

## 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  $\beta$  de l'hémoglobine, ce qui entraîne le remplacement de l'acide glutamique par une valine.

### Principales caractéristiques cliniques:

| Syndrome                        | Hb<br>G/L | MCV<br>fL | Electrophorèse de l'hémoglobine (%) |       |      |       |        | Spléno-<br>mégalie %                 | Sévérité des<br>vaso-occlusions |
|---------------------------------|-----------|-----------|-------------------------------------|-------|------|-------|--------|--------------------------------------|---------------------------------|
|                                 |           |           | S                                   | A     | F    | A2    | autre  |                                      |                                 |
| <b>Hétérozygote Hb-S</b>        | normal    | 80-90     | 35-40                               | 50-60 | < 2  | < 3.5 | -      | 0                                    | 0                               |
| <b>Homozygote Hb-S</b>          | 80        | 95        | 80-90                               | 0     | 2-20 | 2.8   | -      | enfants<br>80 %<br>adultes<br>~ 10 % | ++++                            |
| <b>Double<br/>hétérozygote:</b> |           |           |                                     |       |      |       |        |                                      |                                 |
| HbS / $\beta^+$ thalassémie     | 100       | 75        | 75                                  | 15    | 5    | > 3.5 | -      | 60 %                                 | ++                              |
| HbS / $\beta^0$ 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