

Vivre avec la thalassémie



Une brochure d'information pour
les patients et leurs proches.



ALLMÄNNA
ARVSFONDEN



Qu'est-ce que la thalassémie?

La thalassémie est une maladie du sang génétique et l'une des maladies génétiques les plus courantes dans le monde. Chez une personne atteinte de thalassémie, la formation de la protéine hémoglobine (Hb) est défectueuse. L'hémoglobine donne sa couleur aux globules rouges et transporte l'oxygène vers les différents organes et tissus du corps. La mutation incorrecte (modification de l'ADN) dans l'hémoglobine entraîne une altération de la fonction du transport de l'oxygène, une durée de vie plus courte des cellules sanguines et un manque d'hémoglobine, ce qui cause à son tour une anémie. Comme la maladie est d'origine génétique, il n'existe aucun remède à l'heure actuelle. Cependant, il existe différents traitements pour soulager les symptômes, des compléments alimentaires pour traiter la thalassémie légère à la chirurgie pour la forme plus sévère. La maladie se subdivise en alpha-thalassémie et bêta-thalassémie, en fonction de la partie de l'hémoglobine qui a muté.



L'hémoglobine peut revêtir une apparence différente selon les individus, mais se compose généralement de deux types différents de chaînes protéiques: bêta (β) et alpha (α). La quantité produite de ces deux chaînes protéiques dépend des prédispositions génétiques d'une personne. La forme commune de l'hémoglobine se compose de deux gènes bêta ($\beta\alpha/\beta\alpha$), un hérité de chaque parent biologique et de deux paires de gènes alpha ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$), également hérités de chaque parent biologique. Chez les personnes atteintes de thalassémie, ces gènes sont affectés et la maladie se subdivise en thalassémie alpha ou bêta selon les chaînes et les gènes affectés. Les thalassémies de type alpha et bêta peuvent à leur tour être subdivisées en sous-catégories supplémentaires. L'alpha-thalassémie survient principalement chez les personnes originaires d'Asie du Sud-Est, tandis que la bêta-thalassémie est plus fréquente sur le pourtour méditerranéen, en Afrique du Nord, au Moyen-Orient, en Inde et en Asie du Sud-Est.

La thalassémie demeure rare en Suède, mais elle est devenue de plus en plus courante en raison de l'augmentation de la population immigrée en provenance des régions où la maladie est plus fréquente.

Les pays du pourtour méditerranéen, l'Afrique du Nord, l'Inde, le Moyen-Orient et l'Asie du Sud-Est sont autant d'exemples de régions où la maladie est plus fréquente.

Le fait que la maladie es principalement prévalente dans ces pays s'explique par des facteurs évolutifs, c'est-à-dire l'apparition de mutations de l'ADN pour augmenter les chances de survie de la personne. La mutation de l'hémoglobine dans les globules rouges augmente les chances de survie

au paludisme, car le parasite ne se fixe pas sur ces cellules sanguines «défectueuses», ce qui empêche sa propagation dans l'organisme.

Les informations disponibles pour permettre aux personnes affectées de prendre soin d'elles-mêmes et de traiter leur maladie chronique sont rares. Cette situation est en partie due à l'existence d'une certaine stigmatisation, mais également à un très faible niveau de connaissances sur les maladies sanguines chroniques inhabituelles dans le secteur des soins de santé en Suède aujourd'hui. Cela aboutit à son tour à ce que de nombreux patients du groupe cible renoncent à solliciter des soins parce qu'ils ont tout simplement l'impression de ne pas recevoir d'aide. Cette réticence s'explique également par le fait que dans bien des cas et complètement à tort, ils sont pris pour des toxicomanes en quête d'analgésiques.

