

Sur la route du gène ... et quand le gène dérape!

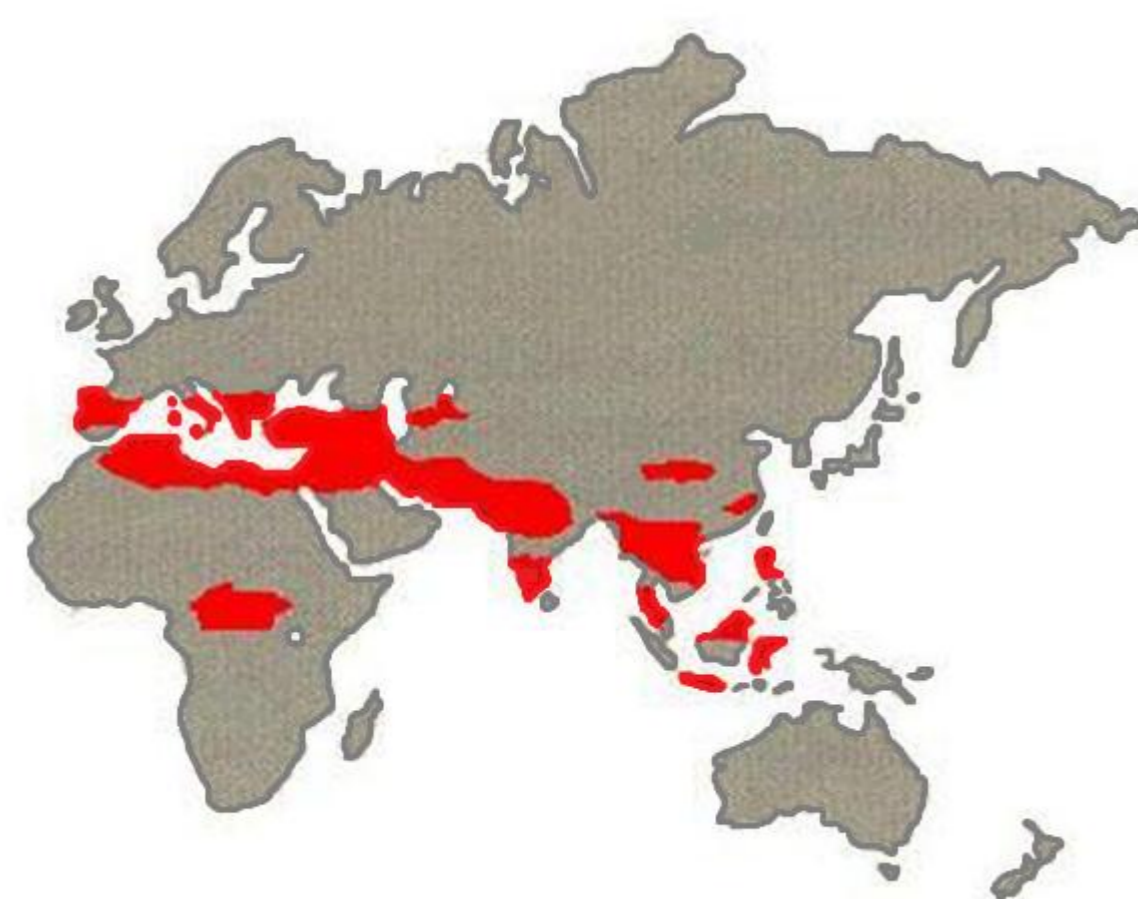
Courtequisse E., Van Damme M., Van Eeckhout N.
Sciences biomédicales

La β -thalassémie: quand on se fait du mauvais sang!

