

Causes de la drepanocytose La drepanocytose se caracterise par la mutation d'un gene necessaire a la fabrication d'un composant de l'hemoglobine. C'est la raison pour laquelle une meme famille compte souvent des enfants malades et des freres et soeurs en bonne sante. Les personnes qui ne presentent qu'un gene drepanocytaire et un autre gene sain sont considerees comme > et ne tombent pas malades. Elles peuvent cependant transmettre le gene mute a leurs enfants. Lorsque plus de la moitie de toute l'hemoglobine totale d'un individu donne est modifiee, on parle de drepanocytose. Il s'agit d'une maladie hereditaire qui ne se declenche generalement qu'en presence de deux genes mutes. On parle alors aussi d'une mutation ponctuelle car un seul segment du gene est different du gene sain. Le gene mute est appele gene drepanocytaire et l'hemoglobine modifiee est designee comme de l'hemoglobine S (HbS). Il peut cependant aussi arriver qu'il existe un gene drepanocytaire accompagne d'un autre gene pathologiquement modifie (comme HbC ou beta-thalassemie). Lorsque les deux parents sont porteurs d'un gene modifie, la probabilite selon laquelle les enfants communs souffrent de drepanocytose est de 25 %. Un gene mute de chacun des deux parents doit etre transmis aux enfants pour que la maladie .surviene