



Résultats du test
néonatal du buvard



Informations pour les parents

Votre bébé est porteur d'un gène pour la drépanocytose



healthier
scotland
SCOTTISH GOVERNMENT

Heel prick test – Sickle Cell: French

Ce document est disponible en ourdou, chinois, polonais et en format facile à lire. NHS Scotland prendra volontiers en considération les demandes pour d'autres langues et formats. Veuillez contacter le 0131 314 5300 ou envoyer un courriel à phs.otherformat@phs.scot

Publié par NHS Health Scotland

1 South Gyle Crescent
Edinburgh EH12 9EB

© NHS Health Scotland 2014

Publié par NHS Health Scotland avec des informations reproduites à partir d'une publication du NHS Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme (programme du NHS pour le dépistage de la drépanocytose et la thalassémie) (opéré par Public Health England).

Tous droits réservés. Le contenu de cette publication ne peut être reproduit tout ou en partie sans l'autorisation de NHS Health Scotland (ou des autres détenteurs de droits d'auteurs). Bien que tous les efforts aient été faits pour s'assurer que les informations fournies dans ce document sont exactes, aucune responsabilité juridique n'est acceptée pour toute erreur, omission ou déclaration erronée.

NHS Health Scotland est un centre collaborateur de l'OMS pour la promotion de la santé et pour le développement de la santé publique.

Votre bébé a subi un test sanguin (appelé test néonatal du buvard) environ une semaine après sa naissance. Ce test sert à identifier des maladies rares et il est proposé à tous les bébés.

**Les résultats du test indiquent que votre bébé est en bonne santé.
Nul besoin de vous inquiéter, votre enfant va bien.**

Cependant, les résultats indiquent que votre bébé est porteur d'un gène pour la drépanocytose ou hémoglobine S. C'est ce qui est parfois appelé « avoir le trait drépanocytaire ».

Cela est très courant. Cette fiche vous offre des informations sur le fait d'être « porteur » et sur ce que cela signifie pour votre bébé, pour vous et pour votre famille.



Qu'est-ce qu'un porteur de la drépanocytose ?

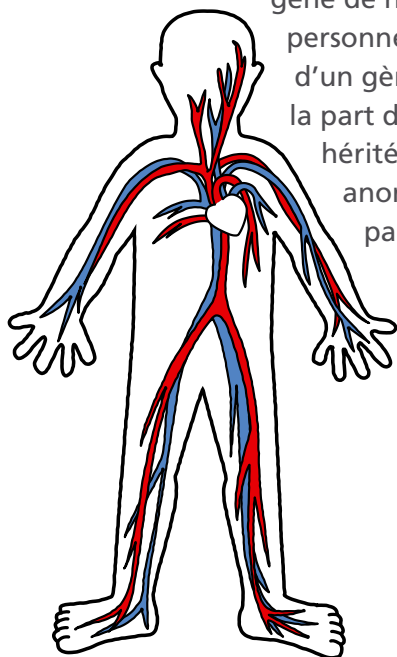
Afin d'expliquer ce qu'est un porteur, nous devons d'abord parler des gènes. Les gènes dans votre corps déterminent la couleur de vos yeux, votre taille, et même votre sourire !

Vos gènes déterminent également le type d'hémoglobine que vous possédez.

L'hémoglobine est la substance dans votre sang qui transporte l'oxygène à travers le corps.

Les gènes fonctionnent par paires.

Pour toutes les caractéristiques dont nous héritons, nous avons un gène de notre mère et un gène de notre père. Les personnes porteuses de la drépanocytose ont hérité d'un gène qui donne une hémoglobine normale de la part de l'un de leurs parents. Elles ont également hérité d'un gène qui donne une hémoglobine anormale (en faucille) de la part de leur autre parent.



Puisque votre bébé a hérité d'un gène normal, il ne sera jamais atteint de la drépanocytose.



Que signifie ce résultat pour mon bébé ?

Votre enfant est en bonne santé, ne vous inquiétez pas.