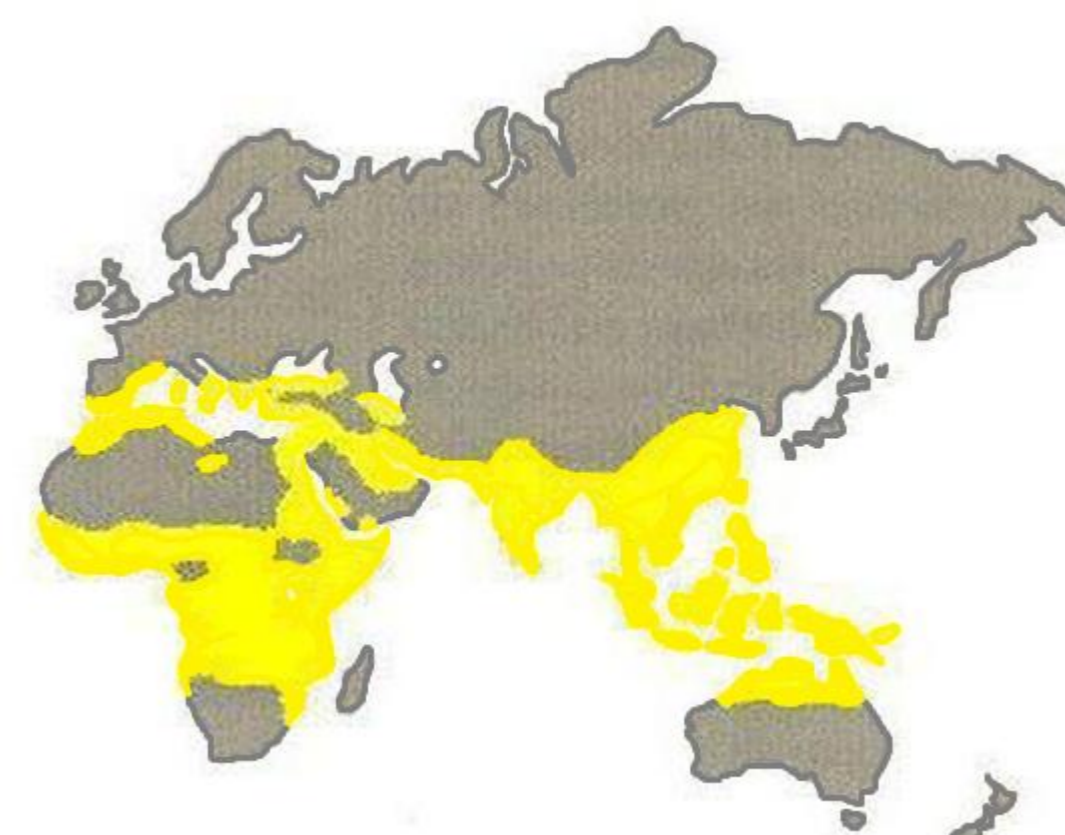
1. Origine et cible

La thalassémie (étymologie : thalassa = la mer) est une maladie du sang principalement répandue sur le pourtour du bassin méditerranéen.

Elle touche l'hémoglobine, la protéine essentielle au transport de l'oxygène dans l'organisme. Elle peut cependant avoir un rôle protecteur contre la malaria dans le sens que les globules rouges malades sont moins accueillants pour le parasite.



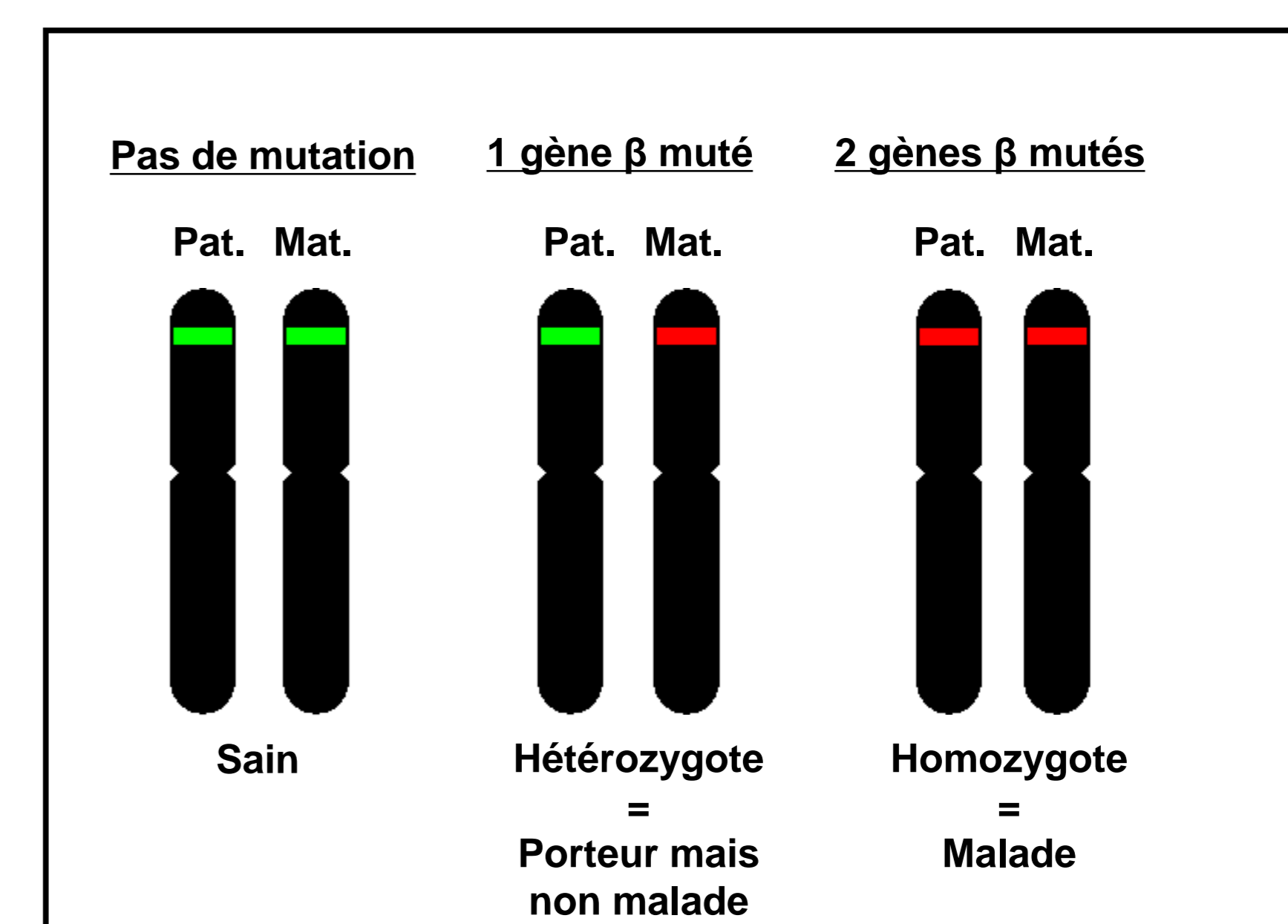
Répartition géographique de la β - Thalassémie



