



Être
hétérozygote



et alors...



**l'Assurance
Maladie**



**Association Française
pour le Dépistage
et la Prévention
des Handicaps de l'Enfant**

Madame, Monsieur,

Comme tous les nouveau-nés, votre bébé a eu un prélèvement de sang au talon. Ce prélèvement a été réalisé dans le cadre du programme national de dépistage mis en place pour repérer les enfants ayant certaines maladies génétiques et leur donner un traitement précoce afin qu'ils se développent normalement.*

Votre bébé n'est atteint, a priori, d'aucune des maladies recherchées. Cependant, il a été trouvé une particularité génétique sans conséquence pour lui. Il s'agit de la présence en petite quantité d'une hémoglobine anormale ce qu'en médecine on désigne sous le terme « être hétérozygote » ou transmetteur sain.

Ce document a pour objet de vous expliquer ce que signifie pour lui d'avoir cette anomalie de l'hémoglobine. Les médecins qui s'occupent de votre famille peuvent répondre également aux questions que vous vous posez à ce sujet.

*Le Président de l'AFDPHE**

* L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) est chargée par les pouvoirs publics de mettre en œuvre le dépistage à la naissance de quatre maladies (phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, mucoviscidose) et chez les nouveau-nés à risque celui de la drépanocytose. Ces programmes de dépistage sont entièrement financés par l'Assurance Maladie.

Le TEST de DÉPISTAGE

La drépanocytose est une maladie du sang liée à la présence d'une hémoglobine anormale, appelée hémoglobine S. Elle est plus fréquente chez les enfants dont les parents sont originaires des Antilles ou d'Afrique.

Le test de dépistage réalisé après la naissance consiste à étudier l'hémoglobine présente dans le sang du nouveau-né.

CE TEST PERMET DE DÉTECTER LA PRÉSENCE

- ♦ soit d'hémoglobine A (normale)
- ♦ soit d'hémoglobine S (anormale)
- ♦ ou bien des deux hémoglobines A et S

MAIS AUSSI

- ♦ uniquement d'hémoglobine C (anormale)
- ♦ ou bien des deux hémoglobines A et C

ET PARFOIS,

- ♦ de deux hémoglobines anormales, S et C

Comme d'autres caractères héréditaires, l'hémoglobine de l'enfant dépend des gènes qu'il a reçus de ses parents.

L'enfant A/A

Chez la plupart des nouveau-nés, il n'est retrouvé que de l'hémoglobine A normale dans le sang. Il n'a pas hérité du gène altéré, que ce soit de son père ou de sa mère.

L'enfant A/A n'a pas de drépanocytose.

L'enfant malade

L'enfant malade S/S

Si l'examen du sang fait apparaître uniquement de l'hémoglobine S anormale, le nouveau-né a une drépanocytose. La présence de l'hémoglobine S est due au fait qu'il existe une anomalie au niveau du gène impliqué dans la fabrication de l'hémoglobine (gène altéré). Le terme S/S indique la présence exclusive d'hémoglobine S.

L'enfant a reçu un gène altéré, à la fois de son père et de sa mère. L'enfant ayant une drépanocytose doit être pris en charge par une équipe spécialisée afin d'éviter chez lui les complications de la maladie.

L'enfant malade S/C

Si le test fait apparaître à la fois de l'hémoglobine S anormale et de l'hémoglobine C anormale, le nouveau-né a une drépanocytose.

Les deux hémoglobines anormales S et C sont dues à deux anomalies différentes sur le gène impliqué dans la fabrication de l'hémoglobine. L'enfant a reçu le gène altéré responsable de la fabrication de l'hémoglobine S de son père ou de sa mère et celui responsable de l'hémoglobine C de son autre parent.

Le terme S/C indique la présence de ces deux hémoglobines anormales. L'enfant ayant une drépanocytose S/C doit être pris en charge comme l'enfant S/S.

À SAVOIR

Certains enfants malades peuvent avoir une autre anomalie de l'hémoglobine associée à l'hémoglobine S à l'origine d'une forme particulière de drépanocytose comme la S/ β thalassémie.

Que signifie être hétérozygote A/S ?