Cependant, il existe deux raisons pour lesquelles il est important que vous et votre enfant compreniez ce que signifie le fait d'être porteur de la drépanocytose. La première raison est que, dans de très rares cas, des problèmes de santé peuvent survenir. La seconde raison est que votre enfant doit savoir qu'il existe un risque de transmettre la drépanocytose à ses propres enfants. Ces deux raisons sont expliquées plus en détail ci-dessous.

Rares problèmes de santé

Dans de rares cas, être porteur du gène de la drépanocytose peut entraîner des problèmes pour votre enfant, par exemple lors d'une anesthésie générale s'il n'a pas suffisamment d'oxygène.

Assurez-vous que les professionnels de santé chargés des soins de votre enfant savent qu'il est porteur de la drépanocytose. Votre enfant doit également prendre garde dans des situations où l'oxygène peut être rare, par exemple s'il fait de la plongée sous-marine, ou de l'alpinisme. Si votre enfant est un athlète professionnel, il est essentiel qu'il boive beaucoup de liquides pendant ses entraînements.

Excepté dans ces cas très rares, votre enfant peut vivre une vie entièrement normale.



« Les médecins s'assurent que les porteurs de la drépanocytose subissent les opérations en toute sécurité, comme pour tous les autres patients. »

Lorsque votre enfant grandit et pense à fonder sa propre famille

Si votre enfant a un bébé avec une autre personne porteuse de la drépanocytose, il y a une chance sur quatre (25 %) que leur enfant (votre petit-enfant) soit atteint de la drépanocytose.

Il est important que votre enfant grandisse en sachant qu'il est porteur afin qu'il puisse réfléchir aux risques s'il souhaite fonder une famille et qu'il sache quoi faire pour réduire ces risques.

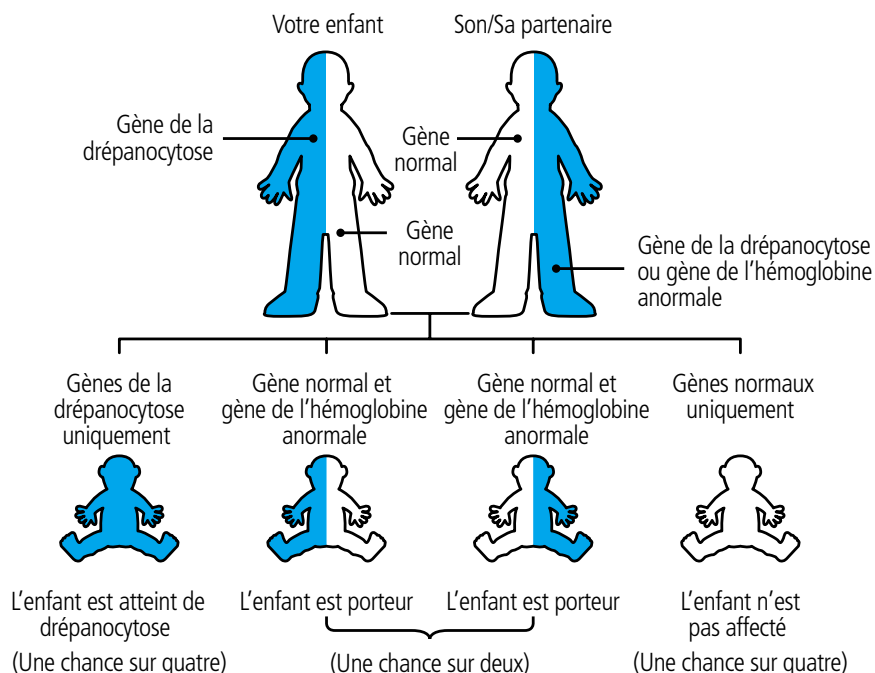
Lorsque votre enfant aura grandi, il pourra parler du fait d'être porteur à son ou sa partenaire et lui demander de faire le test pour savoir si lui ou elle aussi est porteur/porteuse de la drépanocytose. Un rendez-vous avec un conseiller en génétique peut aider à déterminer les risques et les choix qui s'offriront à votre enfant.

Dans la partie ci-dessous, nous expliquons comment les porteurs peuvent transmettre la drépanocytose à leurs enfants.