Répartition géographique de la malaria.

La protéine principale du globule rouge est l'**hémoglobine**. Elle transporte l'oxygène aux organes. Sa capacité à capter et à libérer de l'oxygène est due à la coopération de ses 4 « parties » appelées sous-unités (2 α -globine et 2 β -globine). La β -thalassémie est une anomalie héréditaire récessive qui affecte les sous-unités β de l'hémoglobine en effet la présence de mutations au sein du gène de la β -globine entraîne une diminution ou une production nulle de la protéine. Un individu ayant 1 gène β -globine muté et 1 gène β -globine normal (hétérozygote), sera porteur alors qu'un individu ayant les 2 gènes β -globine mutés (homozygote) sera malade. La gravité de la maladie dépendra de la mutation et de son implication dans la quantité de protéines produites.

β^+ : production réduite de β -globine
 β^0 : production nulle de β -globine



2. Effets

- Microcytose (globules rouges plus petits)
- Anémie → comme il n'y a pas assez de chaînes bêta, les chaînes alpha se lient et forment une hémoglobine anormale α_4 . Celle-ci va précipiter et fragiliser la membrane de l'érythroblaste, qui sera détruit. Lors de sa mort, le globule rouge va libérer le fer qu'il contenait. Ce dernier étant très toxique lorsqu'il est en excès, va causer les principales atteintes organiques. La destruction des globules rouges causera l'anémie.

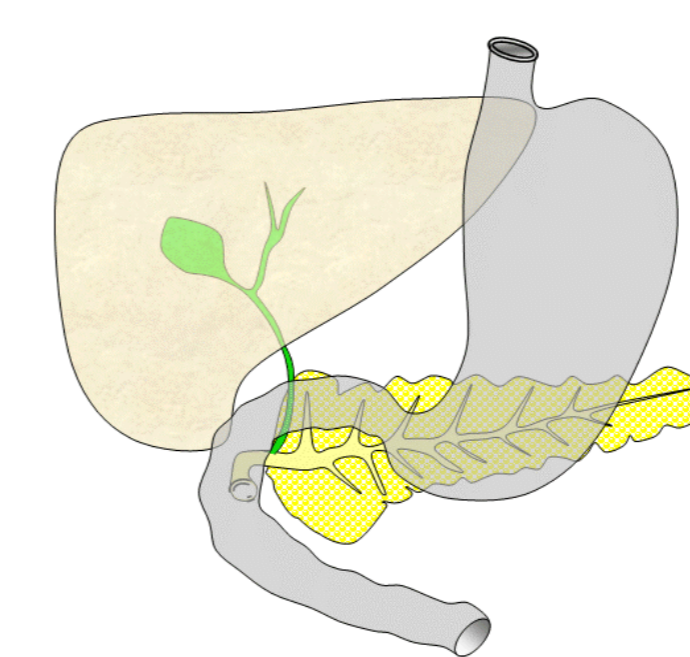
Pour palier à cette déficience en globules rouges, la moelle va en augmenter la production, ce qui donnera naissance à un cercle vicieux où la moelle va grandir de plus en plus jusqu'à déformer les os comme ceux de la voûte crânienne, par exemple.

