

ETUDE PHÉNOTYPIQUE ET MOLÉCULAIRE DES HÉMOGLOBINOPATHIES DANS UNE POPULATION TUNISIENNE (A PROPOS DE 1191 CAS)

I.Baccouche, F.Ouenniche, N. Aoun, N. Mzoughi, R. Othmani, C.Sahli, S. Hadj Fredj, F. Ouali, M. Othmani, S. Chelbi, R. Dabboubi, T. Messaoud.

LR00SP03, Laboratoire de Biochimie et de Biologie Moléculaire, Hôpital d'Enfants Bechir Hamza, Tunis, Tunisie.

N°122

Introduction et Objectifs

Les hémoglobinopathies sont des maladies héréditaires à transmission autosomique récessive caractérisées par une anémie chronique et regroupées en anomalies qualitatives et quantitatives.

L'objectif de ce travail est de rapporter une étude phénotypique de ces pathologies dans une population collectée sur une période de 2 ans (2022-2023) et suivie dans les différentes consultations des hôpitaux de la Tunisie.

Patients et Méthodes

- L'étude a été réalisée sur 1191 patients âgés de 3 jours à 37 ans. Tous ces malades ont bénéficié d'une NFS prélevée sur tube EDTA et réalisée sur compteur de globules type Sysmex.
- Une étude biochimique a été réalisée par HPLC sur une résine échangeuse de Cations sur variant II type Biorad.
- Un bilan martial a été demandé pour faciliter l'interprétation des résultats.
- Une étude moléculaire par séquençage a été effectuée afin de confirmer le diagnostic phénotypique.

Résultats et discussion

- Le développement des techniques phénotypiques et moléculaires dans notre laboratoire nous a facilité l'identification des lésions moléculaires responsables des hémoglobinopathies.
- L'étude phénotypique réalisée chez nos patients a révélé plusieurs types d'hémoglobinopathies dont la β thalassémie et la drépanocytose sont les plus fréquentes. Ces pathologies posent un vrai problème de la santé dans notre pays car elles nécessitent une prise en charge multidisciplinaire. La répartition de différents types d'hémoglobinopathies est représentée au niveau de la figure 1.
- Tous les résultats ont été confirmés par une étude moléculaire du gène β globine. Notre travail souligne l'importance de l'étude moléculaire dans l'identification des variants rares (Figure 2, 3 et 4).

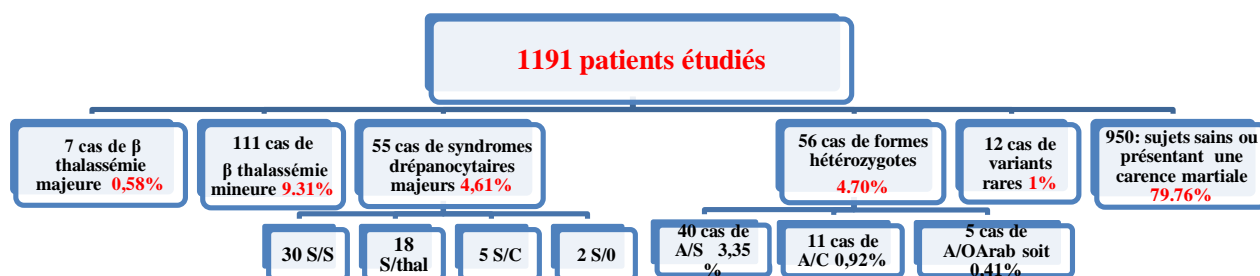


Figure 1-Répartition de différents types d'hémoglobinopathies

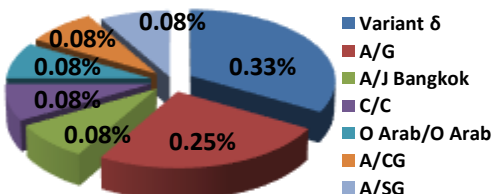


Figure 2- Répartition des variants rares identifiés chez nos patients

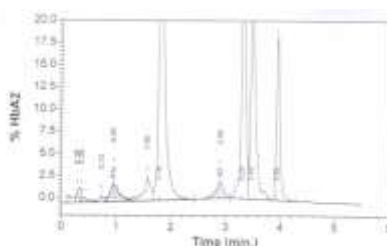


Figure 3-Profil d'électrophorèse d'un patient présentant le variant A/SG

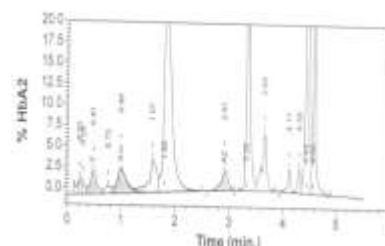


Figure 4-Profil d'électrophorèse d'un patient présentant le variant A/CG

- En Tunisie des études épidémiologiques ont montré que la prévalence des porteurs des hémoglobinopathies est de 4,1% . Nos résultats sont en accord avec ces prévalences déjà publiées et confirment la fréquence assez élevée de ces pathologies dans notre pays.

- Toutes les régions de la Tunisie sont concernées par ces pathologies essentiellement les régions du Nord West (La prévalence dans la région de Nefza est de l'ordre de 13%).

Conclusion

Les hémoglobinopathies sont des maladies fortement invalidantes de prise en charge lourde et couteuse. Notre travail a permis d'enrichir les données épidémiologiques des hémoglobinopathies dans notre pays pour une prise en charge précoce des malades. Un conseil génétique adéquat est nécessaire pour diminuer la naissance d'enfants atteints ainsi qu'un dépistage national s'impose.

Références bibliographiques

Fattoum S. Evolution of hemoglobinopathy prevention in Africa: results, problems and prospect. Mediterr J Hematol Infect Dis. 2009. 10;1(1):e2009005.