afrique, de la région méditerranéenne, du Moyen-Orient et de l'Asie du Sud, mais n'importe qui peut en être atteint.

- Il affecte 1 personne sur 12 chez les personnes de couleur ou les afro-américains aux États-Unis.

Quels sont les risques pour un enfant d'être drépanocytaire ou porteur d'un gène de la drépanocytose ?



La chose la plus importante à savoir concernant le sujet porteur du gène de la drépanocytose est que ce dernier peut avoir un enfant drépanocytaire si son partenaire porte également un gène de l'hémoglobine anormal.



Si les deux parents sont porteurs d'un gène de la drépanocytose, chaque enfant qu'ils ont ensemble a

- 1 chance sur 2 (soit 50%) d'être porteur de ce gène. Les enfants porteurs d'un gène de la drépanocytose ne présenteront pas les symptômes de la drépanocytose, mais seront susceptibles de transmettre ce gène à leurs enfants.
- 1 chance sur 4 (soit 25%) d'avoir l'anémie falciforme, l'une des formes de la drépanocytose. L'anémie falciforme est une maladie grave.
- 1 chance sur 4 (soit 25%) de n'être ni drépanocytaire, ni porteur d'un gène de la drépanocytose.

Si l'un des parents est porteur d'un gène de la drépanocytose tandis que l'autre porte un gène de l'hémoglobine anormal (comme le gène de l'hémoglobine C ou gène bêta-thalassémie), chacun de leurs enfants a

- 1 chance sur 2 (soit 50%) d'être porteur de ce gène.
- 1 chance sur 4 (soit 25%) d'avoir la drépanocytose (pas l'anémie falciforme). Ces autres types de drépanocytose peuvent être plus ou moins graves, tout dépend du gène anormal spécifique de l'hémoglobine.
- 1 chance sur 4 (soit 25%) de n'être ni drépanocytaire, ni porteur d'un gène de la drépanocytose.

Si un seul parent est porteur du gène de la drépanocytose, chaque enfant a

- 1 chance sur 2 (soit 50%) d'être porteur de ce gène.
- 1 chance sur 2 (soit 50%) de ne pas porter le gène.

Quels sont les problèmes de santé fréquents chez les patients porteurs d'un gène de la drépanocytose ?

La plupart des porteurs d'un gène de la drépanocytose n'ont pas de problèmes de santé causés par ce gène. Cependant, il existe quelques rares problèmes de santé qui peuvent potentiellement être liés à un gène de la drépanocytose. Par exemple, si une personne porteuse de gène de la drépanocytose ressent des douleurs lors des voyages ou pendant les exercices en haute altitude, elle doit le signaler à son médecin. Une personne porteuse du gène de la drépanocytose et ayant une lésion oculaire doit consulter et informer son médecin de son statut hémoglobinique. Il est recommandé à de telles personnes de boire assez d'eau durant les exercices. Elles doivent également contacter et informer leur médecin si elles observent du sang dans leurs urines. Pour plus d'informations sur le gène de la drépanocytose et pour besoin de réponses spécifiques à vos questions, appelez votre médecin.



Que faire pour savoir si une personne est porteuse d'un gène de la drépanocytose ?

Afin de savoir si vous êtes atteint d'un gène de la drépanocytose, votre médecin doit prescrire une analyse de sang. Si vous découvrez que vous et/ou votre partenaire portez un gène de la drépanocytose, discutez-en avec votre médecin et/ou un généticien. Il est essentiel que vous sachiez ce qu'est le gène de la drépanocytose et comment il peut vous affecter, vous et votre famille.

Pour plus d'informations, rendez-vous sur :

www.cdc.gov/sicklecell