De plus, d'autres organes qui fabriquaient l'hémoglobine chez le fœtus vont se remettre en service → augmentation de la taille de la rate (splénomégalie) et du foie (hépatomégalie).

Hépatomégalie et splénomégalie



Source: WHOTDR Image Collection



Bloque la production d'insuline



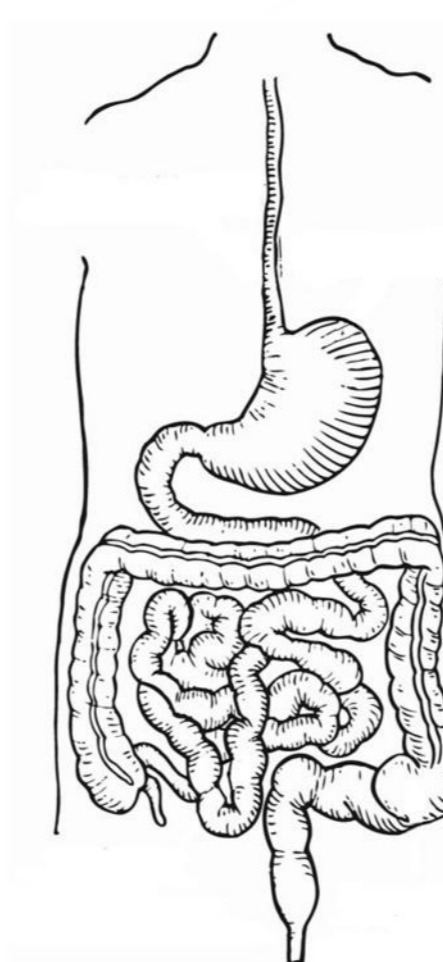
Dépôt de fer dans les articulations

Problèmes endocriniens (hypothalamus)

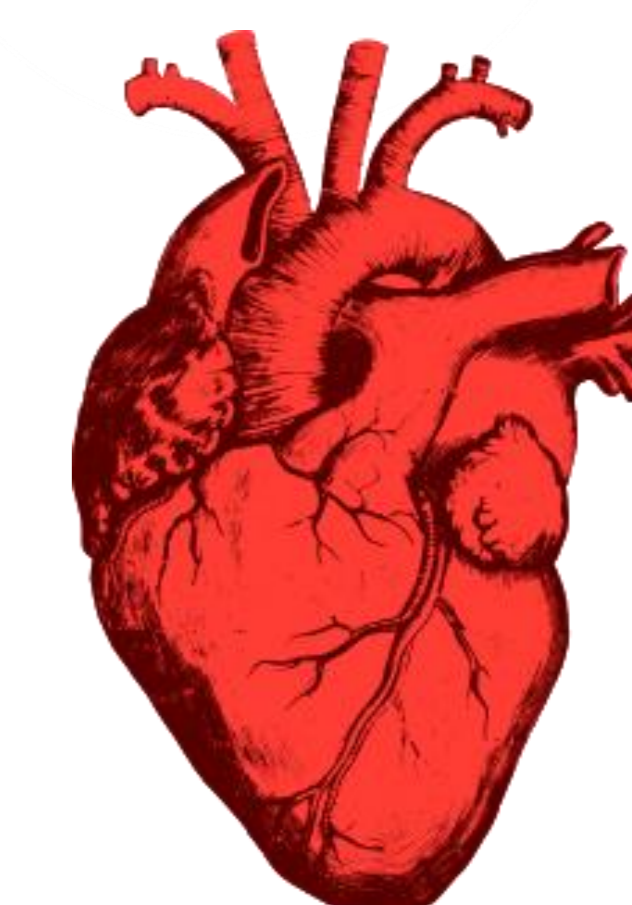


Dépôt de fer dans tous les tissus

Insuffisance cardiaque (fer+anémie)



Stérilité



mauvaise réabsorption des nutriments

Sources: Pearson S. Foresman - image edited by Mike dK, Alain Gallien, Bernard Langellier

Le dépôt de fer dans un tissu va altérer la fonction de ce dernier.