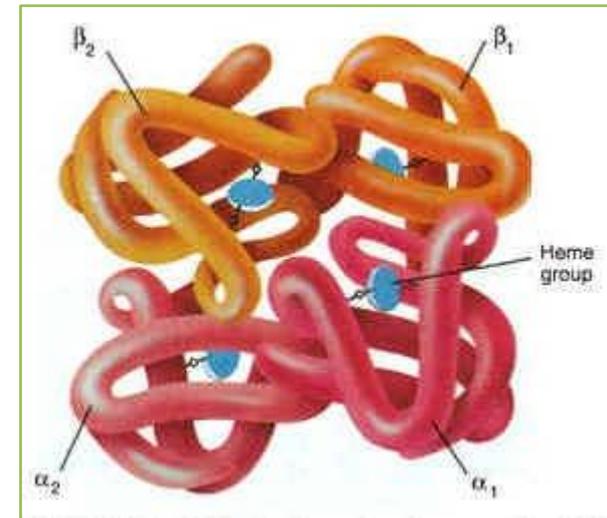


# Le rôle du biologiste en hématologie dans le diagnostic des $\beta$ thalassémies hétérozygotes

L.LAZFANE, L.SAHRAOUI, MR ABBADI.F/Z ARDJOUN,  
SE.BELAKEHAL Service d'hématologie. Hôpital Dr Mohamed Seghir  
Nekkache. Hopital central de l'armée Alger

# Introduction

- La  $\beta$  thalassémie est une anémie hémolytique congénitale .
- En rapport avec un déficit quantitatif en hémoglobine(Hb) .
- Le déficit est du à un défaut de synthèse des chaines  $\beta$  de la globine suite à des mutations génétiques



# Introduction

- Le déficit en Hb peut être total ou partiel ,  
d'où l'hétérogénéité des présentations cliniques .

## Formes génétiques

Homozygote

Hétérozygote

## Formes cliniques

F.Majeure : déficit total

F.Intermediaire: déficit partiel

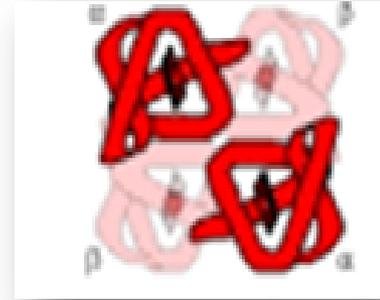
F.Mineure (asymptomatique)



# Introduction

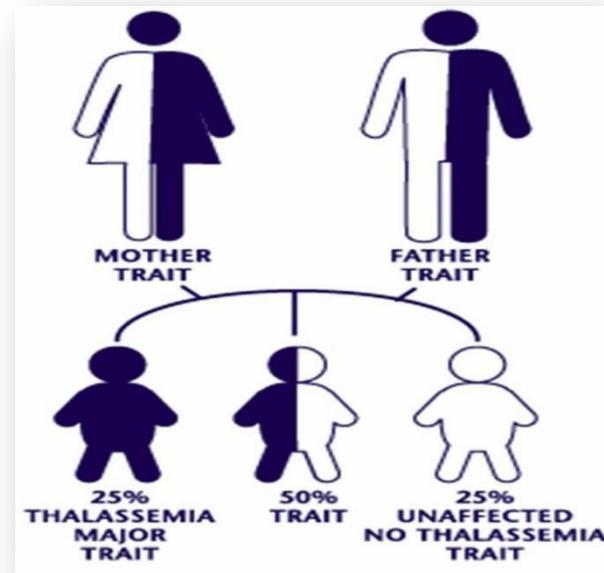
Déficit total en chaînes  $\beta$  globine = la maladie de Cooley  
Les signes cliniques sont:

- Fatigue
- Retard staturopondéral
- Malformations craniofaciales
- Dépendance transfusionnelle
- Complications transfusionnelles pouvant être gravissimes



# Introduction

- La forme hétérozygote est asymptomatique MAIS est vectrice de la maladie.
- Un enfant issu de parents hétérozygotes a 25% de risque d'être homozygote et donc d'exprimer la maladie de Cooley
- d'où l'importance du dépistage des sujets hétérozygotes



# But de l'étude

- Définir le rôle du biologiste dans le diagnostic et la prévention de la  $\beta$  thalassémie

# Matériels et Méthodes

- Etude rétrospective descriptive sur 3 ans [janv 2013-sept 2016]
- 23 sujets présentant une  $\beta$  thalassémie hétérozygote
- Paramètres étudiés :
  - Age, sexe, région d'origine, consanguinité
  - Motif d'orientation
  - Présentation clinique
  - Taux d'Hb, VGM, nombre de GR
  - L'association à une carence en fer ( Bilan martial ou test thérapeutique)
  - Profil électrophorétique ( Electrophorèse de l'Hb sur gel d'agarose)
  - Enquête familiale