Alpha-thalassémie

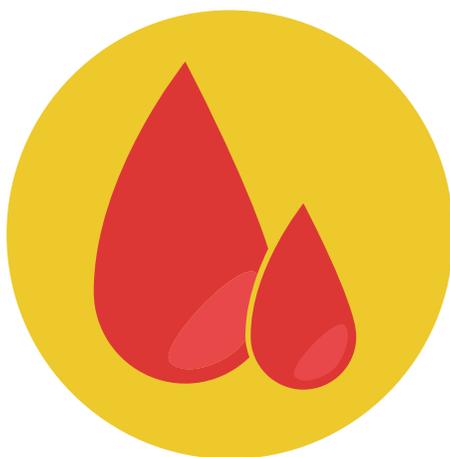
L'alpha-thalassémie est causée par des changements dans la chaîne protéique alpha. Comme la chaîne protéique alpha est présente dans deux gènes sur chaque chromosome, c'est-à-dire dans quatre gènes différents, la maladie existe sous quatre variantes différentes. Quatre gènes sont impliqués dans la production de la chaîne d'hémoglobine alpha et un individu en hérite deux de chacun de ses parents biologiques.

Si une personne hérite :

- d'un gène muté: elle ne présente aucun signe ou symptôme de thalassémie. En revanche, cette personne est porteuse de la maladie et peut la transmettre à ses enfants.
- de deux gènes mutés: les symptômes de la thalassémie seront bénins. Dans cette forme de l'alpha-thalassémie, deux des chaînes alpha sont affectées par des modifications génétiques.
- de trois gènes mutés: les symptômes seront modérés à sévères. Cette forme d'alpha-thalassémie est appelée l'hémoglobinose H.
- de quatre gènes mutés: ce type d'alpha-thalassémie est appelé alpha-thalassémie majeure. Hériter de quatre gènes mutés est rare et entraîne généralement la mortinatalité. Les nourrissons nés avec cette maladie meurent souvent peu de temps après la naissance ou ont besoin d'une thérapie transfusionnelle à vie. Dans de rares cas, les enfants nés avec cette maladie peuvent être traités par des transfusions et une greffe de cellules souches.

La plupart des personnes atteintes d'alpha-thalassémie présentent une anémie qui ne constitue pas un obstacle dans leur vie quotidienne et aucun traitement régulier par transfusion sanguine n'est nécessaire. Cependant, les infections peuvent entraîner une chute brutale de leur taux d'hémoglobine, ce qui peut nécessiter un traitement temporaire par des transfusions sanguines.

Les personnes atteintes d'alpha-thalassémie peuvent avoir besoin d'une supplémentation en acide folique pour compenser une éventuelle carence. Les personnes atteintes d'une forme plus grave d'alpha-thalassémie (celles qui ont hérité de trois ou quatre gènes mutés) sont traitées par des transfusions sanguines régulières et des médicaments qui fixent l'excès de fer appelés chélateurs. Certaines personnes peuvent également avoir besoin d'un traitement par greffe de cellules souches.

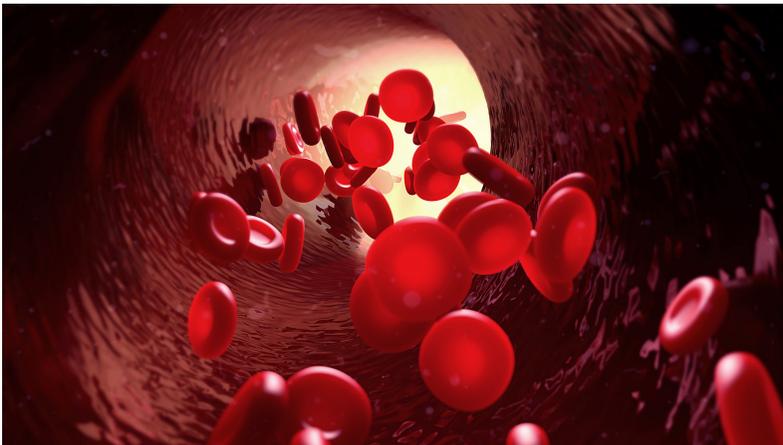


Bêta-thalassémie

Deux gènes sont impliqués dans la production de la chaîne d'hémoglobine bêta et un individu en hérite un de chacun de ses parents biologiques. Si une personne hérite :

- d'un gène muté : produit des signes et des symptômes bénins. Cette condition est appelée thalassémie mineure.
- de deux gènes mutés : produit des signes et des symptômes modérés à sévères. Cette pathologie est appelée thalassémie majeure.

