

Informations sur un résultat positif de dépistage néonatal du trait d'hémoglobine C (AC)

Page 1 / 2



MARITIME
Newborn Screening
Dépistage néonatal
DES MARITIMES

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Ce terme désigne une série de tests routiniers effectués peu après la naissance. Quelques gouttes de sang sont prélevées sur le talon du bébé et déposées sur un papier absorbant (buvard). Le sang est analysé pour dépister diverses maladies rares pouvant être traitées. **Le dépistage néonatal peut aussi repérer des anomalies dans l'hémoglobine.**

Que signifie un résultat positif au test de dépistage du trait d'hémoglobine C (AC) chez un bébé?

Ce résultat signifie que le bébé est porteur du trait d'hémoglobine C (AC). Cette particularité est également connue sous le nom de « génotype AC » ou « porteur de l'hémoglobine C ». Aucun autre test n'est nécessaire pour confirmer le statut de porteur du bébé. Les bébés porteurs du trait d'hémoglobine C ne présentent généralement aucun symptôme ni problème de santé et n'ont pas besoin de traitement médical. Le trait d'hémoglobine C ne causera pas de maladie de l'hémoglobine (hémoglobinose) plus tard dans la vie. Il est normal que les familles s'inquiètent des résultats de dépistage de leur nouveau-né. Il est important de se rappeler que le bébé n'a pas d'hémoglobinose et que son trait d'hémoglobine C ne devrait pas lui causer de problèmes de santé.

Comment un résultat positif de dépistage du trait d'hémoglobine C (AC) est-il communiqué?

Un professionnel du service de dépistage néonatal des Maritimes communiquera avec le fournisseur de soins primaires et la famille pour transmettre les résultats et offrir des services de counseling génétique. Un autre rendez-vous facultatif de counseling génétique en groupe sera proposé pour discuter du trait d'hémoglobine C, lequel aura probablement lieu sur une plateforme virtuelle. Après le premier contact avec la famille, le résultat complet et les informations d'aiguillage de soins sont transmis au fournisseur de soins primaires.

Qu'est-ce que le trait d'hémoglobine C (AC)?

Le trait d'hémoglobine C est une anomalie **héréditaire** (génétique) qui affecte l'hémoglobine dans les globules rouges d'une personne. L'hémoglobine est un composant des globules rouges du sang. L'hémoglobine transporte l'oxygène dans tout le corps. Les gènes de l'hémoglobine disent à l'organisme comment fabriquer l'hémoglobine. Nous possédons tous deux copies des gènes de l'hémoglobine (une copie héritée de chaque parent). Les gènes de l'hémoglobine produisent généralement de l'hémoglobine normale, appelée « hémoglobine A ». Une personne ayant un trait d'hémoglobine C (AC) possède un gène qui produit de l'hémoglobine A (hémoglobine normale) et un gène qui produit de l'hémoglobine C (hémoglobine anormale). Les personnes ayant un trait d'hémoglobine C (AC) peuvent donc produire de l'hémoglobine normale et ne présentent pas les symptômes observés chez les personnes atteintes d'hémoglobinose.

Combien de bébés sont porteurs du trait d'hémoglobine C (AC)?

Cette anomalie est surtout observée chez les personnes d'ascendance africaine (en particulier celles d'origine ouest-africaine) et jamaïcaine. Cependant, le trait d'hémoglobine C est présent chez des personnes de toutes les origines ethniques. Les personnes porteuses du trait d'hémoglobine C peuvent l'ignorer, car cette particularité ne leur cause généralement aucun problème de santé.

Comment un bébé devient-il porteur du trait d'hémoglobine C (AC)?

Le trait d'hémoglobine C est **héréditaire**, ce qui signifie qu'il se transmet de parent à enfant. Il n'est pas contagieux et n'est pas causé par des germes. Une personne porteuse du trait d'hémoglobine C (AC) a hérité d'un gène d'hémoglobine normal (produisant l'hémoglobine A) d'un parent et d'un gène d'hémoglobine modifié (produisant l'hémoglobine C) de l'autre parent. C'est ce qui constitue une transmission autosomique récessive (voir la figure 1).

