

## Synthèse bêta-thalassémies

- 1- La  $\beta$ -thalassémie est une maladie autosomique récessive fréquente à l'échelon mondial mais rare en France.
- 2- La confirmation du diagnostic de  $\beta$ -thalassémie repose sur les examens biologiques de l'hémoglobine analysant les différentes fractions HbA, HbA2 et HbF.
- 3- La forme majeure de  $\beta$ -thalassémie ou « maladie de Cooley » se manifeste par une anémie sévère de la petite enfance : elle n'est symptomatique qu'après plusieurs mois de vie mais peut être repérée à la naissance via le dépistage néonatal d'une autre maladie de l'hémoglobine, la drépanocytose. L'étude biochimique des hémoglobines montre une HbA absente ou très diminuée et une HbF augmentée.
- 4- Les hétérozygotes, porteurs d'une  $\beta$ thalassémie mineure, sont en règle générale asymptomatiques et dépistés sur l'hémogramme (pseudo-polyglobulie microcytaire et hypochrome). L'étude biochimique des hémoglobines montre une élévation de l'HbA2.
- 5- La gravité de l'anémie des formes majeures de  $\beta$ -thalassémies nécessite un régime transfusionnel au long cours. La surcharge en fer qui en résulte, chaque concentré de globules rouges transfusé apportant environ 200 mg de fer, est la principale cause de mortalité et de morbidité (cardiaque, hépatique, endocrinienne).
- 6- Un traitement chélateur du fer est systématiquement associé aux transfusions au long cours. S'il est précoce et bien observé, la surcharge en fer ne se manifestera pas cliniquement pendant l'enfance. L'espérance de vie s'améliore régulièrement et a augmenté de plus de 30 ans grâce au traitement associant transfusions et chélation régulière.

- 7- La greffe de cellules souches hématopoïétiques est la seule thérapeutique curatrice actuelle.
- 8- Le diagnostic anténatal est possible et proposé aux couples à risque.
- 9- Il existe des formes de gravité atténuée appelées **thalassémies intermédiaires**, ne nécessitant pas de transfusions régulières car l'anémie chronique est moins sévère. Elles exposent également à de nombreuses complications.
- 10- Le diagnostic et l'annonce de la maladie, la prescription des traitements spécifiques, l'organisation du suivi pluridisciplinaire clinique et para-clinique reviennent au médecin spécialisé dans le domaine des maladies de l'hémoglobine. Le pédiatre et le médecin généraliste sont partie prenante dans la prise en charge globale des patients atteints de cette affection chronique en particulier dans ses aspects psychologiques, dans la surveillance thérapeutique, la conduite du programme vaccinal et la reconnaissance des situations d'urgence.