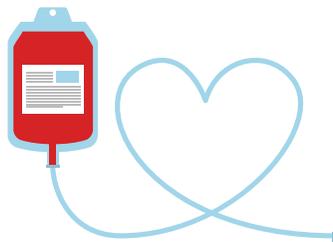
Les nourrissons nés avec deux gènes de l'hémoglobine bêta défectueux sont généralement en bonne santé à la naissance, mais développent des signes et des symptômes au cours des deux premières années de vie.



Hémoglobinosé H

Une personne atteinte d'hémoglobinosé H présente une anémie modérée à sévère. Cette anémie provoque des symptômes tels que la fatigue et la pâleur mais n'a pas nécessairement d'impact majeur sur la vie quotidienne. Parfois, les personnes atteintes d'hémoglobinosé H peuvent avoir besoin de transfusions sanguines. Certaines peuvent également avoir besoin de transfusions régulières et une greffe de cellules souches hématopoïétiques peut également être pertinente. Les autres symptômes de l'hémoglobinosé H comprennent :

- Jaunisse
- Calculs biliaires
- Hypertrophie du foie et de la rate
- Carence en acide folique
- Ulcères des jambes
- Susceptibilité aux infections



Bêta-thalassémie mineure

La bêta-thalassémie mineure signifie qu'un seul des deux ensembles de gènes présent chez chaque être humain présente la mutation de la thalassémie. En revanche, tous les globules rouges ont un gène de la bêta-globine défectueux, mais il ne cause que de légers dommages à l'hémoglobine et donc également peu de symptômes.

L'anémie légère est le symptôme le plus courant chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie bêta mineure et ne nécessite généralement pas d'être traitée.

Bêta-thalassémie intermédiaire

Chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie intermédiaire, l'anémie est modérément prononcée et la concentration en hémoglobine reste généralement supérieure à 70g/L. Par conséquent, les transfusions sanguines régulières ne sont généralement pas nécessaires. Chez les personnes souffrant d'anémie, l'absorption de fer par l'intestin est plus importante, ce qui peut entraîner un excès de fer pouvant causer des complications telles qu'une insuffisance cardiaque et une carence hormonale.

Il est également courant que les personnes atteintes de bêta-thalassémie intermédiaire présentent une hypertrophie du foie et de la rate. Le suivi de la croissance, des effets cardiaques et du développement squelettique détermine l'importance du besoin de transfusions sanguines régulières.

Bêta-thalassémie majeure

La bêta-thalassémie majeure est une forme plus grave de la maladie, dans laquelle les deux ensembles de gènes présentent des mutations. Les globules rouges présentent un défaut plus grave et causent ainsi des dommages plus importants à l'hémoglobine. Chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie majeure, les symptômes apparaissent généralement au cours des premières années de la vie. Grâce à des transfusions sanguines régulières de globules rouges, il est possible d'éviter beaucoup des symptômes de l'anémie. Cependant, les transfusions sanguines apportent un excès de fer que le corps ne peut pas assimiler, ce qui entraîne des dommages à divers organes.

En cas de bêta-thalassémie majeure, un diagnostic précoce est très important pour prévenir le retard de croissance, la susceptibilité aux infections et la fragilité squelettique qui surviennent autrement au cours des premières années de la vie. Chez un enfant qui a reçu un diagnostic de thalassémie, le taux d'hémoglobine doit être fréquemment contrôlé, car il peut parfois être difficile de faire la distinction entre la bêta-thalassémie majeure et la bêta-thalassémie intermédiaire.

Symptômes courants de la bêta-thalassémie

Les symptômes sont souvent observés avant l'âge de 2 ans sous la forme de :

- Pâleur Légère irritabilité
- Manque d'appétit
- Inhibition du développement moteur et cognitif
- Fragilité squelettique
- Jaunisse Inhibition de la croissance
- Hypertrophie gênante du foie et de la rate

Grâce à des transfusions sanguines régulières de globules rouges, il est possible d'éviter la plupart des symptômes de l'anémie. Cependant, les transfusions apportent un excès de fer que l'organisme ne peut assimiler. En cas d'absence de traitement pour réguler l'excès de fer, il est fréquent qu'une insuffisance cardiaque et d'autres complications se développent.

