

Fiche d'information « Test de dépistage des hémoglobinopathies »

En quoi consistent les hémoglobinopathies ?

Les hémoglobinopathies regroupent les maladies liées à des anomalies du pigment rouge du sang présent dans les globules rouges, à savoir l'hémoglobine. Généralement héréditaires, les hémoglobinopathies provoquent des tableaux cliniques de gravité variable selon l'anomalie génétique.

L'Organisation mondiale de la santé (OMS) estime à 7% la proportion de la population mondiale porteuse de la mutation génétique qui se traduit cliniquement par une hémoglobinopathie. Il s'ensuit que les hémoglobinopathies sont les maladies génétiques les plus répandues dans le monde. Selon les estimations de l'OMS, il y aurait chaque année entre 300 000 et 500 000 naissances d'enfants atteints d'une forme congénitale grave d'hémoglobinopathie.

Les hémoglobinopathies englobent différentes maladies, les principales étant les **thalassémies** et la **drépanocytose**, maladies toutes deux héréditaires.

Pourquoi un test de dépistage des hémoglobinopathies s'impose-t-il dans le cadre d'un don de sang de cordon ?

Certaines formes graves de ces maladies requièrent comme traitement une transplantation de cellules souches du sang. C'est pourquoi il est important d'analyser l'unité de sang de cordon congelée avant son utilisation à la recherche de ces maladies, ce qui se fait à l'aide d'un test de dépistage des hémoglobinopathies. Ce test consiste en une analyse génétique visant à établir si la personne concernée présente des signes de cette maladie.

Ces tests génétiques ne doivent pas être effectués sur toutes les unités de sang de cordon congelées mais uniquement sur celles qui sont déclarées compatibles avec une certaine personne à la suite des analyses du groupe tissulaire. Ainsi, ils ne sont menés qu'au moment où l'unité de sang de cordon congelée est sollicitée en vue d'une transplantation. Ces tests de dépistage des hémoglobinopathies sont susceptibles de produire des résultats significatifs pour votre enfant ou sa descendance. Nul besoin d'une prise de sang supplémentaire. Ces tests sont réalisés sur un échantillon stocké à cet effet lors du don et n'occasionnent pas de frais pour vous.

Les échantillons sont conservés et analysés selon l'état actuel de la science et de la technique.

Quelles conséquences ce test de dépistage des hémoglobinopathies entraîne-t-il pour moi et mon enfant ?

Pour ce qui est de la thalassémie et de la drépanocytose, nous distinguons deux expressions :

1. **Les porteurs atteints par la maladie** (homozygotes+) ne fabriquent généralement que le pigment sanguin anormal, ce qui entraîne des tableaux cliniques graves. Ces personnes ont besoin de soins médicaux réguliers à vie.
2. **Les porteurs sains** (hétérozygotes*) possèdent des parties saines comme des parties malades du pigment sanguin. Dans des conditions normales, les globules rouges n'affichent aucune modification et la maladie ne se déclare pas. Mais ces personnes peuvent transmettre la mutation à leurs enfants. Si l'autre parent est aussi porteur, cela peut entraîner une forme grave de la maladie chez les enfants.

Qu'arrive-t-il si le test de dépistage des hémoglobinopathies s'avère positif ?

1. Au moment de la réalisation du test, votre enfant n'est **pas** capable de discernement (c'est le point de vue sur lequel nous nous basons s'il a moins de 14 ans):

Porteurs atteints par la maladie:

Le résultat étant significatif pour la santé de votre enfant ou de sa descendance, la loi impose qu'il vous soit communiqué et que vous en preniez acte. Il est alors possible de bénéficier d'une consultation génétique de la part d'un spécialiste médical, consultation entièrement gratuite pour vous.

Porteurs sains:

Bien que le résultat n'ait pas de signification immédiate pour la santé de votre enfant, il peut en avoir pour sa descendance. Au moment du test, on vous demandera si vous souhaitez recevoir les résultats au cas où votre enfant serait porteur. Il est possible de bénéficier d'une consultation génétique de la part d'un spécialiste médical lors de la réalisation du test et après l'obtention des résultats, consultation entièrement gratuite pour vous.

2. Votre enfant est **capable de discernement** (c'est le point de vue sur lequel nous nous basons s'il a 14 ans révolus):

Au moment du test, votre enfant reçoit les informations requises sur les hémoglobinopathies et décide ensuite s'il souhaite connaître ou non les résultats. L'enfant capable de discernement est libre de décider quels résultats il souhaite se voir communiquer. Il existe en effet un droit de « ne pas savoir » que votre enfant peut exercer même si le résultat est significatif pour sa santé. Il est possible de bénéficier d'une consultation génétique de la part d'un spécialiste médical lors de l'entretien d'information et après l'obtention des résultats, consultation entièrement gratuite dans ce cas.

Si vous ne donnez **pas** votre accord à la réalisation d'un tel test génétique de dépistage des hémoglobinopathies, le don de sang de cordon ne sera malheureusement pas possible.

+homozygote : Chez la personne homozygote, l'anomalie génétique est présente sur les deux gènes hérités des parents

*hétérozygote : Chez la personne hétérozygote, l'anomalie génétique n'est présente que sur l'un des gènes hérités des parents