# Résultats

- Sur les 3 années étudiées , nous avons diagnostiqué 23 cas de  $\beta$  thalassémie hétérozygote
- Médiane d'Age : 40 ans [ 5 -75 ans]
- 6 femmes et 17 hommes (sex-ratio: 2,8)
- Régions d'origine
  - Est : 9 cas
  - Ouest : 8 cas
  - Centre: 7 cas ( de Tipaza à Bouira)
- Consanguinité : 4 cas

# Résultats

- **Motifs d'orientations:**

- ✓ Anémie chronique : 12 cas(56%)
- ✓ Découverte fortuite : 11 cas (39%). Lors d'un bilan systématique

- **Présentation clinique :**

- ✓ Examen clinique sans anomalies: 11cas(47%)
- ✓ Pâleur cutanéomuqueuse: 12 cas(52%)
  - Associée à des signes de sidéropénie dans 3 cas

# Résultats

- **Hémogramme:**

- ✓ Hb (g/dl) : moyenne 10,5 [7,5-13,5]

- ✓ VGM (fl) : moyenne 66 [56-76]

- ✓ GR (million): moyenne 5,4 [4,4-6,4]

- **Carence en fer :**

- ✓ Retrouvé dans 10 cas

- ✓ Bilan martial : 4 cas , test thérapeutique : 6 cas

# Résultats

- **Electrophorèse de l'Hb**

**Technique:**

- Appareil : SEBIA, Kit 15
- Lavage et lyse des GR,
- migration de l'Hb sur gel d'Agarose(pH alcalin)
- Coloration de la plaque
- Double lecture du résultat : biologiste et médecin

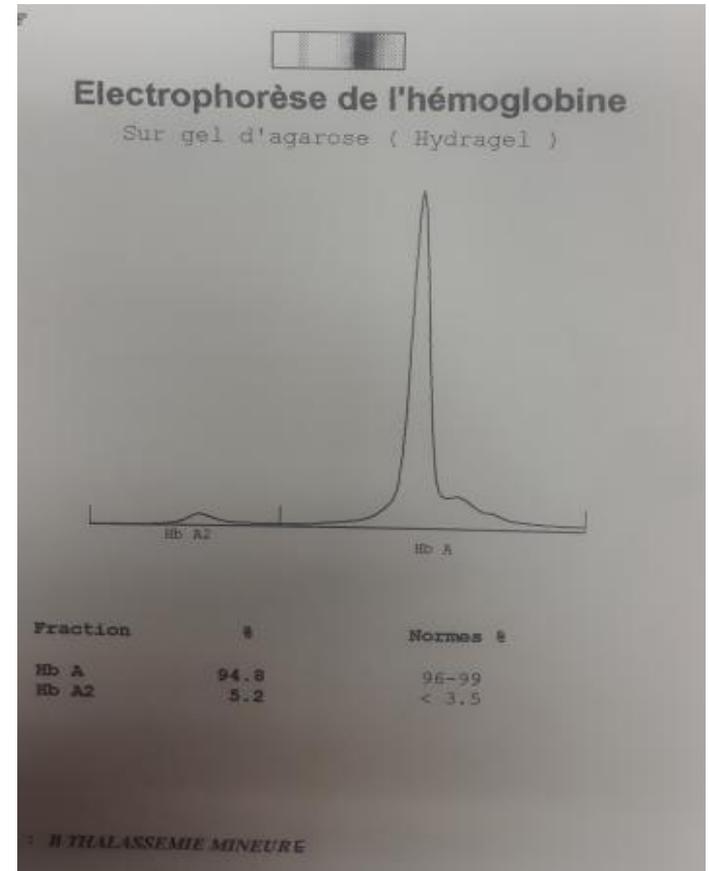
# Résultats

- **Nos Résultats:**

HbA2 (%) : moyenne : 5 [3,6 - 6,4]

- **Enquête familiale :**

Les résultats de l'enquête familiale n'ont été obtenus que dans 5 cas , retrouvant des cas similaires dans la fratrie ou chez un des parents .



# Commentaires et conclusion

- Le diagnostic a été posé à un âge tardif (moy: 40 ans) en raison de l'absence de symptômes menant à consulter .
- L'examen clinique était sans anomalies , sauf dans les cas d'association à une carence martiale ou on retrouvait une paleur cutanéomuqueuse et des signes de sidéropénie
- Il n'y a pas de pic de fréquence dans les 3 régions

# Commentaires et conclusion

- Les 10 cas de carence en fer ont été supplémentés avant de doser l'Hb A2 car celle-ci peut être faussement abaissée en cas d'anémie par carence en Fer
- Dans tous les cas, l'électrophorèse a confirmé la présence d'une Hb A2 > 3,3 %, témoin de la présence d'une B thalassémie hétérozygote.

# Commentaires et conclusion

- La prise en charge des formes majeures est lourde, l'évolution est grévée de complications pouvant être mortelles
- Le dépistage des sujet hétérozygote et le conseil génétique sont la pierre angulaire de la prévention