« C'est bien de le savoir, ça veut dire qu'elle pourra faire des choix pour sa vie de famille. Un de mes cousins a eu un enfant né avec la drépanocytose et il n'avait aucune idée qu'il était porteur. Ça a été beaucoup, beaucoup plus difficile. »



Comment un porteur peut-il transmettre la drépanocytose à son enfant ?



Le diagramme montre que lorsque deux personnes porteuses ont un enfant ensemble, il y a une chance sur quatre (25 %) que leur bébé hérite de la drépanocytose.

Les probabilités restent les mêmes pour toutes les grossesses avec ce ou cette même partenaire.

Dans le diagramme ci-dessus, les **deux** parents sont porteurs. Ils sont représentés en deux couleurs pour illustrer les deux gènes de l'hémoglobine qu'ils pourraient transmettre à leurs enfants. Votre enfant est représenté à gauche, la partie en blanc représente son gène de l'hémoglobine normale et la partie en bleu représente son gène pour l'hémoglobine drépanocytaire. Le ou la partenaire de votre enfant est représenté à droite, également en bleu et blanc pour illustrer le fait qu'il est porteur.

Chaque fois que votre enfant a un bébé avec un partenaire porteur, il existe trois résultats possibles (voir ci-dessous).

- Le bébé pourrait hériter des deux gènes de l'hémoglobine anormale. Si c'est le cas, le bébé sera atteint de la drépanocytose. Il existe une chance sur quatre (25 %) que cela se produise, il s'agit du bébé représenté en bleu dans le diagramme.
- Le bébé pourrait hériter d'un gène de l'hémoglobine normale et d'un gène de l'hémoglobine anormale. Si c'est le cas, le bébé sera porteur, tout comme votre enfant. Il existe une chance sur deux (50 %) que cela se produise, il s'agit du bébé représenté en bleu et blanc dans le diagramme.
- Le bébé pourrait hériter de deux gènes normaux. Si c'est le cas, le bébé ne sera pas du tout affecté. Il ne sera pas atteint de la maladie et n'en sera pas porteur. Il existe une chance sur quatre (25 %) que cela se produise, il s'agit du bébé représenté en blanc dans le diagramme.



Qu'est-ce que cela signifie pour ma famille ?

Votre bébé a hérité de son gène pour la drépanocytose soit de vous, soit de votre partenaire. Cela signifie que l'un de vous deux est également un porteur sain (ou peut-être que vous l'êtes tous les deux).

- Nous recommandons que vous et votre partenaire cherchiez à savoir si vous êtes porteurs. Cela est particulièrement important si vous pensez avoir un autre bébé. Si vous êtes tous les deux porteurs, il existe une chance que vous transmettiez la drépanocytose à votre prochain bébé.
- Il est également bon de parler à d'autres membres de votre famille (vos frères et sœurs, oncles, tantes et cousins) et de les encourager à faire le test avant qu'ils ne fondent une famille, au cas où eux aussi seraient porteurs. Vous pouvez également leur montrer cette fiche d'informations.

Le test consiste en une simple prise de sang et ne prend que quelques minutes. Prenez rendez-vous pour le test par le biais de votre médecin traitant (GP) ou du service génétique (Genetics service) de votre région.



« La drépanocytose peut se transmettre de génération en génération. Les résultats du test montrent que ce bébé est porteur. »

Que dois-je faire maintenant ?

- Assurez-vous d'inscrire le résultat du test de dépistage de la drépanocytose de votre bébé dans son dossier médical (livre rouge), et assurez-vous que le médecin traitant de votre enfant en a également pris note.
- À mesure que votre enfant grandit, discutez avec lui de ce que signifie le fait d'être porteur. Il est important que votre enfant comprenne ce que cela signifie au moment où il souhaitera fonder une famille.

Informations sur la drépanocytose

Votre enfant est porteur et n'est pas atteint de la drépanocytose. Ces informations vous aideront à mieux comprendre la maladie.