Les glandes sécrétant des hormones sont également affectées par l'excès de fer, qui à son tour peut entraîner un diabète, une altération de la fonction thyroïdienne, une carence d'hormone de croissance et un retard de la puberté. La production d'hormone parathyroïdienne dans la glande parathyroïde peut également être réduite, ce qui entraîne une diminution de la concentration de calcium dans le sang susceptible de provoquer des crampes musculaires.

Les adultes atteints de bêta-thalassémie majeure souffrent d'anémie chronique en raison de la courte durée de vie des cellules sanguines. L'anémie et l'altération du transport de l'oxygène par les cellules sanguines entraînent un certain nombre de symptômes et de complications sous la forme de :

- Fatigue
- Insuffisance cardiaque
- Ostéoporose
- Hypertrophie du foie, de la rate et du pancréas
- Jaunisse
- Inhibition de la croissance
- Manque d'appétit
- Malnutrition
- Susceptibilité accrue aux infections

Complications causées par la thalassémie

Pathologie hépatique

L'hépatite virale ou l'hémochromatose secondaire (absorption accrue de fer) peuvent causer des dommages au foie. Si des lésions hépatiques sont diagnostiquées, le traitement de la cause sous-jacente doit être intensifié et une surveillance continue de la fonction hépatique de l'organisme et de toute séquelle doit être mise en place. Les vaccinations contre l'hépatite A et B sont recommandées, et il est également judicieux de vérifier si la personne est atteinte de l'hépatite C et de passer des tests de dépistage régulier de cette maladie.

Calculs biliaires

La prévalence de calculs biliaires est accrue chez les patients atteints de bêta-thalassémie majeure. Il est fréquent de procéder à l'ablation de la vésicule biliaire lorsque des calculs biliaires sont détectés lors d'une splénectomie.

Troubles endocriniens (hormonaux) et squelettiques

Il est possible de préserver une croissance et un développement normaux peuvent maintenir une valeur d'hémoglobine supérieure à 90-100 g/L. Malgré cela, la croissance pubertaire et la puberté peuvent être affectées en raison d'influences hormonales dues à l'hémochromatose secondaire (absorption accrue de fer).

Hématopoïèse extramédullaire (formation de cellules sanguines en dehors de la moelle osseuse)

Une différence dramatique par rapport aux autres anémies chroniques est que les personnes atteintes de thalassémie ont tendance à développer une hématopoïèse extramédullaire, ce qui signifie que des cellules sanguines se forment en dehors de la moelle osseuse. Ces changements peuvent exercer une pression sur les tissus environnants et entraîner des douleurs et des lésions nerveuses. Pour réduire la formation de sang, la personne peut être traitée, par exemple, par des transfusions sanguines intensifiées, de l'hydroxyurée ou par une radiothérapie locale.

Douleur

Les douleurs articulaires et squelettiques sont fréquentes chez les personnes atteintes de thalassémie. Cependant, il peut être utile de s'assurer que la douleur ne provienne pas d'une maladie rhumatologique, d'une douleur due à une augmentation de l'absorption du fer et/ou d'une douleur associée à un médicament à la suite d'un traitement chélaté.

Désir de grossesse, fertilité et problèmes liés à la grossesse

En cas de thalassémie, la fertilité peut être réduite et dans ce cas doit être traitée en consultation avec un centre de FIV. Les femmes atteintes de bêta-thalassémie majeure qui souhaitent concevoir doivent faire l'objet d'un dépistage soigneux des complications organiques et le traitement doit être ajusté avant que la grossesse ne soit constatée. La grossesse doit être traitée de manière multidisciplinaire en consultation avec les services de soins de maternité spécialisés.