Pourquoi dépister le trait d'hémoglobine C (AC)?

La connaissance de l'existence de ce trait peut être utile à des fins de planification familiale. Lorsque deux partenaires connaissent leur statut génétique, ils peuvent évaluer le risque d'avoir un enfant atteint d'une **maladie de l'hémoglobine** (hémoglobinose). Une fois le statut génétique du bébé connu, il sera possible de l'informer plus tard dans sa vie qu'il est porteur du trait d'hémoglobine C, afin que ses futurs partenaires puissent se faire dépister. Il est également important de savoir que si un bébé est porteur du trait d'hémoglobine C, au moins un de ses parents l'est aussi. Il est possible que les deux parents aient un trait hémoglobinique. Si les deux parents sont porteurs du trait, il existe un risque de grossesse ou de bébé développant une hémoglobinose.

Résumé

- Le trait d'hémoglobine C ne cause généralement pas de problèmes de santé.
- Si les deux parents sont porteurs d'un trait hémoglobinique, ils peuvent avoir un enfant qui développera une drépanocytose ou un autre type d'hémoglobinose.
- **Les parents peuvent demander un dépistage des traits hémoglobiniques.** Il est recommandé aux parents qui ont déjà fait le test de dépistage hors du Canada de **le refaire ici pour confirmer le résultat.**

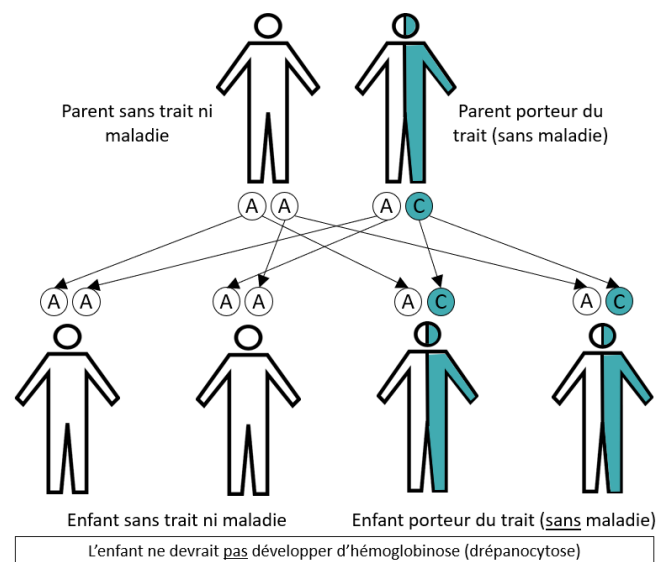


Figure 1. Transmission autosomique récessive lorsqu'un des parents est porteur du trait d'hémoglobine C (AC).

Informations sur un résultat positif de dépistage néonatal du trait d'hémoglobine C (AC)

Page 2 / 2



MARITIME
Newborn Screening
Dépistage néonatal
DES MARITIMES

Qu'est-ce qu'une hémoglobinose?

Une personne ayant une hémoglobinose (maladie de l'hémoglobine) produit uniquement de l'hémoglobine anormale. Ces personnes sont porteuses de mutations génétiques (variants) dans leurs deux gènes de l'hémoglobine. Les symptômes peuvent varier considérablement en fonction des mutations présentes. La **drépanocytose** (également appelée « **génotype SC** ») constitue un exemple d'hémoglobinose.

Une famille peut-elle avoir un autre enfant porteur du trait d'hémoglobine C (AC) ou développant une hémoglobinose?

Oui. Si un enfant est porteur du trait d'hémoglobine C, un de ses parents biologiques en est probablement aussi porteur et il est possible que les deux parents soient porteurs d'un trait hémoglobinique. **Lorsque le trait d'hémoglobine C est dépisté chez un bébé, les parents peuvent aussi demander un dépistage** au moyen d'un prélèvement sanguin. Parmi les traits hémoglobiniques recherchés chez les parents, on trouve le trait drépanocytaire, le trait d'hémoglobine C (AC) et le trait bêta-thalassémique.