L'enfant hétérozygote A/S

Chez certains enfants, on peut retrouver à la fois de l'hémoglobine A normale et de l'hémoglobine S anormale dans le sang.

Ils n'ont reçu le gène altéré responsable de la fabrication de l'hémoglobine S que de leur père ou de leur mère.

La présence des deux hémoglobines est indiquée par le terme A/S. Cette particularité génétique est fréquente.

L'enfant A/S est dit hétérozygote. Être hétérozygote n'a aucune conséquence pour sa santé. La présence d'hémoglobine A permet à cet enfant de se développer normalement.

Toutefois, les parents d'un enfant hétérozygote A/S doivent être informés de l'existence de cette particularité génétique chez lui et des conséquences éventuelles de cette découverte pour la famille.

A/S



La drépanocytose, une maladie génétique

Quand un enfant est hétérozygote A/S, son père ou sa mère est aussi hétérozygote A/S, voire malade S/S ou S/C.

Parfois les deux parents sont A/S et le couple peut éventuellement avoir des enfants atteints de drépanocytose.

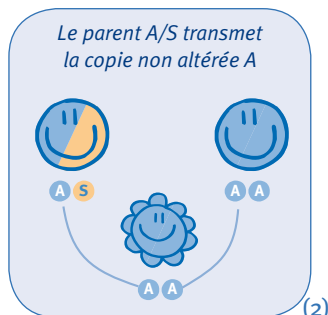
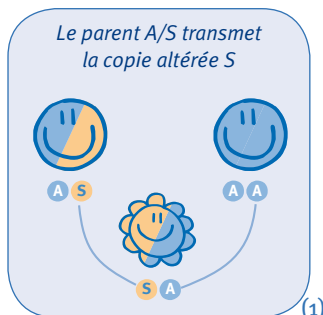
Il est donc important que les parents connaissent leur situation exacte, surtout s'ils envisagent d'avoir d'autres enfants.

Une étude de l'hémoglobine doit donc être réalisée chez les deux parents de l'enfant A/S, si celle-ci n'a pas été faite avant la naissance. Cet examen permettra de dire si le couple encourt le risque d'avoir un enfant malade.

**L'un des parents
EST hétérozygote
A/S**

Si un seul parent est A/S, l'autre parent étant A/A, ce couple ne peut pas avoir un enfant malade.

En effet, leur enfant est soit hétérozygote A/S (1), soit non malade A/A (2), selon que le parent A/S transmet le gène altéré S ou le gène non altéré A.



drépanocytose

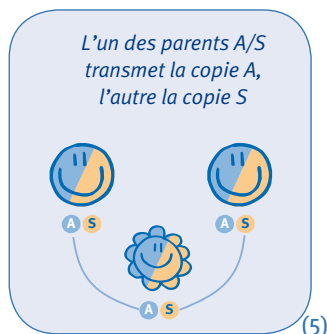
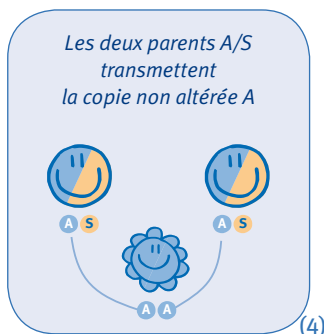
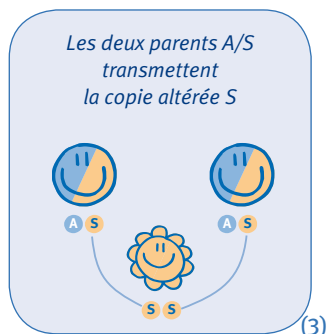
LES deux PARENTS sont hétérozygotes A/S

Quand les deux parents sont A/S, il y a 3 possibilités. Le couple peut avoir des enfants S/S, A/A ou A/S.

Quand l'enfant hérite, en même temps de chacun de ses parents, le gène S altéré, il sera S/S et aura une drépanocytose (3).

Il peut aussi hériter de ses deux parents le gène A non altéré. Il sera alors A/A et donc non drépanocytaire (4).

