



Thalassémie

🕒 paru le 21/09/2020 • adapté au contexte belge francophone

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

De quoi s'agit-il ?

Les thalassémies sont des maladies héréditaires fréquentes dans la région méditerranéenne. Le mot est dérivé du grec « thalassa », qui signifie « mer ». Dans ces affections, la production d'hémoglobine est altérée par une anomalie congénitale.

L'hémoglobine est une protéine présente dans les globules rouges. L'hémoglobine fixe l'oxygène. Elle contient du fer. En raison de l'anomalie, les globules rouges sont plus petits et plus fragiles et se dégradent prématurément (hémolyse). Il en résulte [une anémie et une carence en fer \(anémie hémolytique\)](#).

Selon la gravité de l'affection, nous distinguons :

- La thalassémie minime : il y a une anomalie héréditaire, mais sans changements dans le sang et sans symptômes.
- La thalassémie mineure : les globules rouges sont trop petits, mais il n'y a pas de symptômes.
- La thalassémie intermédiaire et majeure : il y a une dégradation chronique des globules rouges anormaux, accompagnée de symptômes.

Curieusement, ces maladies offrent également un avantage. Les globules rouges étant anormaux, ils ne peuvent pas être infectés par le parasite de la [malaria \(paludisme\)](#). Les personnes atteintes de thalassémie ne peuvent donc pas contracter la malaria (paludisme).

Où et chez qui survient-elle ?

La thalassémie survient le plus souvent chez des personnes (originaires) de la région méditerranéenne et de zones d'Afrique, d'Inde et d'Extrême-Orient.

Comment la reconnaître ?

La thalassémie minime et la thalassémie mineure ne s'accompagnent pas de symptômes.

La thalassémie intermédiaire et la thalassémie majeure provoquent une dégradation modérée à sévère des globules rouges. Cette dégradation est associée à des symptômes d'[anémie](#), tels qu'une [fatigue](#) et une pâleur. L'accumulation des produits de dégradation des globules rouges peut aussi entraîner une [jaunisse](#). Si c'est le cas, le blanc des yeux et la peau sont jaunes.

Comment le diagnostic est-il posé ?

Le médecin peut diagnostiquer une thalassémie sur base d'une analyse de sang déterminant le nombre et la forme des globules rouges, ainsi que la présence de produits de dégradation des globules rouges. Le taux de fer dans le sang et les réserves de fer sont également mesurés.

Dans les cas douteux, des analyses de sang spéciales peuvent être effectuées afin de mieux évaluer l'hémoglobine (chromatographie en phase liquide). Des tests génétiques sont également possibles.

Que pouvez-vous faire ?

Chez nous, les cas de thalassémie concernent principalement des personnes migrantes qui viennent de régions où la maladie est présente. Vous ne risquez pas de contracter la maladie en voyageant dans ces pays, mais uniquement par prédisposition génétique. Si vous souhaitez avoir des enfants, vous pouvez bénéficier d'un [conseil génétique](#) afin d'évaluer le risque que vous-même ou votre partenaire puissiez transmettre la thalassémie à votre enfant.

En cas de thalassémie intermédiaire ou majeure, les compléments de fer n'ont aucune utilité, car les globules rouges ne peuvent pas absorber le fer correctement.

Que peut faire votre médecin ?

Les personnes atteintes de thalassémie intermédiaire et majeure sont prises en charge dans des centres spécialisés. En présence d'une grave [anémie](#), le médecin peut prescrire une [transfusion](#) de globules rouges.

La thérapie par du fer (thérapie martiale) augmentera l'accumulation de fer dans le sang et n'a donc aucun sens. Les porteurs asymptomatiques ne nécessitent ni traitement, ni suivi.

Source

[Guide de pratique clinique étranger 'Thalassémies' \(2012\), mis à jour le 13.01.2017 et adapté au contexte belge le 11.04.2019 -www.ebpnet.be](#)