



Programme québécois de dépistage néonatal sanguin

Guide d'interprétation des résultats de porteurs de gènes d'hémoglobinopathies

Information pour les médecins

Ce guide s'adresse principalement aux médecins. Il contient de l'information sur la signification d'un résultat de statut de porteur d'un gène d'hémoglobinopathies généré par le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin.

LE DÉPISTAGE DE L'ANÉMIE FALCIFORME

Depuis le 4 avril 2016, tous les nouveau-nés du Québec sont dépistés pour l'anémie falciforme et d'autres variantes sévères d'hémoglobinopathies.

Les hémoglobinopathies ciblées par le dépistage sont associées à l'hémoglobine S, responsable de la falciformation des globules rouges et de la majorité des complications sévères.

Les variantes ciblées sont :

- HbSS
- HbSC
- HbS β -thalassémie
- HbSO^{arab}
- HbSD^{punjab}

Le test est réalisé à partir du même prélèvement sanguin déjà utilisé pour le dépistage néonatal sanguin. La technique utilisée pour le test de dépistage de l'anémie falciforme permet également d'identifier les porteurs du gène des hémoglobinopathies ciblées.

Le Centre hospitalier universitaire (CHU) de Québec - Université laval est l'établissement fiduciaire du Programme de dépistage néonatal sanguin. Il procède aux analyses de dépistage sanguin de l'ensemble des nouveau-nés du Québec.

POPULATION À RISQUE

N'importe qui peut être atteint d'une hémoglobinopathie. Cependant, ces maladies sont plus courantes chez les personnes originaires de l'Afrique, de la Méditerranée, des Caraïbes, du Moyen-Orient et de certaines régions de l'Inde et de l'Amérique du Sud, régions où la malaria est endémique.

LE DÉPISTAGE DES PORTEURS

Les résultats de statut de porteur du gène de l'anémie falciforme sont disponibles sur demande seulement. Les parents ou le médecin traitant et, ultimement, l'enfant ayant atteint 14 ans peuvent le demander. La procédure pour y avoir accès est détaillée à l'adresse suivante : [Québec.ca/anemie-falciforme](http://Quebec.ca/anemie-falciforme)

PRÉSENTATION DES RÉSULTATS

Un rapport de laboratoire avec commentaires du profil du patient, accompagné d'une lettre explicative, est produit par le CHU de Québec, établissement fiduciaire du Programme de dépistage néonatal sanguin.

- Seuls les résultats des variantes ciblées sont disponibles, soient pour les porteurs d'hémoglobine **S**, **C**, **D**_{punjab} et **O**_{arab}.
- Les résultats de porteurs d'autres variantes d'hémoglobinopathies de même que de thalassémie ne sont pas dévoilés.

INTERPRÉTATION D'UN RÉSULTAT DE PORTEUR

L'anémie falciforme est l'une des maladies génétiques héréditaires récessives les plus courantes dans le monde. Environ 5 % de la population mondiale porte un gène drépanocytaire ou thalassémique; ce pourcentage atteint 25 % dans certaines régions (OMS, 2011).

Aucun suivi médical particulier n'est recommandé pour un statut de porteur, puisqu'il n'a jamais été démontré qu'un tel statut pouvait entraîner des complications de santé. De rares cas de manifestations cliniques associées à des conditions extrêmes d'hypoxie ont déjà été rapportés, mais d'autres facteurs que le statut de porteur pouvaient être en cause (Goldsmith et al., 2011).

Puisque les résultats de porteurs d'autres variantes d'hémoglobinopathies et de thalassémie ne sont pas générés par le Programme, il peut être requis de demander un test de porteur complet pour l'enfant parce qu'il existe des cas d'hémoglobinopathie dans sa famille ou parce qu'il provient d'une région à risque.

Pour plus d'information sur le résultat du test de dépistage néonatal sanguin, vous pouvez contacter le :

Programme québécois de dépistage néonatal sanguin

Service de biochimie - Département de biologie médicale
Centre hospitalier universitaire de Québec - Université-Laval
10, rue de l'Éspinay, Local A2-115
Québec (Québec) G1L 3L5
Téléphone : 1 855 654-2103
Télécopieur : 418 525-4595
Courriel : depistage.neonatal@chudequebec.ca

SIGNIFICATION CLINIQUE SELON LE RÉSULTAT

* Notez que, dans certaines communautés, on appelle également « trait » un statut de porteur d'hémoglobinopathie (ex. : trait falciforme).

