

Fiche d'information « Test de dépistage des hémoglobinopathies »

En quoi consistent les hémoglobinopathies ?

Les hémoglobinopathies sont des maladies liées aux anomalies de l'hémoglobine, pigment rouge du sang qui donne leur couleur aux globules rouges. Ces maladies sont héréditaires et les formes les plus fréquentes sont les thalassémies et la drépanocytose. L'Organisation mondiale de la santé (OMS) estime à 7% la proportion de la population mondiale porteuse d'une anomalie génétique des gènes de l'hémoglobine. Lors d'une transplantation de cellules souches du sang, les hémoglobinopathies peuvent se transmettre de la donneuse, du donneur à la patiente, au patient.

Formes d'hémoglobinopathies

Porteurs/porteuses atteint·e·s par la maladie (expression homozygote)

- L'anomalie est présente sur les deux chromosomes (maternel et paternel).
- Il s'ensuit une maladie nécessitant une prise en charge médicale régulière.

Porteurs/porteuses sain·e·s (expression hétérozygote)

- L'anomalie est présente seulement sur un des deux chromosomes.
- Les porteuses et porteurs sont généralement en bonne santé mais peuvent transmettre la mutation à leurs enfants. Ceux-ci peuvent alors développer une maladie, si l'autre parent/parente est également porteur/porteuse.

Test de dépistage génétique des hémoglobinopathies

Le test permet de vérifier la présence d'anomalies de l'hémoglobine et est mené afin d'éviter la transmission d'une anémie liée à une hémoglobinopathie lors d'une transplantation de cellules souches du sang.

Quand le test est-il effectué ?

- Uniquement lorsque le sang de cordon est requis en vue d'une transplantation.
- Les échantillons destinés au test sont prélevés lors du don et peuvent être analysés des années plus tard.

Combien coûte le test ?

Le test est gratuit pour vous.

Communication des résultats du test de dépistage des hémoglobinopathies

Enfants de moins de 14 ans :

- Porteurs/porteuses atteint·e·s par la maladie (expression homozygote) : Les parents sont informés car cela concerne la santé de leur enfant.
- Porteurs/porteuses sain·e·s (expression hétérozygote) : Les parents peuvent décider s'ils souhaitent ou non être informés du fait que leur enfant est porteur/porteuse sain·e.

Jeunes dès 14 ans : Il leur revient de décider s'ils/si elles veulent connaître les résultats de leur test.

Pourquoi ces différences en fonction de l'âge ?

Nous partons du principe que la plupart des enfants sont capables de discernement dès 14 ans et c'est pourquoi nous avons fixé la limite à cet âge.

Remarque : La banque de sang de cordon prendra contact avec vous après avoir réalisé le test. **Merci de tenir à jour vos coordonnées auprès de la banque de sang de cordon.** Il se pourrait que le test soit effectué des années après le don.

Si votre enfant naît à Aarau, Bâle ou Berne, veuillez vous adresser à :

 	Cord Blood Bank Basel Universitätsspital Basel Petersgraben 4 4031 Basel E-Mail: cbb@usb.ch	 usb.ch/cbb
---	---	---

Si votre enfant naît à Genève, veuillez vous adresser à :

 	Banque de Sang foeto-placentaire de Genève Hôpitaux Universitaires Genève Rue Gabrielle- Perret- Gentil 4 1211 Genève 14 E-Mail: hematopoiese.laboratoire@hug.ch
---	---

Consultation au sujet des résultats du test

Votre enfant peut bénéficier d'une consultation gratuite auprès d'un/d'une spécialiste médical·e après l'annonce des résultats du test.

Que se passe-t-il si je m'oppose à la réalisation d'un test de dépistage des hémoglobinopathies ?

Si vous ne donnez pas votre accord à la réalisation d'un test de dépistage des hémoglobinopathies, le don de sang de cordon ne sera malheureusement pas possible.