Splénomégalie/hypersplénisme

L'hémolyse sévère (la rupture des globules rouges) chez les personnes atteintes de thalassémie majeure peut entraîner une suractivité progressive de la rate (hypersplénisme) et sa croissance (splénomégalie). Après le début des transfusions sanguines, la splénomégalie peut être ralentie. Certains patients développent un hypersplénisme sans splénomégalie. Le symptôme courant de la splénomégalie est un léger inconfort sous l'arc costal gauche. Dans l'hypersplénisme, on observe un déclin des plaquettes et des globules blancs. Cela peut signifier que le besoin du patient de transfusions sanguines peut augmenter ainsi que le risque d'infection et le risque de saignement.

Caillots sanguins

Les patients atteints de thalassémie majeure, en particulier de bêta-thalassémie, présentent un risque accru de caillots sanguins. Ce risque est multiplié en cas d'ablation de la rate. Il a été démontré que l'augmentation des transfusions sanguines réduit le risque de caillots et réduit parfois la nécessité de procéder à l'ablation de la rate, ce qui peut être nécessaire en cas de splénomégalie. L'acide acétylsalicylique et éventuellement l'hydroxyurée peuvent également être efficaces pour prévenir la formation de caillots.

Infections

Les complications bactériennes sont une cause majeure de maladie et de décès chez les patients atteints de thalassémie. L'augmentation du risque est considérée comme étant due à des facteurs tels que l'ablation de la rate et une augmentation de l'absorption du fer. L'antibioprophylaxie peut être proposée pendant quelques années après l'ablation de la rate chez l'enfant et une vaccination régulière contre la grippe et les pneumocoques est recommandée.

Traitement

- Transfusions sanguines continues
- Greffe de cellules souches
- Compléments alimentaires
- Médicaments
- Éventuelle ablation de la vésicule biliaire et/ou de la rate



Transfusion sanguine et traitement liant le fer

Une anémie chronique peut causer de graves dommages aux organes internes. Par conséquent, il est important que les patients atteints de thalassémie qui souffrent d'anémie reçoivent un traitement sous forme de transfusions sanguines. Certaines personnes ont besoin de recevoir du sang aussi souvent que toutes les deux semaines pour maintenir leur taux d'hémoglobine à un niveau élevé. Les enfants atteints de thalassémie qui ont accès à de bons soins avec des transfusions sanguines régulières grandissent correctement et peuvent avoir une vie normale. Un autre traitement essentiel est le traitement liant le fer, car, pendant la maladie, le corps développe une absorption excessive de fer dans le tractus gastro-intestinal en raison de l'anémie. En raison des transfusions sanguines continues, le corps reçoit un excès de fer, et il est alors important pour la santé du foie, de la rate et du pancréas de suivre un traitement liant le fer.

Les patients qui reçoivent un traitement liant le fer régulier doivent également être étroitement surveillés avec des tests sanguins réguliers et d'autres tests tels que l'imagerie par résonance magnétique et l'échographie pour pouvoir détecter toute lésion organique à un stade précoce.

Greffe de cellules souches

À l'heure actuelle, le seul traitement curatif de la thalassémie est la greffe de cellules souches sanguines. Les cellules souches sanguines de la personne atteinte de la thalassémie produisent des cellules sanguines défectueuses. Après une greffe de cellules souches, les nouvelles cellules souches produisent des cellules sanguines saines. Dans le cas de la thalassémie, les cellules souches sont prélevées sur une autre personne. Pour rendre une greffe possible, le type de tissu du receveur et du donneur doit être aussi semblable que possible. Le type de tissu d'une personne dépend d'une protéine présente dans le tissu appelée HLA, et il existe de très nombreux types de tissus différents. La raison pour laquelle les donneurs et les receveurs doivent être aussi semblables que possible est que la HLA du receveur reconnaît les corps étrangers et commencerait alors à attaquer les cellules étrangères si les tissus étaient trop différents.

Les nombreux types différents de HLA rendent souvent très difficile la recherche d'un donneur compatible pour la greffe. Les frères et sœurs biologiques à part entière ont 25% de chances d'être compatibles, car ils héritent de leurs gènes de deux parents qui ont chacun deux ensemble de gènes et il y a alors quatre combinaisons possibles d'ensembles de gènes.

