

# Hémoglobines anormales et syndromes thalassémiques

## ■ Auteur

Prof. Dr med. Photis Beris  
Spécialiste FMH et FAMH en hématologie

## ■ Introduction

Les thalassémies et les hémoglobinopathies ont une répartition géographique superposable à celle de la malaria avant l'introduction des antipaludéens. Cette sélection est la conséquence d'une meilleure résistance au *Plasmodium falciparum*, grâce aux mutations successives de la production ou de la fonction de l'hémoglobine.

## ■ Hémoglobinopathies et Thalassémies

Anomalies d'hémoglobine	Maladies	Manifestation clinique
Production diminuée de la chaîne alpha ou beta	Alpha thalassémie Beta thalassémie	Microcytose ± anémie
Propriétés physico-chimiques altérées	HbS, Hbs instables Hb hyperaffines	Hémolyse, Polycythémie, Cyanose
Cristallisation de la protéine (de l'Hb)	HbC	Microcytose ± anémie
Formes mixtes	Hb E, Hb Constant Spring, Hb Lepore	Anémie microcytaire

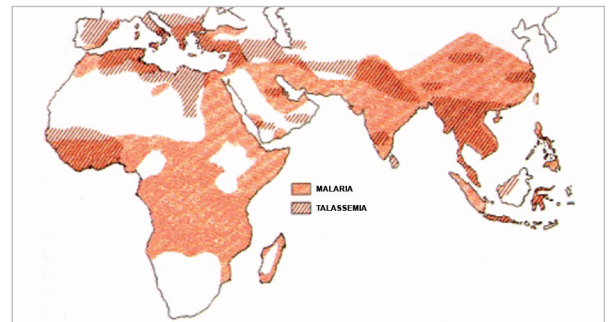
Les ressortissants de pays de la zone thalassémique et d'hémoglobines (Hb) anormales sont nombreux en Suisse. Le dépistage des anomalies génétiques de l'Hb (formes hétérozygotes) est indispensable pour éviter l'apparition des formes graves en cas d'association des deux gènes atteints (états homozygotes). De plus il permet d'éviter des traitements inutiles voir nocifs.

## ■ Indications

L'investigation au laboratoire est indiquée dans les cas suivants :

- Anamnèse familiale positive pour thalassémie ou pour Hb anormale
- Microcytose chronique avec ou sans anémie souvent réfractaire au traitement martial
- Origine ethnique de la zone dite thalassémique et ou des Hb anormales (Méditerranée, Afrique, Indes, Sud-Est Asiatique, etc.)

## ■ Répartition géographique de la thalassémie et de la malaria



Source: Antonio Targarelli, Anna Piro, Guiseppe Tagarelli  
[http://www.area.cs.cnr.it/imsebl/malaria/thalassemia/index\\_ing.html](http://www.area.cs.cnr.it/imsebl/malaria/thalassemia/index_ing.html)

## ■ Prélèvement et profils d'analyses

### Screening de base (beta thalassémie mineure, d'Hb S, C, E)

Prélèvement	Un tube EDTA 6ml (1ml pour la pédiatrie)
Formulaire	Utiliser le formulaire spécial "demande d'analyse de l'hémoglobine" Les informations cliniques requises sont indispensables
Profil	Ferritine, fer sérique, Hémoграмme I Morphologie des globules rouges (Dosage des réticulocytes dans le cas avec anémie sévère)

### Analyses complémentaires spéciales dans notre centre d'excellence à Coppet

Profil	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Screening d'hémoglobine anormale/ <math>\beta</math>-thalassémie (HbF, HbA<sub>2</sub>, HPLC, focalisation soélectrique de l'Hb)</li> <li>• Electrophorèse de l'Hb à pH acide</li> <li>• Test de falciformation</li> <li>• Recherche de corps d'inclusion</li> <li>• Test de stabilité à l'isopropanol</li> <li>• Recherche d'<math>\alpha</math>-thalassémie par PCR</li> <li>• Recherche d'<math>\alpha</math>-, <math>\beta</math>-, <math>\delta</math>-thalassémie par séquençage des gènes, alpha, beta, delta</li> <li>• Identification d'Hb anormale par séquençage des gènes, alpha, beta, delta</li> <li>• Extraction/mise en banque d'ADN en vue d'analyse future</li> </ul>
--------	--



## ■ Résultats

Selon les résultats du screening nous recommandons des analyses complémentaires, après prise de contact et en accord avec le médecin traitant.

Les résultats de laboratoire sont communiqués par nos spécialistes sous forme d'un rapport spécial qui comprend la synthèse avec interprétation, des recommandations, un conseil génétique et des références bibliographiques, transmis sous forme électronique ou par papier. Vous pouvez aussi nous adresser votre patient pour une consultation hématologique spécialisée qui sera suivie d'un rapport médical détaillé et de recommandations pour le traitement.

Aux patients chez qui nous mettons en évidence une Hb-pathie Unilabs offre gratuitement une carte personnalisée "Hémoglobine anormale / syndrome thalassémique", similaire aux cartes de groupe sanguin.

## ■ Tarifs

- Profil de screening (voir ci-dessus) 219 CHF
- Analyses complémentaires selon tarif OFAS
- Consultation personnelle par le spécialiste, selon Tarmed
- Interprétation écrite de résultats, en absence du patient, selon Tarmed

## ■ Références

1. Cousens NE, Gaff CL, Metcalfe SA, Delatycki MB. Carrier screening for beta-thalassaemia: a review of international practice. Eur J Hum Genet. 2010; 18:1077-83.
2. Hartevelde CL, Higgs DR. Alpha-thalassaemia. Orphanet J Rare Dis. 2010; 5:13.
3. Galanello R, Cao A. Gene test review. Alpha-thalassaemia. Genet Med 2011; 13: 83-8.
4. Mousa SA, Qari MH. Diagnosis and management of sickle cell disorders. Methods Mol Biol. 2010; 663:291-307.
5. Benson JM, Therrell BL Jr. History and current status of newborn screening for hemoglobinopathies. Semin Perinatol 2010; 34:134-44.

## ■ Informations

Prof. Dr med. Photis Beris 022 716 20 91  
Spécialiste FMH et FAMH en hématologie

Dr ès sciences Pierre-Alain Menoud 021 321 40 35  
Spécialiste FAMH en génétique

## ■ Rédaction

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Directeur médical