

# Informations sur un résultat positif de dépistage néonatal du trait drépanocytaire (AS)

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 drépanocytaire (AS) chez un bébé?

Ce résultat signifie que le bébé est porteur du trait drépanocytaire (AS). Cette particularité est également connue sous le nom de « génotype AS » ou « porteur de l'hémoglobine S » ou « le trait d'anémie falciforme ». Aucun autre test n'est nécessaire pour confirmer le statut de porteur du bébé. Les bébés porteurs du trait drépanocytaire ne présentent généralement **aucun symptôme ni problème de santé** et n'ont pas besoin de traitement médical. Le trait drépanocytaire ne causera pas de drépanocytose 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 de drépanocytose et que son trait drépanocytaire ne devrait pas lui causer de problèmes de santé.

## Comment un résultat positif de dépistage du trait drépanocytaire (AS) 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 drépanocytaire, 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 drépanocytaire (AS)?

Le trait drépanocytaire 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 drépanocytaire (AS) possède un gène qui produit de l'hémoglobine A (hémoglobine normale) et un gène qui produit de l'hémoglobine S (hémoglobine falciforme). Les personnes ayant un trait drépanocytaire (AS) peuvent donc produire de l'hémoglobine normale et ne présentent pas les symptômes observés chez les personnes atteintes de drépanocytose.

## Combien de bébés ont un trait drépanocytaire (AS)?

Le trait drépanocytaire est le plus souvent observé chez les personnes d'origine africaine (en Afrique de l'Ouest, 1 personne sur 6 est porteuse du trait drépanocytaire), méditerranéenne, moyen-orientale, caribéenne, centraméricaine et asiatique. Cependant, le trait drépanocytaire est présent chez des personnes de toutes les origines ethniques. Les personnes porteuses du trait drépanocytaire peuvent l'ignorer, car cette particularité ne leur cause généralement aucun problème de santé.

## Comment un bébé devient-il porteur du trait drépanocytaire (AS)?

Le trait drépanocytaire 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 drépanocytaire (AS) 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 S) de l'autre parent. C'est ce qui constitue une transmission autosomique récessive (voir la figure 1).

## Pourquoi dépister le trait drépanocytaire (AS)?

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 drépanocytaire, afin que ses futurs partenaires puissent se faire dépister. Il est également important de savoir que si un bébé est porteur du trait drépanocytaire, 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 maladie de l'hémoglobine.

### Résumé

- Le trait drépanocytaire ne cause généralement **pas** de problèmes de santé.
- Si les **deux** parents sont porteurs du trait drépanocytaire, ils peuvent avoir un bébé qui développera une drépanocytose.
- **Les parents peuvent faire un test de dépistage du trait drépanocytaire.** Il est recommandé aux parents qui ont déjà fait le test de dépistage hors du Canada de **le refaire ici pour confirmer le résultat.**

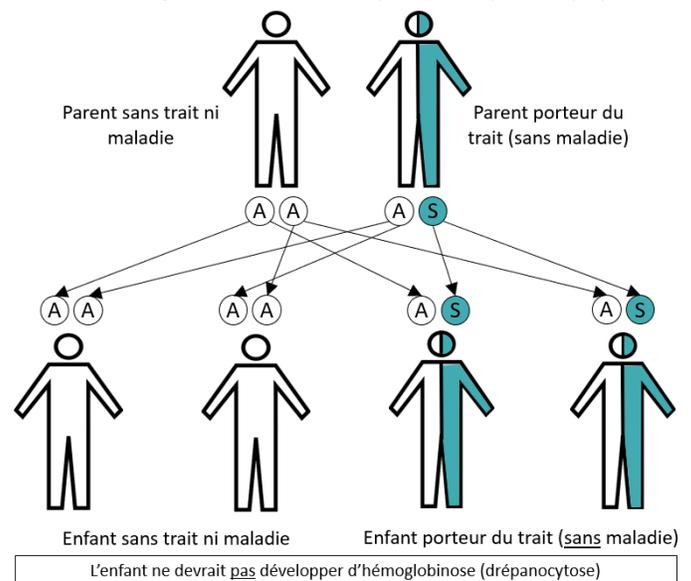


Figure 1. Transmission autosomique récessive lorsqu'un des parents est porteur du trait drépanocytaire (AS).



## 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 SS** ») constitue un exemple d'hémoglobinose.

## Une famille peut-elle avoir un autre enfant ayant un trait drépanocytaire (AS) ou une hémoglobinose?

Oui. Si un enfant est porteur du trait drépanocytaire, un de ses parents biologiques est probablement porteur du trait drépanocytaire et il est possible que les deux parents soient porteurs d'un trait hémoglobinique. **Lorsque le trait drépanocytaire 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 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 de drépanocytose sont bénignes, mais d'autres peuvent être graves. La drépanocytose peut entraîner de sérieux problèmes de santé et nécessiter des soins médicaux continus. La figure 2 illustre ce qui peut se produire si les deux parents sont porteurs du trait drépanocytaire (AS).

## 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 drépanocytaire 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](http://www.maritimewbornscreening.ca) ou par téléphone au 902-470-2783.

### Sites Web utiles aux familles

- Centers for Disease Control (É.-U.) (en français) : [https://www.cdc.gov/sickle-cell/media/files/factsheet\\_sickle\\_cell\\_trait-fr-508-a.pdf](https://www.cdc.gov/sickle-cell/media/files/factsheet_sickle_cell_trait-fr-508-a.pdf)
- KidsHealth : <https://kidshealth.org/en/parents/sickle-cell-trait.html>

### Sites Web pour les professionnels de la santé

- UpToDate : <https://www.uptodate.com/contents/sickle-cell-trait>
- GeneReviews : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537130/>
- SOGC Carrier Screening Guidelines : <https://www.jogc.com/article/S1701-2163%2816%2932975-9/pdf>

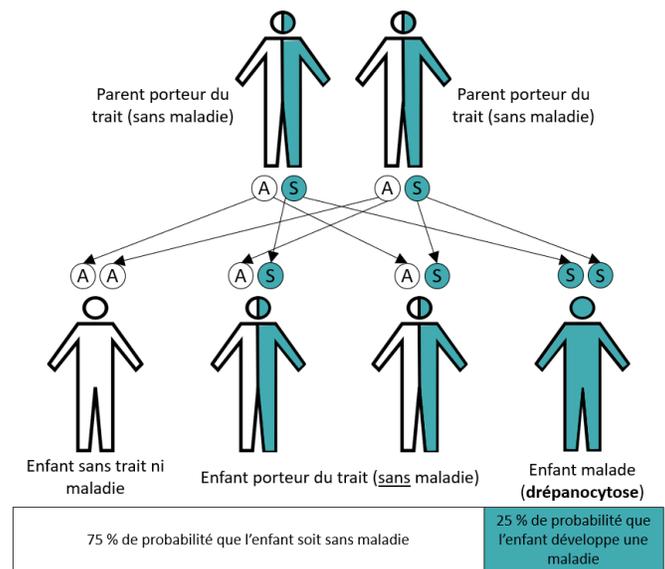


Figure 2. Transmission autosomique récessive lorsque les deux parents sont porteurs du trait drépanocytaire (AS).

**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.