Mais s'il hérite du gène S altéré venant de son père, ou de sa mère, l'autre parent lui donnant le gène A non altéré, il sera hétérozygote A/S comme ses deux parents (5).



L'un des PARENTS est drépanocy- taire s/s

La personne drépanocytaire S/S ne peut donner à ses enfants que le gène S altéré.

Si le second parent est A/A, tous les enfants du couple sont A/S.

En revanche, quand l'autre parent est A/S, l'enfant est soit S/S s'il reçoit de ce dernier le gène S anormal soit hétérozygote A/S s'il hérite du gène A normal.

maladie génétique

**LES FRÈRES ET SŒURS
d'enfants A/S
(ou A/C) ONT RAREMENT
une drépanocytose**

Les frères et sœurs d'un nouveau-né hétérozygote A/S (ou A/C) peuvent aussi être hétérozygotes A/S (ou A/C), si un des parents seulement est hétérozygote.

Ils ne peuvent être S/S ou S/C et avoir une drépanocytose que si les deux parents sont hétérozygotes voire porteurs de deux copies altérées du gène (S/S, S/C, C/C).

CONSEIL GÉNÉTIQUE

Les parents d'un enfant hétérozygote A/S (ou A/C) sont informés de la découverte faite à la suite du test de dépistage de drépanocytose.

Avant la naissance d'un autre enfant, le couple aura intérêt à bénéficier d'un conseil génétique.

Si l'étude de l'hémoglobine n'a pas été réalisée chez les deux parents, elle sera faite.

En effet, pour préciser le risque encouru pour un autre enfant il est indispensable de déterminer avec exactitude si les deux parents sont porteurs d'une anomalie de l'hémoglobine (une seule des copies du gène est altérée, voire les deux). Si le couple a un risque réel d'avoir un enfant ayant une drépanocytose, il sera informé des conditions de surveillance de la grossesse.

Quand plus tard un nouveau-né A/S (ou A/C) souhaitera avoir lui aussi un enfant, il devra consulter également avec son conjoint afin de savoir grâce à une étude de l'hémoglobine si le conjoint est aussi hétérozygote et si le couple a un risque d'avoir un enfant malade.



maladie génétique

Des réponses à vos questions

● MON ENFANT EST A/S, DOIS-JE M'INQUIÉTER À SON SUJET ?

Non, un enfant hétérozygote A/S n'est pas un enfant malade, il est transmetteur sain.

● ET S'IL EST A/C ?

Vous n'avez aucune inquiétude à avoir à son sujet.

● MON ENFANT DOIT-IL ÊTRE SUIVI ?

Non, pas particulièrement. Découvrir que votre enfant est hétérozygote n'a aucune conséquence pour sa santé future.

Il n'y a aucun traitement à lui donner. Aucune prise en charge spécifique ne doit être mise en œuvre.

● FAUT-IL LUI DIRE QU'IL EST HÉTÉROZYGOTE ?

Oui, quand il sera un adolescent ou un adulte, quand il sera en âge d'avoir des enfants.

● QUE DOIS-JE LUI DIRE ?

Vous l'informerez que ses enfants peuvent être A/S (ou A/C) comme lui.

Mais vous lui direz aussi que si son conjoint est également hétérozygote A/S (ou A/C), ses enfants pourront être malades. Il faudra donc que celui-ci fasse une étude de l'hémoglobine (examen du sang).

Quand votre enfant projettera lui-même d'avoir des enfants, il devra donc plus tard consulter un généticien pour avoir un conseil génétique.

● DOIS-JE MOI AUSSI CONSULTER UN GÉNÉTICIEN ?

Oui, avec votre conjoint si vous souhaitez avoir un autre enfant. Il est en effet important de savoir si vous êtes exposés à donner naissance à un enfant malade.

Le généticien recherchera si vous êtes A/S ou A/A (ou A/C).

réponses à vos questions

● comment savoir pour mes autres enfants ?

Grâce à l'étude de l'hémoglobine qui sera faite chez votre conjoint et chez vous-même.

Vous n'avez un risque d'avoir un enfant malade que si vous êtes tous les deux hétérozygotes (A/S ou A/C).

