

Beta-thalassémie majeure (intermédiaire): 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 sévère.

Anémie de Cooley

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

C'est une maladie génétique. Elle est liée à une diminution d'expression des deux gènes de globine β , un des composants de l'hémoglobine.

Cette affection est fréquente chez les personnes originaires d'Asie et du Bassin Méditerranéen ; elle n'est pas rare en Afrique de l'ouest. 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?

Les personnes atteintes d'une β -thalassémie majeure (anémie de Cooley) ne sont pas malades avant l'âge de six mois et ensuite deviennent très anémiques (très pâles). Sans traitement, un enfant grandit très lentement, présente des déformations osseuses, ...

Les personnes qui ont une β -thalassémie intermédiaire présentent une forme modérée de la maladie.

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

Le plus souvent, si un enfant malade n'est pas transfusé régulièrement, il mourra. Malheureusement, la maladie en elle-même et les transfusions conduisent à un excès de fer dans l'organisme. Ce fer en excès doit être éliminé par la prise de médicaments spécifiques (chélateurs du fer).

La maladie peut être guérie grâce à une transplantation de moelle osseuse. Néanmoins, il ne s'agit pas d'un traitement sans risque ; il devra être discuté longuement avec des médecins spécialistes.

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 % de risque 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.