La forme la plus sévère de la drépanocytose est l'anémie à hématies falciformes et elle se déclare lorsqu'une personne hérite de deux gènes de l'hémoglobine drépanocytaire. D'autres gènes anormaux pour l'hémoglobine C et la bêta-thalassémie peuvent s'associer au gène de l'hémoglobine drépanocytaire et entraîner une drépanocytose. Il existe aussi de nombreuses autres maladies qui sont moins graves.

Les personnes atteintes de la drépanocytose ont besoin d'un traitement médical et de soins tout au long de leur vie.

Questions fréquentes

Mon bébé peut-il développer une drépanocytose ?

Non, votre bébé ne sera jamais atteint de la drépanocytose. Mais il en sera toujours porteur.

Être porteur est-il contagieux ?

Non, la drépanocytose ne s'attrape pas. Vous n'êtes porteur que si vous héritez du gène de l'un de vos parents.

Pourquoi dois-je dire à mon enfant qu'il est porteur ?

Certains problèmes de santé peuvent survenir dans de rares cas où votre enfant ne reçoit pas suffisamment d'oxygène (par exemple, après une anesthésie ou s'il pratique des sports extrêmes). Voir page 5.

Votre enfant doit également connaître les risques associés à la transmission de la drépanocytose à ses propres enfants et comprendre les choix qui s'offrent à lui. Voir page 7.

Combien de personnes sont affectées par les hémoglobinopathies telles que la drépanocytose ?

Les hémoglobinopathies sont parmi les maladies héréditaires les plus courantes à travers le monde. Environ 5 % de la population mondiale est porteuse d'un gène de l'hémoglobine anormale.

J'ai entendu dire que les personnes porteuses étaient protégées contre le paludisme. Est-ce vrai ?

Il est essentiel que votre enfant respecte toutes les précautions habituelles s'il voyage dans un pays affecté par le paludisme, notamment en prenant des médicaments antipaludiques.

Le fait d'être porteur offre aux enfants un certain degré de protection contre le paludisme, mais uniquement pour les deux premières années de leur vie. C'est pour cela que la drépanocytose est plus courante chez les personnes provenant (ou dont les ancêtres proviennent) de régions affectées par le paludisme. Ces régions incluent l'Afrique, l'Asie et certaines régions d'Europe méridionale.



Besoin de plus de renseignements ?

Si vous avez des questions concernant les informations contenues dans cette fiche, parlez-en à votre visiteur de santé, à votre médecin traitant ou au service génétique (Genetics service) de votre région.

West of Scotland Regional

Genetics Service

Level 2, Laboratory Medicine Building
Southern General Hospital
1345 Govan Road
Glasgow G51 4TF
Téléphone : 0141 354 9200

Secteurs : Greater Glasgow, Argyll & Clyde, Ayrshire & Arran, Forth Valley, Lanarkshire et Dumfries & Galloway

East of Scotland Regional

Genetics Service

Human Genetics Unit, Level 6
Ninewells Hospital and Medical School
Dundee DD1 9SY
Téléphone : 01382 632035

Secteurs : Dundee, Perth, North Fife, Angus et Perthshire

North of Scotland Clinical

Genetics Service

Ground floor, Ashgrove House
Foresterhill
Aberdeen AB25 2ZA
Téléphone : 01224 552120

Inverness Clinical Genetics Office

Maternity Annexe
Raigmore Hospital
Old Perth Road
Inverness IV2 3UJ
Téléphone : 01463 705902

Secteurs : Grampian, Highland, Orkney, Shetland et Western Isles

South East of Scotland Regional Genetics Service

Department of Clinical Genetics
Western General Hospital
Crewe Road
Edinburgh EH4 2XU
Téléphone : 0131 537 1116
Secteurs : Lothian, Fife et Borders

UK Thalassaemia Society

19 The Broadway
Southgate Circus
London N14 6PH
Téléphone : 020 8882 0011
Courriel : office@ukts.org
Site Web : www.ukts.org

The Sickle Cell Society

54 Station Road

London NW10 4UA

Téléphone : 020 8961 7795

Assistance téléphonique : 0800 001 5660

Courriel : info@sicklecellsociety.org

Site Web : www.sicklecellsociety.org

**Accessible Publishing of Genetic
Information (APoGI)**

Site Web : www.chime.ucl.ac.uk/APoGI