▪ Porteur HbS :

Les enfants porteurs d'hémoglobine S n'ont pas plus de risque de développer des problèmes de santé que les autres enfants et leur espérance de vie est la même.

Quelques cas de manifestations cliniques ont été rapportés chez des porteurs HbAS, par exemple :

- Hématurie;
- Hyposthanurie;
- Infections urinaires plus fréquentes chez les femmes, spécialement durant la grossesse;
- Hyphémie traumatique;
- Malaise ou fatigue à l'effort lors de conditions extrêmes (extrêmes températures, haute altitude, effort extrême, déshydratation, manque d'oxygène).

Cependant, selon les recommandations en vigueur, ces enfants ne nécessitent pas de suivi médical particulier.

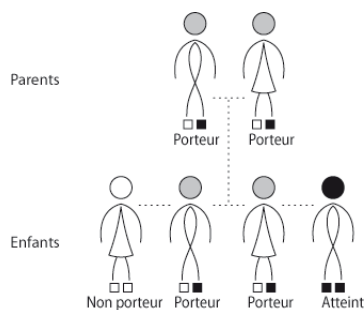
▪ Porteurs HbC, HbD^{punjab} ou HbO^{arab} :

Les enfants porteurs d'hémoglobine C, D^{punjab} ou O^{arab} n'ont pas plus de risque de développer des problèmes de santé que les autres enfants et leur espérance de vie est la même. Ces enfants ne nécessitent pas de suivi médical particulier.

TRANSMISSION D'UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE

Les hémoglobinopathies ciblées par le Programme sont des maladies héréditaires autosomiques récessives.

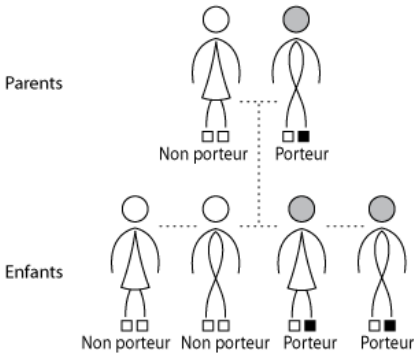
Comme le montre la figure 1, si les deux parents sont porteurs d'un gène associé à la maladie, à **chaque grossesse**, les probabilités sont de :



- 25 % (1 sur 4) d'avoir un enfant qui n'est ni atteint de la maladie ni porteur du gène associé à la maladie;
- 50 % (1 sur 2) d'avoir un enfant porteur du gène associé à la maladie;
- 25 % (1 sur 4) d'avoir un enfant atteint de la maladie.

Figure 1 : Transmission d'un gène associé à une maladie récessive lorsque les deux parents sont porteurs

Si un seul des deux parents est porteur, peu importe que ce soit la mère ou le père, il n'y a aucun risque que l'enfant soit malade. Comme le montre la figure 2, à **chaque grossesse**, les probabilités sont de :



- 50 % (1 sur 2) d'avoir un enfant qui n'est ni atteint de la maladie ni porteur du gène associé à la maladie;
- 50 % (1 sur 2) d'avoir un enfant porteur du gène associé à la maladie.

Figure 2 : Transmission d'un gène associé à une maladie récessive lorsqu'un seul des deux parents est porteur

Pour fournir de l'information adaptée aux parents sur la transmission d'une maladie héréditaire récessive comme l'anémie falciforme, référez-les à [Québec.ca/depistage](http://Quebec.ca/depistage)

SOURCES ADDITIONNELLES D'INFORMATION SUR LES PORTEURS D'HÉMOGLOBINOPATHIES

- *Directive Clinique commune SOGC-CCMG – Dépistage des porteurs de thalassémie et d'hémoglobinopathies au Canada*, octobre 2008, en ligne : <http://sogc.org/wp-content/uploads/2013/02/gui218CPG0810f.pdf>
- Goldsmith et al., « Framing the research agenda for sickle cell trait: building on the current understanding of clinical events and their potential implications », Consensus Conference 2011, *American Journal of Hematology*. (en anglais seulement)
- Organisation mondiale de la santé, *Drépanocytose et autres hémoglobinopathies*, février 2011, en ligne: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs308/fr/>