Le généticien vous précisera le risque que votre couple encoure d'avoir un enfant drépanocytaire et répondra à vos questions sur les conditions de surveillance d'une nouvelle grossesse.

● dois-je faire examiner mes autres enfants ?

Oui, si votre conjoint et vous-même êtes tous les deux hétérozygotes et si vos enfants n'ont pas bénéficié du dépistage néonatal.

En effet, un de vos autres enfants peut être malade s'il a hérité de deux copies altérées du gène, l'une venant de son père, l'autre de sa mère.

● dois-je dire à ma famille que mon enfant est A/S ?

Oui. Si vous êtes vous-même A/S, certains de vos frères et sœurs peuvent aussi être A/S.

Mais, vos neveux et nièces ne peuvent être malades S/S que si leurs deux parents sont A/S. Cette situation de risque ne concerne que quelques couples.

Les couples de votre famille qui s'inquiètent peuvent demander un conseil génétique.

Le généticien leur proposera une étude de l'hémoglobine et leur précisera leur situation personnelle.

EN SAVOIR PLUS SUR L'hÉRÉDITÉ

Nos caractères physiques (couleur des cheveux ou des yeux, taille...) sont liés aux gènes que nous avons hérités de nos parents.

Les gènes (environ 30 000) constituent les chromosomes. Dans chaque cellule du corps humain (constitué de 50 000 à 100 000 milliards de cellules), il y a 46 chromosomes se répartissant en 23 paires : dans chaque paire, un chromosome vient de la mère, l'autre vient du père. Les gènes vont par paire comme les chromosomes.

La survenue d'une maladie génétique dépend des gènes reçus des deux parents.

Comme la drépanocytose, de nombreuses maladies génétiques (dites récessives autosomiques) n'apparaissent que chez les enfants porteurs de l'altération (mutation) des deux copies du gène impliqué. Quand une seule des deux copies du gène est altérée, l'enfant est dit hétérozygote et ne manifeste pas la maladie. Il est transmetteur sain.

D'autres maladies (dites dominantes autosomiques) se manifestent chez les personnes ayant une seule copie altérée du gène.

Que signifie être hétérozygote A/C ?

L'enfant hétérozygote A/C

Chez l'enfant hétérozygote A/C on retrouve, comme chez l'enfant hétérozygote A/S, à la fois de l'hémoglobine normale A

et de l'hémoglobine anormale mais cette dernière est l'hémoglobine C. L'un des parents a transmis le gène altéré responsable de la fabrication de cette hémoglobine anormale C.

La présence de ces deux hémoglobines est indiquée par le terme A/C.

L'enfant A/C est dit hétérozygote transmetteur sain comme l'enfant A/S.

Cette particularité génétique n'a aucune conséquence pour sa santé, mais ses parents doivent être informés de la découverte faite par le test de dépistage.

A/C

L'enfant hétérozygote A/C et sa famille

Quand l'enfant est hétérozygote A/C, l'un de ses parents est aussi hétérozygote A/C, mais il peut être C/C ou S/C, le second parent étant A/A, A/C voire A/S.

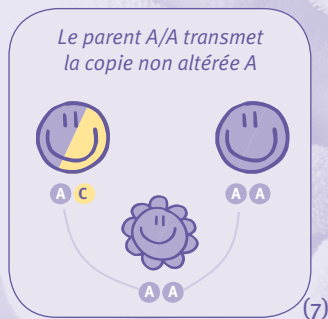
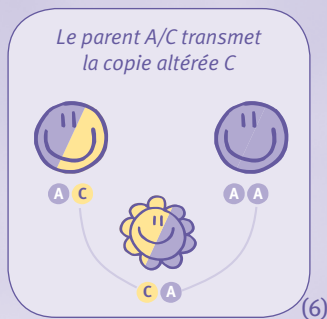
Parfois les deux parents ont une anomalie de l'hémoglobine et plusieurs situations peuvent être observées.

Avant d'avoir un autre enfant, les parents d'un nouveau-né A/C doivent faire une étude de l'hémoglobine pour connaître la situation exacte de leur couple.

L'un des parents EST hétérozygote A/C

Quand un seul parent est A/C, l'autre étant A/A, le couple ne peut donner naissance à un enfant malade.

