

**L'hémoglobine S et les syndromes drépanocytaires majeurs:** sont des maladies de l'hémoglobine, un composant majeur des globules rouges. Les syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) sont la conséquence de la présence d'une hémoglobine anormale nommée l'hémoglobine S (Hb S). Il existe plusieurs formes de SDM dont le plus fréquent est la conséquence de la présence de l'HbS à l'état homozygote, alors que les formes hétérozygotes composées sont moins sévères: SC, SD-Punjab, SO-Arabe, S $\beta$ -thalassémie.

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

Ce sont des maladies génétiques. Elles sont la conséquence d'une mutation dans le gène  $\beta$ -globine, qui code pour la chaîne de globine  $\beta$ , un des composants de l'hémoglobine (Hb). Un individu peut être hétérozygote pour la maladie (porteur sain; individus AS) lorsqu'un seul des gènes de globine est muté, ou homozygote (malade; individus SS) lorsque les deux gènes sont mutés, ou encore hétérozygote composé (individus SC, SD, SO-Arabe, S $\beta$ -thalassémie) lorsque les deux gènes de globine n'ont pas la même mutation. Ces maladies sont fréquentes chez les personnes originaires d'Afrique de l'ouest, Centrale ou du Nord, du Moyen Orient, de l'Inde, 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'HbS confère une protection relative contre la malaria.

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

Dans certaines circonstances les globules rouges des patients drépanocytaires prennent une forme de faucille. Ces globules rouges déformés ont des difficultés à passer dans les petits vaisseaux sanguins et ils sont détruits très rapidement. Ceci explique que les personnes malades ont de l'anémie (pâleur) et un ictère (couleur jaune des yeux); lorsque la circulation est « bouchée » par ces globules rouges déformés, c'est très douloureux pour le patient (douleurs dans les bras, les jambes, le ventre, ..), des tissus sont détruits (rate, poumons, foie, ..), des accidents vasculaires cérébraux et du priapisme (érection prolongée et douloureuse), ... Les lésions de la rate rendent les patients, et surtout durant l'enfance, très susceptibles aux infections sévères.

Les personnes hétérozygotes ne sont en général pas malades et ont une espérance de vie comparable à celle de la population générale.

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

Si le diagnostic est réalisé très tôt au cours de la vie, le traitement va viser à prévenir les infections. Le traitement des autres complications est très important et c'est pourquoi, les malades doivent être pris en charge par une équipe médicale spécialisée et pluridisciplinaire.

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 saine d'un gène muté ont, à chaque grossesse, 25% de risque d'avoir un enfant malade (Hb SS; Hb SC, Hb SD, ...). Le risque d'avoir un enfant porteur sain de la maladie est de 50% à chaque grossesse, et le risque d'avoir un enfant qui n'a aucune mutation est de 25% à chaque grossesse. Il est utile de demander un conseil génétique afin d'obtenir des explications complètes et précises.