

Beta-thalassémie - trait ou porteur ou forme mineure: est une maladie de l'hémoglobine, un composant majeur des globules rouges. L'hémoglobine est normale, mais elle est produite à un taux plus faible. C'est une affection bénigne ; c'est un trait génétique (porteur de l'affection). Cette affection doit être distinguée d'un manque de fer.

Quelle est l'origine de la maladie et quelle est sa fréquence?

C'est un trait génétique (porteur de l'affection). Elle est liée à une diminution d'expression d'un des deux gènes de globine β , un des composants de l'hémoglobine.

Cette affection est fréquente chez les personnes originaires d'Afrique de l'ouest, d'Asie et du Bassin Méditerranéen. Ceci est expliqué par le fait que la malaria est présente ou était présente dans ces régions du monde et que l' β -thalassémie confère une protection relative contre la malaria.

Si je suis malade, quels sont les symptômes les plus fréquents de ma maladie?

La majorité des personnes qui ont un trait β -thalassémique (porteurs de l'affection), n'ont pas de symptômes et une espérance de vie comparable à celle de la population générale.

A l'examen de leur sang, on pourra observer que leurs globules rouges sont plus nombreux, plus petits et plus pâles qu'habituellement. Ceci peut aussi être observé dans un manque de fer et il ne faut pas confondre ces deux affections.

Si je suis malade, quel traitement dois-je suivre?

Il ne faut suivre aucun traitement particulier.

Quel est le risque que mes enfants soient malades?

Deux personnes qui sont chacune porteuse (trait β -thalassémique ou porteur) d'un gène muté ont, à chaque grossesse, 25% de risque d'avoir un enfant malade (β -thalassémie majeure ou anémie de Cooley), 50 % d'avoir un enfant porteur (β -thalassémie mineure), et 25% d'avoir un enfant qui n'a aucune mutation (Hb AA). Il est utile de demander un conseil génétique afin d'obtenir des explications complètes et précises.