Le registre Tobias

Le registre suédois des cellules souches s'appelle le registre Tobias. Grâce au registre Tobias, le patient est comparé à la fois à des personnes inscrites dans le registre suédois mais également à des personnes inscrites dans des registres d'autres pays. Plus le nombre de personnes qui s'inscrivent comme donneurs est élevé, plus grandes sont les chances que les patients ayant besoin d'une greffe puissent trouver un donneur compatible. Les personnes atteintes de thalassémie en Suède ont souvent du mal à trouver un donneur compatible car leur origine diffère de celle de la majorité de la population suédoise. Il est plus facile de trouver un type HLA compatible lorsque les personnes ont des origines similaires, ce qui signifie que de nombreux patients atteints de thalassémie attendent des années et parfois en vain un donneur.

Ce n'est pas parce qu'il y a moins de personnes d'origine similaire, mais parce qu'il existe de nombreux préjugés et mythes sur les personnes autorisées à être inscrites au registre. Certains pensent qu'ils ne peuvent pas être donneurs parce qu'ils ne sont pas nés en Suède et d'autres ne sont pas informés qu'ils peuvent devenir donneurs en raison de différences et de barrières linguistiques, culturelles ou sociales.

Recommandations nationales

Au printemps 2019, un groupe de travail national missionné par la Société suédoise d'hématologie a produit des recommandations nationales pour les patients atteints de thalassémie. KBS et l'Association suédoise du cancer du sang espèrent que ces recommandations permettront de réduire les inégalités que rencontrent divers groupes de patients atteints de thalassémie dans le secteur des soins de santé, et contribueront à terme à optimiser et à harmoniser divers aspects du traitement, afin de prévenir les complications à long terme qui sont courantes chez les personnes atteintes de thalassémie.



Questions fréquentes

Quels sont les symptômes les plus courants de la thalassémie?

Les symptômes les plus courants de la thalassémie comprennent :

- Fatigue
- Faiblesse
- Mauvaise santé Anémie
- Teint pâle ou jaunâtre
- Croissance lente
- Susceptibilité aux infections

Comment savoir si je souffre de thalassémie?

La thalassémie est une maladie héréditaire qui se transmet des parents biologiques aux enfants. Par conséquent, si l'un des parents biologiques ou les deux sont atteints de thalassémie, il existe un risque élevé que leur enfant contracte également la maladie. La thalassémie est le plus souvent détectée dans le cadre d'une prise de sang. Les globules rouges des personnes atteintes de thalassémie sont plus petits et plus pâles que ceux des autres personnes et leur taux d'hémoglobine peut être légèrement inférieur à la normale.

La thalassémie peut être confondue avec une carence en fer qui peut également causer des globules rouges petits et pâles. Cependant, une carence en fer peut facilement être exclue par un autre test sanguin. Pour confirmer le diagnostic de thalassémie, une analyse ADN des gènes de l'hémoglobine est effectuée, ce qui permet d'établir un diagnostic définitif.

Vers qui dois-je me tourner si je pense souffrir de thalassémie?

Si vous souffrez de thalassémie, il est important que vous receviez de bons soins. Adressez-vous en priorité à votre service de soins primaires ou à votre centre de santé.

Comment traite-t-on la thalassémie?

Lorsque les symptômes sont bénins, un traitement est rarement nécessaire. Les formes de thalassémie qui provoquent des symptômes modérés ou sévères nécessitent souvent un traitement sous la forme de :

- Transfusions sanguines régulières
- Médicaments qui lient l'excès de fer, appelés chélateurs
- Greffe de cellules souches

Pour la plupart des personnes, il n'existe aucun traitement qui puisse guérir la thalassémie. Par conséquent, en cas de thalassémie sévère, des transfusions sanguines fréquentes et régulières sont indispensables. La greffe de cellules souches est le seul traitement qui permet au patient de recouvrer une bonne santé, mais ce traitement est limité en raison des risques et des complications associés à la greffe et du manque de donneurs possédant un ensemble de gènes compatible.

Que puis-je faire moi-même?