L'enfant ne peut qu'être soit hétérozygote A/C (6) soit non malade A/A (7). En effet, le parent A/C peut transmettre soit le gène altéré C soit le gène non altéré A, le second parent ne transmettant que le gène non altéré A.



Les deux parents SONT A/C

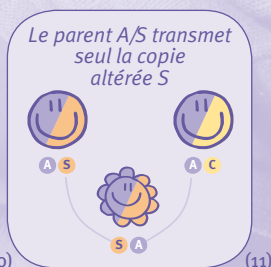
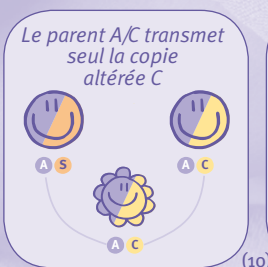
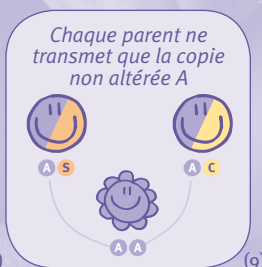
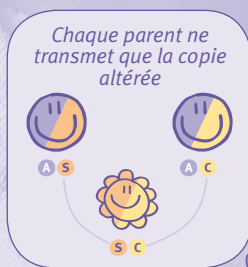
Quand les deux parents sont A/C, le couple peut donner naissance à un enfant C/C s'il reçoit les deux copies altérées du gène, l'une venant de son père, l'autre de sa mère.

Il peut aussi être A/A quand il ne reçoit que la copie A non altérée de ses deux parents, ou hétérozygote A/C quand il reçoit la copie altérée C de l'un de ses parents, l'autre transmettant la copie non altérée du gène.

**LES deux parents
sont hétérozygotes
L'un A/C,
L'autre A/S**

Quand les deux parents sont hétérozygotes pour une anomalie de l'hémoglobine différente, le couple peut avoir un enfant atteint de drépanocytose. Il y a quatre possibilités :

- ⓐ **l'enfant est S/C** s'il reçoit les deux copies altérées du gène, la copie S venant d'un parent, la copie C de l'autre parent (8) ; il a une drépanocytose ;
- ⓑ **l'enfant est A/A** quand il reçoit la copie non altérée A du gène de ses deux parents (9) ; il n'est pas malade.
- ⓒ **l'enfant est hétérozygote A/C ou A/S** selon qu'il reçoit la copie altérée C du parent A/C (10) ou la copie altérée S du parent A/S (11), l'autre parent transmettant la copie non altérée A.



**L'un des parents
est S/C**

Si le second parent est A/A, les enfants du couple sont soit A/S, soit A/C. Le parent S/C peut en effet transmettre soit la copie altérée S, soit la copie altérée C.

Si le second parent est A/S, le couple peut avoir un enfant drépanocytaire S/S ou S/C quand le parent A/S transmet la copie altérée S, l'autre transmettant soit la copie S soit la copie C. L'enfant sera hétérozygote A/S ou A/C quand le parent hétérozygote A/S transmet la copie non altérée A, l'autre transmettant la copie altérée S ou C.

Si le second parent est A/C, l'enfant peut ou avoir une drépanocytose S/C, ou être C/C, ou être hétérozygote A/S ou A/C.

**L'un des parents
est C/C**

Quand l'un des deux parents est C/C, l'autre parent étant A/A, les enfants du couple sont tous A/C. Le parent C/C ne peut transmettre que des copies C altérées du gène, et le parent A/A que des copies A non altérées du gène.



*Après avoir lu ce document,
vous avez peut-être encore
des questions.
N'hésitez pas à les exposer
à votre médecin.*

*N'oubliez pas de dire
plus tard à votre enfant
qu'il est A/S ou A/C et de lui transmettre le résultat écrit
du dépistage de la drépanocytose qui vous a été communiqué.*

Association Régionale de Dépistage

POUR TOUT AUTRE RENSEIGNEMENT

**Association Française pour le Dépistage et la Prévention
des Handicaps de l'Enfant**

38, rue Cauchy - 75015 Paris - Tél. : 01 53 78 12 82

www.afdphe.org