

Guide d'interprétation des résultats de porteurs d'une anomalie de l'hémoglobine

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'une anomalie de l'hémoglobine généré par le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin.

LE DÉPISTAGE D'ANOMALIES DE L'HÉMOGLOBINE

Depuis le 4 avril 2016, tous les nouveau-nés du Québec sont dépistés pour l'anémie falciforme et certaines autres anomalies de l'hémoglobine pouvant donner des atteintes sévères. Ces anomalies nécessitent une évaluation par un spécialiste en hématologie.

Les anomalies de l'hémoglobine ciblées par le dépistage sont celles qui peuvent être responsables de la maladie de l'anémie falciforme ou de complications sévères.

Les variantes ciblées sont :

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

Le test de dépistage des anomalies de l'hémoglobine est réalisé par une électrophorèse de l'hémoglobine à partir du prélèvement sanguin, utilisé pour le dépistage néonatal sanguin. La technique utilisée pour le test de dépistage des anomalies de l'hémoglobine permet également d'identifier les porteurs.

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 anomalie de l'hémoglobine. Cependant, ces maladies sont plus courantes chez les personnes d'ascendance africaine, méditerranéenne, caribéenne, de certaines régions de l'Inde et de l'Amérique du Sud,

LE DÉPISTAGE DES PORTEURS

Les résultats de statut de porteur d'une anomalie de l'hémoglobine 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 : Quebec.ca/anemie-falciforme.

PRÉSENTATION DES RÉSULTATS

Sur demande, 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}, O_{arab} et E**.
- Les résultats de porteurs d'autres variantes d'anomalies de l'hémoglobine, incluant les thalassémies, ne sont pas dévoilés.

INTERPRÉTATION D'UN RÉSULTAT DE PORTEUR

Les anomalies de l'hémoglobine sont un groupe de pathologies génétiques héréditaires récessives parmi 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'un tel statut n'entraîne pas de complications significatives pour la santé.

Puisque les résultats de porteurs d'autres variantes d'anomalies de l'hémoglobine et de thalassémie ne sont pas générés par le Programme, il peut être requis de faire un test de porteur spécifique pour une personne à risque, parce qu'il existe des cas d'hémoglobinopathie dans sa famille ou parce qu'elle provient d'une région à risque et que sa formule sanguine montre des anomalies compatibles ou pour un counseling prénatal.

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'Espinay, 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 qu'on appelle également « trait » un statut de porteur d'anomalie de l'hémoglobine (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.

Les individus porteurs HbAS présentent un risque légèrement à modérément augmenté de :

- Hématurie.
- Hyposthénurie.
- Infections urinaires plus fréquentes chez les femmes, spécialement durant la grossesse;
- Complications d'une hyphémie traumatique.

- Malaise, rhabdomyolyse ou fatigue à l'effort lors de conditions extrêmes (extrêmes températures, haute altitude, effort extrême, déshydratation, manque d'oxygène).
- Maladie rénale chronique.
- Carcinome médullaire du rein.
- Possiblement de thrombose veineuse profonde.

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).

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.

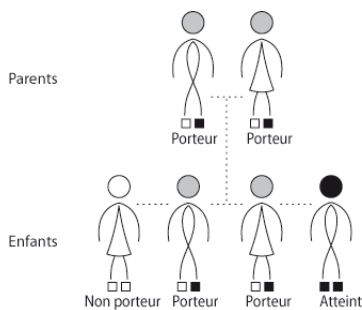
▪ **Porteur HbE**

Les enfants porteurs d'hémoglobine E peuvent présenter une microcytose isolée ou, plus rarement, une anémie microcytaire légère. Ils 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.

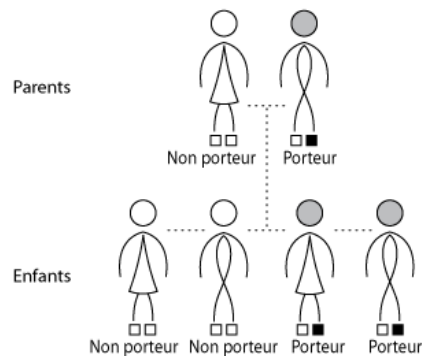
Comme le montre la figure 1, si les deux parents sont porteurs d'un gène associé à la maladie, à **chaque grossesse**, les probabilités sont de :



- 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, comme le parent;
- 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;
- 50 % (1 sur 2) d'avoir un enfant porteur, comme le parent.

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 les anomalies de l'hémoglobine, référez-vous à [Québec.ca/dépistage](https://quebec.ca/dépistage).

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 : [https://www.jogc.com/article/S1701-2163\(16\)32976-0/fulltext](https://www.jogc.com/article/S1701-2163(16)32976-0/fulltext).
- Goldsmith et al. (2011). « 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).
- CHU sainte-Justine. (2024). Anémie falciforme. <https://www.chusj.org/fr/soins-services/A/4némie-falciforme-drepanocytose/What-is-sickle-cell-disease>.