

Syndromes drépanocytaires: diagnostic biologique

Indications

- Anémie non éclaircie / hémolyse
- Indices érythrocytaires anormaux
- Avortement non éclairci
- Conseil génétique

Epidémiologie

Nous sommes confrontés de plus en plus souvent à ces affections, en raison des migrations de populations. On estime à plus de 30 millions, le nombre de personnes porteuses de la mutation de l'Hb-S dans le monde.

L'Hb-S est essentiellement présente en Afrique noire, dans le bassin méditerranéen, l'Inde et chez les noirs américains.

Physiopathologie

La drépanocytose est due à la mutation du codon 6 (GAG → GTG) du gène β de l'hémoglobine, ce qui entraîne le remplacement de l'acide glutamique par une valine.

Principales caractéristiques cliniques:

Syndrome	Hb G/L	MCV fL	Electrophorèse de l'hémoglobine (%)					Spléno- mégalie %	Sévérité des vaso-occlusions
			S	A	F	A2	autre		
Hétérozygote Hb-S	normal	80-90	35-40	50-60	< 2	< 3.5	-	0	0
Homozygote Hb-S	80	95	80-90	0	2-20	2.8	-	enfants 80 % adultes ~ 10 %	++++
Double hétérozygote:									
HbS / β^+ thalassémie	100	75	75	15	5	> 3.5	-	60 %	++
HbS / β^0 thalassémie	80	70	90	0	5	> 3.5	-	60 %	++++
HbS /HbC	110	80	50	0	< 2	< 3.5	50 % C	60 %	++
HbS /HbD	70-90	80	50	0	< 2	< 3.5	50 % D		++++
HbS /HbE	130	70	64	0	< 2	< 3.5	35 % E		0

Source: Blood: Principles and Practice of Hematology 1995

Méthode

High Performance Liquid Chromatography (HPLC)

Matériel

1 tube EDTA, lilas

Information

Gilles Sabo, responsable du service hématologie
Dr méd. Anne-F. Viollier, spécialiste FMH en médecine interne, spéc. oncologie/hématologie

Tarif

Electrophorèse de l'Hb 120 TP / Fr. 120.--

Littérature sur demande