

## $\beta$ -thalassémies

Diagnostic des principales mutations de la population méditerranéenne

### Indication

- Diagnostic chez un enfant de moins de 6 mois
- Diagnostic après une transfusion sanguine
- Forte suspicion de thalassémie chez un patient ayant une électrophorèse de l'hémoglobine négative

### Physiopathologie

Les  $\beta$ -thalassémies sont le plus souvent dues à une mutation ponctuelle du gène  $\beta$ -globine se traduisant par une synthèse des chaînes  $\beta$  diminuée ( $\beta^+$ -thal) ou absente ( $\beta^\circ$ -thal). Plus de 125 points de mutations ont été identifiés. Pour un type de population, un petit nombre de mutations sont responsables de la majorité des  $\beta$ -thalassémies.

Pourcentage des mutations responsables de  $\beta$ -thalassémie dans le bassin méditerranéen:

| Phénotype     | Type de mutation             | Italie | Turquie | Espagne |
|---------------|------------------------------|--------|---------|---------|
| $\beta^+$     | IVS1.110 (G $\rightarrow$ A) | 31     | 42      | 9       |
| $\beta^\circ$ | Codon Non Sens 39            | 28     | 2       | 67      |
| $\beta^+$     | IVS1.6 (T $\rightarrow$ C)   | 17     | 23      | 16      |
| $\beta^\circ$ | IVS1.1 (G $\rightarrow$ A)   | 8      | 4       | 4       |
| $\beta^\circ$ | IVS2.1 (G $\rightarrow$ A)   | 2.5    | 8.5     | –       |
| $\beta^+$     | IVS2.745 (C $\rightarrow$ G) | 6      | 1       | 2       |
|               | Autre                        | 7.5    | 19.5    | 2       |

Source: L'Hématologie, B. Dreyfus, 1992

### Méthode

Amplification PCR et détection de mutation

### Matériel

Tube EDTA, lilas

### Information

Gilles Sabo, responsable du service hématologie  
Dr méd. Stephan Regenass, collaborateur scientifique

### Tarif

Disposition génétique  $\beta$ -thalassémie

300 TP / Fr. 300.–

Littérature sur demande