Si vous souffrez de thalassémie, vous pouvez contribuer à contrôler la maladie. Voici quelques mesures que vous pouvez prendre :

- Évitez les apports de fer supplémentaires. Ne prenez pas de compléments de vitamines et de produits qui apportent un supplément de fer.
- Dans certains cas, il peut être utile de prendre des suppléments d'acide folique pour aider votre corps à fabriquer de nouveaux globules rouges.
- Demandez conseil à votre médecin.
- Adoptez une alimentation saine et variée.
- Évitez les infections en vous lavant soigneusement les mains après chaque sortie et en évitant de rencontrer des personnes présentant des symptômes d'infections.
- Envisagez de vous faire vacciner contre la pneumonie et la grippe. Demandez conseil à votre médecin.

Recherche

La recherche sur la thalassémie est étroitement liée à la recherche fondamentale en biologie moléculaire. Des études sont en cours pour cartographier les mécanismes qui provoquent le développement de différents gènes de l'hémoglobine au cours de la vie fœtale et plus tard dans la vie, respectivement. Leur but ultime est d'essayer d'augmenter la production d'HbF (hémoglobine fœtale) chez les personnes atteintes de bêta-thalassémie, car elle est connue pour soulager les symptômes. Des tentatives sont également faites pour concevoir de meilleurs médicaments sous forme de comprimés capables d'augmenter l'excrétion du fer. La méthodologie des greffes de cellules souches sanguines est en constante évolution, ce qui signifie qu'à l'avenir, il sera probablement possible de trouver des donneurs pour un plus grand nombre de patients, et que la procédure sera plus sûre et produira moins d'effets secondaires.

La thérapie génique est un remède émergent contre la thalassémie, mais est encore au stade expérimental. Comme la thérapie génique ne dépend pas d'un donneur externe de cellules souches sanguines, mais se concentre plutôt sur le traitement des propres cellules du patient, cela signifie qu'un nombre beaucoup plus important de patients pourront être traités pour la thalassémie.

Soutien pour les personnes affectées

Diagnostics des maladies rares

La ligue nationale des diagnostics rares fonctionnent pour les personnes souffrant de maladies rares. Vous pouvez les joindre au 0727 228 834 ou à l'adresse info@sallsyntadiagnoser.se. Vous pouvez également consulter leur site Internet: www.sallsyntadiagnoser.se

Association de patients atteints de maladies chroniques du sang (Patientföreningen Kronisk Blodsjukdom - KBS)

KBS est une association de patients qui représente des patients et d'autres personnes affectées par des diagnostics d'anémie falciforme et de thalassémie. L'association existe depuis 2016 et a organisé des activités pour ses membres, des conférences pour le personnel de santé et mène depuis janvier 2020 le projet «Vous n'êtes pas seul(e)...» avec l'Association des cancers du sang. L'objectif du projet «Vous n'êtes pas seul(e)...» est de montrer que les personnes atteintes d'anémie falciforme ou de thalassémie ne sont pas seules dans leur situation, ainsi qu'à réduire la stigmatisation et à accroître les connaissances sur ces maladies. Des informations supplémentaires sur ce projet sont disponibles plus tard dans cette brochure.

Fédération internationale de la thalassémie

Il s'agit d'une organisation d'intérêt international qui œuvre pour l'égalité d'accès à des soins de qualité garantie pour toutes les personnes atteintes de thalassémie et d'autres maladies liées à l'hémoglobine dans le monde. Leur site Internet est: www.thalassemia.org.

Orpha.net

La base de données Orphanet recueille des informations sur des maladies inhabituelles, telles que la thalassémie auprès de divers groupes d'intérêt, principalement en Europe. www.orpha.net

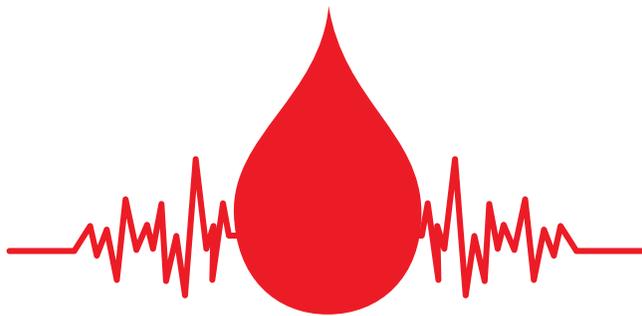
Groupes sur les réseaux sociaux

Pour de nombreuses maladies rares, il existe des groupes sur les réseaux sociaux où vous pouvez communiquer avec d'autres personnes ayant reçu le même diagnostic et avec les parents et autres proches des personnes atteintes de la maladie. KBS a son propre groupe Facebook que vous pouvez trouver si vous recherchez Maladies chroniques du sang (Kronsik Blodsjukdom) - KBS.

