

Hemoglobinopathies: Information for Patients

What Are Hemoglobinopathies?

Hemoglobinopathies (HEE-muh-glow-bin-AH-puh-theez) are a group of many different conditions that cause anemia. **Anemia** (uh-NEE-mee-uh) is a condition where your blood cannot carry enough oxygen to your body. There are many causes for anemia that are **not** hemoglobinopathies.

Hemoglobinopathies are caused by changes in the way the body makes **hemoglobin**. Hemoglobin is a protein that your body uses to help your blood carry oxygen. People who do not make enough hemoglobin or who make different kinds of hemoglobin may not be able to carry oxygen as well as an average person, which can lead to anemia.

What Is A Hemoglobinopathy “Trait” or “Carrier”?

“**Trait**” is another word to say **carrier**. A carrier may have the “gene” for the hemoglobinopathy, but **it does NOT mean that they have that condition**. Carriers are **not** expected to have any health concerns because of their carrier status. Some people who have a trait may have blood tests results that look like they have mild anemia. However, even for these people, they usually **do not** need to take iron unless their iron is also low.

Are Hemoglobinopathies Genetic? If So, How Are They Inherited?

Yes. Hemoglobinopathies can be passed on through our genes from one generation to the next. **Genes** are instructions that tell our bodies how to develop, and these instructions get passed on from mothers and fathers to their children.

Hemoglobinopathies are usually **recessive** conditions. This means that a child with a hemoglobinopathy has parents who are both **healthy carriers** for that condition. This is not something that changes over time.

How Do I Find Out If I Have the Trait for a Hemoglobinopathy?

If you have at least one grandparent who is NOT Inuit, First Nations, Japanese, Korean, or Northern European ancestry, then screening is available.

A “hemoglobinopathy screen” is a blood test that will look at the size of your red blood cells (cells that contain hemoglobin), the level of iron, and the types of hemoglobin that you are making. This test can pick up most people with a trait.

If you have a trait, then your partner can also get the hemoglobinopathy screen. If your partner also has a trait, then you can ask your doctor to refer you to a genetics clinic. A **genetic counsellor** can meet with you to explain the chance to have a future child with a hemoglobinopathy, and whether there are any other testing or family planning options available.

Where Can I Find More Information?

Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov>

National Heart, Lung, and Blood Institute: <https://www.nhlbi.nih.gov>



CDC National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities: <https://www.cdc.gov/ncbddd/index.html>

Cooley's Anemia Foundation (for information on thalassemias and hemoglobin E): www.thalassemia.org

Sickle Cell Disease Association of America (for information on sickle cell disease): <https://www.sicklecelldisease.org>

This Information is provided by:
Program of Genetics & Metabolism, Shared Health
Health Sciences Centre, Winnipeg, MB
Phone: (204) 787 2494

L'hémoglobinopathie : Information pour le patient

Qu'est-ce qu'une hémoglobinopathie?

Une **hémoglobinopathie** est un groupe de différentes maladies qui causent l'anémie. L'**anémie** est une maladie caractérisée par l'incapacité du sang à transporter suffisamment d'oxygène au reste du corps. L'anémie a beaucoup de causes qui **ne sont pas** des hémoglobinopathies.

Une hémoglobinopathie est causée par la façon dont le corps produit les **hémoglobines**. L'hémoglobine est une protéine que le corps utilise pour aider le sang à transporter l'oxygène. Les personnes qui produisent une quantité insuffisante d'hémoglobines ou une différente sorte d'hémoglobine pourraient ne pas être en mesure de transporter l'oxygène aussi bien que la moyenne des personnes, ce qui peut entraîner l'anémie.

Qu'est-ce qu'un « trait » ou un « porteur » d'hémoglobinopathie?

Le mot **trait** est une autre façon de dire **porteur**. Un porteur peut avoir le gène pour l'hémoglobinopathie, mais **cela NE SIGNIFIE PAS qu'il aura la maladie**. Il **n'est pas** attendu que le porteur ait des problèmes de santé simplement parce qu'il est porteur. Les résultats d'une analyse de sang de certaines personnes porteuses peuvent révéler qu'elles ont une anémie légère. Toutefois, même ces personnes **ne sont pas** forcément obligées de prendre un supplément de fer à moins que leur niveau de fer soit faible aussi.

Est-ce qu'une hémoglobinopathie est génétique? Si oui, comment est-elle transmise?

Oui. Une hémoglobinopathie peut être transmise par les gènes d'une génération à l'autre. Les **gènes** consistent en l'information qui dit au corps comment se développer et cette information est transmise par les deux parents aux enfants.

Une hémoglobinopathie est normalement une maladie **récessive**. Cela veut dire qu'un enfant qui a une hémoglobinopathie a deux parents qui sont **porteurs en santé** de cette maladie. Ce n'est pas quelque chose qui change avec le temps.

Comment puis-je savoir si je porte un trait pour une hémoglobinopathie?

Un test de dépistage est disponible si vous avez au moins un grand-parent qui N'EST PAS d'ascendance inuit, des Premières Nations, japonaise, coréenne ou nord-européenne.

Un test de dépistage pour hémoglobinopathie consiste en une analyse de sang pour étudier la taille des globules rouges (les cellules qui contiennent l'hémoglobine), le niveau de fer et les sortes d'hémoglobine que le corps produit. Ce test peut révéler en majorité les personnes qui portent un trait.

Si vous portez un trait, votre partenaire aussi peut faire le test de dépistage pour hémoglobinopathie. Si votre partenaire porte aussi un trait, demandez alors à votre médecin de vous orienter vers une clinique de génétique. Un **conseiller en génétique** peut vous rencontrer pour vous expliquer la probabilité d'avoir un enfant atteint d'une hémoglobinopathie et s'il existe d'autres tests ou options de planification familiale.

Où puis-je obtenir plus d'information?

Genetics Home Reference <https://ghr.nlm.nih.gov> (en anglais seulement)

National Heart, Lung, and Blood Institute <https://www.nhlbi.nih.gov> (en anglais seulement)



CDC National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities <https://www.cdc.gov/ncbddd/index.html> (en anglais seulement)

Cooley's Anemia Foundation (pour de l'information sur la thalassémie et l'hémoglobine E) www.thalassemia.org (en anglais seulement)

Sickle Cell Disease Association of America (pour de l'information sur la drépanocytose) <https://www.sicklecelldisease.org> (en anglais seulement)