****Il est recommandé aux parents ayant subi un test de dépistage des traits hémoglobiniques à l'extérieur du Canada de répéter ce test ici afin de confirmer les résultats. Les tests réalisés dans certains pays détectent mal le trait drépanocytaire, le trait d'hémoglobine C et d'autres traits hémoglobiniques.****

Si les deux parents sont porteurs d'un trait hémoglobinique, il existe un risque de 25 % (1 sur 4) à chaque grossesse d'avoir un enfant qui développera une hémoglobinose. Certaines formes d'hémoglobinose sont bénignes, mais d'autres peuvent être graves. Les maladies de l'hémoglobine telles que l'**hémoglobinose S-C** (un type de drépanocytose) et la bêta-thalassémie peuvent entraîner de sérieux problèmes de santé et nécessiter des soins médicaux continus. La figure 2 illustre ce qui peut se produire si un parent est porteur du trait d'hémoglobine C (AC) et l'autre du trait drépanocytaire (AS).

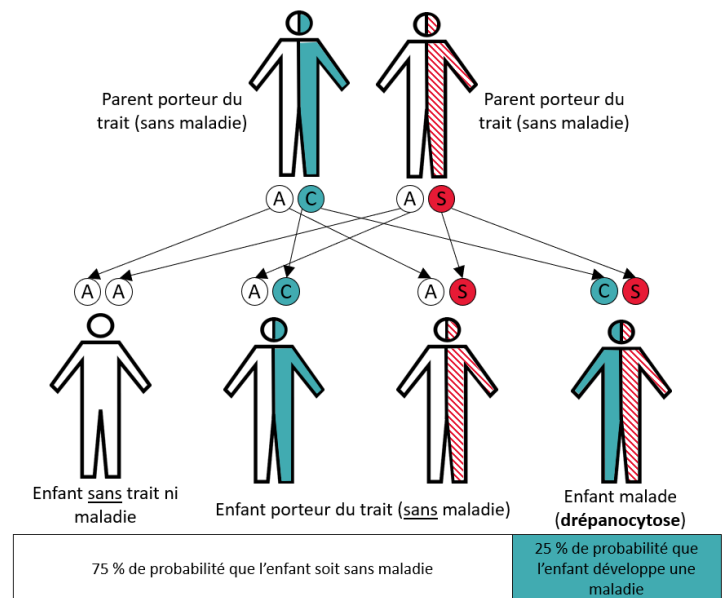


Figure 2. Transmission autosomique récessive lorsque les deux parents sont porteurs d'un trait hémoglobinique.

Où puis-je obtenir des informations complémentaires?

Le **Service de génétique médicale des Maritimes du Centre IWK** offre aux familles de bébés porteurs du trait d'hémoglobine C des séances de counseling génétique pour discuter des sujets suivants :

- Transmission héréditaire
- Risques des grossesses futures
- Dépistage chez les autres membres de la famille

- De plus amples informations sur le dépistage néonatal sont disponibles sur notre site Web à www.maritimewbornscreening.ca ou par téléphone au 902-470-2783.
- **Sites Web utiles aux familles**
 - Manuel MSD (en français) : <https://www.msdmanuals.com/fr/accueil/troubles-du-sang/an%C3%A9mie/h%C3%A9moglobinoses-c-s-c-et-e>
 - Perinatal Services BC : http://www.perinatalservicesbc.ca/Documents/Screening/Newborn-HCP/NBSInfoSheet_Hgb_C_Trait.pdf
- **Sites Web pour les professionnels de la santé**
 - UpToDate : <https://www.uptodate.com/contents/hemoglobin-variants-including-hb-c-hb-d-and-hb-e>
 - SOGC Carrier Screening Guidelines : <https://www.jogc.com/article/S1701-2163%2816%2932975-9/pdf>

AVIS AUX PARENTS/TUTEURS : Ce document est fourni à titre informatif et ne contient que des renseignements sommaires. Il ne peut aucunement remplacer un avis médical, un diagnostic ou un traitement. Si vous avez des questions ou des inquiétudes, n'hésitez pas à en parler à votre fournisseur de soins.



IWK Health
Dépistage néonatal des Maritimes
Centre IWK Health, Halifax (N.-É.)
Dernière révision : Juillet 2025