

Hémoglobinose C : est une maladie de l'hémoglobine, un composant majeur des globules rouges. Cette hémoglobine anormale précipite dans les globules rouge sous la forme de cristaux. C'est une maladie bénigne.

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

C'est une maladie génétique. Elle est la conséquence d'une mutation dans le gène β -globine, qui code pour la chaîne de globine β , un des composants de l'hémoglobine (Hb) . Un individu peut être hétérozygote pour la maladie (porteur sain; individus AC) lorsqu'un seul des gènes de globine est muté, ou homozygote (malade; individus CC).

C'est une maladie fréquente chez les personnes originaires d'Afrique de l'Ouest ou du Nord. Ceci est expliqué par le fait que la malaria est présente ou était présente dans ces régions du monde et que l'HbC 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 une hémoglobinose C présentent une anémie (pâleur)hémolytique modérée et une espérance de vie comparable à celle de la population générale. A l'âge adulte, on peut observer une « grosse » rate, des calculs dans la vésicule biliaire et une affection de la rétine (yeux).

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

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

En général, il ne faut pas suivre de traitement particulier. Si des complications survenaient, il faudrait consulter un médecin spécialiste en hématologie.

Quel est le risque que mes enfants soient malades?

Deux personnes qui sont chacune porteuse saine d'un gène muté (Hb AC) ont, à chaque grossesse, 25% de risque d'avoir un enfant malade (Hb CC). Le risque d'avoir un enfant porteur sain (Hb AC) de la maladie est de 50% à chaque grossesse , et le risque d'avoir un enfant qui n'a aucune mutation (Hb AA) est de 25% à chaque grossesse. Il est utile de demander un conseil génétique afin d'obtenir des explications complètes et précises.