Le projet «Vous n'êtes pas seul(e)...» de l'association de patients Maladies chroniques du sang (Kronisk Blodsjukdom) (KBS)

Le nom de ce projet, «Vous n'êtes pas seule...», communique l'un des objectifs de l'initiative: montrer que les personnes atteintes d'anémie falciforme ou de thalassémie ne sont pas seules dans leur situation. Que d'autres personnes vivent la même chose, savent comment c'est et s'en soucient. Savoir qu'être affecté n'a rien d'anormal est particulièrement important pour ces deux maladies afin de réduire la stigmatisation qui les entoure, car il existe une idée selon laquelle être affecté par une maladie du sang grave est «mal». Cela peut signifier que les personnes affectées refusent souvent de parler de leur maladie, même au sein de leur famille, ce qui peut être très problématique lorsqu'il s'agit de maladies héréditaires. La personne affectée garde souvent ses sentiments pour elle-même et se sent à tort coupable d'être atteinte de la maladie. Nous tenons à souligner que ce n'est pas la faute du patient.

La mise en œuvre de ce projet est également motivée par la volonté d'offrir un soutien pratique aux patients et à leurs proches, et de diffuser les connaissances sur la maladie aux professionnels de la santé, aux proches et aux patients. Le projet vise également à lutter contre la stigmatisation entourant ces maladies et à encourager davantage de personnes, en particulier les personnes ayant des racines dans d'autres parties du monde, à s'inscrire davantage en tant que donneurs de cellules souches et donneurs de sang.



La thalassémie est une maladie héréditaire (génétique). Les personnes qui ne sont que porteuses de la maladie sont souvent asymptomatiques. Si une personne souhaite savoir si elle est porteuse de la maladie, il est possible de le découvrir grâce à un test ADN.



Enfin, nous souhaitons encourager le don de sang et le don de cellules souches...

Nous souhaitons également encourager le don du sang et le don de cellules souches sanguines, en mettant particulièrement l'accent sur les personnes qui ont des racines dans les régions du monde où ces maladies sont courantes. Les personnes affectées sont en effet dépendantes de transfusions sanguines ou d'exsanguino-transfusions, ce qui signifie que de grandes quantités de nouveau sang sain sont nécessaires pour leur permettre de survivre.



On tend à manquer de ce sang dans le secteur des soins de santé suédois, ce qui est en partie dû au fait qu'il existe encore un grand manque de connaissances sur le fait de devenir donneur de sang parmi ceux qui ont des racines dans d'autres parties du monde, car beaucoup pensent qu'ils ne peuvent pas devenir des donneurs de sang. Il en va de même pour le don de cellules souches sanguines, qui est nécessaire pour réaliser une greffe de cellules souches réussie. Dans ce cas, c'est également l'ethnicité biologique d'une personne qui peut être déterminante pour trouver le donneur « compatible » dans différents registres.



Réseaux sociaux et site Internet

N'hésitez pas à consulter nos sites Internet et à nous suivre sur les réseaux sociaux. Sur nos sites Internet, vous trouverez plus d'informations sur le projet «Vous n'êtes pas seul(e) ...», ainsi que des informations sur la thalassémie et l'anémie falciforme, des articles de blog et des entretiens avec différentes personnes.

Nous mettons à jour nos réseaux sociaux en permanence, alors suivez-nous et participez à un grand projet qui compte!



www.blodcancerforbundet.se



www.blodsjukdom.se



Blodcancerförbundet
Kronisk Blodsjukdom - KBS



blodcancerforbundet1982
kronisk_blodsjukdom