

## Prévalence des hémoglobinopathies diagnostiquées dans une population de la région Est d'Alger.

Dr M.NECHAR, Dr M.BEYRAGUED, Dr S.BERNI, Dr L.BENGRICHE, Dr M.BITAM, Dr S.DEGHIMA, Pr K.DJENOUHAT

Laboratoire de biologie médicale de l'EPH ROUIBA, ALGER.

### Introduction:

Les hémoglobinopathies constituent la maladie héréditaire la plus courante au monde. Quelles soient quantitatives dites « syndromes thalassémiques » ou qualitatives dites « hémoglobinoses » largement dominés par l'hémoglobine S, ces anomalies peuvent entraîner divers problèmes de santé, notamment des anémies sévères, des crises vaso-occlusives, et diverses complications organiques. Ce qui implique une prise en charge multidisciplinaire

lourde et coûteuse.

La connaissance, le dépistage et l'identification précise des variants de l'hémoglobine (Hb) sont devenus de plus en plus importants pour envisager une prévention des troubles liés à l'Hb, et un diagnostic prénatal, surtout dans des populations avec un taux de consanguinité élevé.

En Algérie, la prévalence exacte des différentes hémoglobinopathies est inconnue, mais selon quelques études, celles de la thalassémie et de la drépanocytose varieraient entre 1 et 3% de la population.

### Objectifs:

Le but de la présente étude est d'évaluer la prévalence des variants hémoglobiniques dans une population de patients de la région Est d'Alger, orientés vers le laboratoire dans le cadre de l'exploration de différents tableaux cliniques et/ou d'anomalies biologiques devant faire rechercher une pathologie de l'hémoglobine.

### Matériel et méthode:

**Type et population d'étude:** Il s'agit d'une étude rétrospective et prospective descriptive transversale, qui a porté sur l'étude de dossiers de 625 patients, reçus sur une période de 4 ans de Janvier 2019 à Mars 2023.

**Les étapes suivantes ont été respectées pour chaque patient:**

- L'interrogatoire:** Il permet le recueil des données démographiques, des notions de transfusions, de leur date, des antécédents (ATCD) familiaux, ainsi que des éventuels signes cliniques.
- Les étapes pré-analytiques:** Un prélèvement sur tube EDTA est réalisé et conservé entre 2 et 8°C pour la pratique de la formule numération sanguine (FNS), l'électrophorèse capillaire, et l'analyse par HPLC dans un délai de 7j. Un prélèvement sur tube hépariné est quant à lieu utile pour la réalisation du bilan martial.

**Tableau 1:** Description de la population d'étude.

Caractère	Description
<b>Sexe-ratio H/F</b>	<b>0,86</b> (289 H/336F)
<b>Moyenne d'âge (Années)</b>	<b>23,81±19,41</b> (2mois à 82ans)
<b>Notion de consanguinité</b>	<b>23,42%</b>
<b>Notion d'ATCD familiaux</b>	<b>57,23%</b>

- Les étapes analytiques:** Le bilan d'étude de l'Hb comprend les étapes suivantes:

#### 1/ Bilan général:

-Formule numération sanguine (FNS) sur ADVIA 560® de Siemens.  
-Bilan martial

#### 2/ Etude de l'hémoglobine proprement dite comprenant:

- Une électrophorèse capillaire Ecap sur Capillarys® Flex piercing 2, associée ou non à;  
- Une étude de l'Hb par HPLC sur D10 de Biorad®.

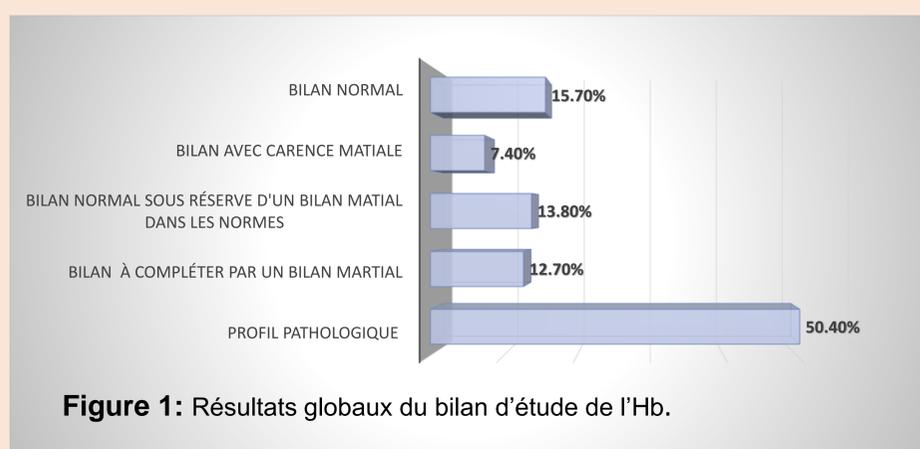
#### 3/ Bilans complémentaires:

- Enquête familiale.  
- Etude des gènes de globines par séquençage à haut débit

### Résultats:

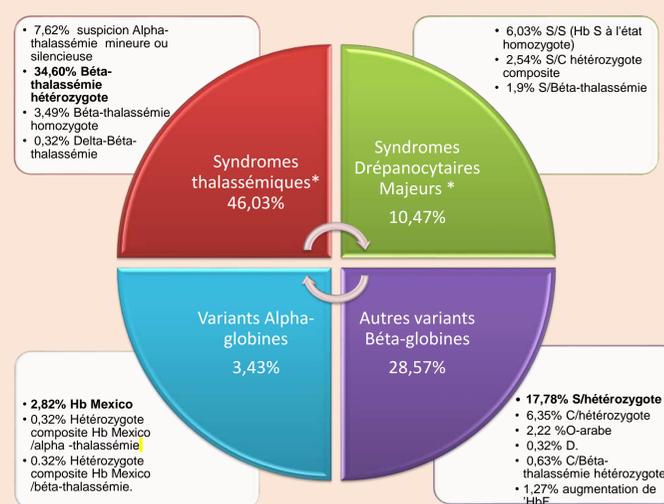
Les profils hémoglobiniques sont jugés normaux seulement si le patient ne présente aucune anomalie sur son profil hémoglobinique (interprété en fonction de son âge), ceci en l'absence de carence martiale et d'anomalie à la FNS.

Les résultats de l'étude de l'Hb sont résumés dans la **Fig1**.



**Figure 1:** Résultats globaux du bilan d'étude de l'Hb.

Les hémoglobinopathies étaient largement dominées par le trait béta-thal à 34,6% de l'ensemble des pathologies.



**Figure 2:** Classification des hémoglobinopathies diagnostiquées.

### Discussion:

Nos résultats illustrent l'importance des données associées à l'étude proprement dite de l'Hb, à savoir les indices hématométriques (TGMH et VGM), et le bilan martial. En effet, les résultats de 12,7% sont totalement conditionnés par les résultats de ce dernier, qui pourra différencier entre une baisse de l'Hb A2 liée à une carence en fer ou à évoquer une alpha-thalassémie mineure ou silencieuse.

D'autre part, on note la grande hétérogénéité des hémoglobinopathies présentes dans la population d'étude. Ceci correspond parfaitement à ce qui est décrit dans la région du pourtour du bassin méditerranéen auquel appartient l'Algérie. En effet, on remarque une prévalence dominante du trait béta-thalassémique à 0,346, suivi de celle du trait drépanocytaire 0,177. Ces deux anomalies sont à l'origine de syndromes majeurs graves à savoir la béta-thalassémie homozygote et le syndrome drépanocytaire majeur (SDM) présents à une prévalence de 0,034 et 0,104 respectivement dans notre population.

A coté de cela, d'autres variants béta-globines à savoir : l'Hb C, Hb O-arabe ainsi que de l'Hb D ont été retrouvés, à l'état hétérozygote, ou hétérozygote composite, pour l'Hb C (Hb C/HbS, Hb C/ Béta-thalassémie) avec une prévalence de 0,094, 0,022 et 0,003 respectivement. Vu leur implication en clinique tout laboratoire doit être capable de les diagnostiquer avec précision.

Notons aussi, la présence de variant alpha rare identifié par biologie moléculaire, l'Hb Mexico (HbA2 : c.163C>G, 54 Gln> GluHb Mexico), présentant une prévalence de 0,034. Ce variant était soit isolé ou associé à un trait béta ou alpha-thalassémique de type alpha<sup>o</sup> sur alpha 2 : IVS1+1G>T.

### Conclusion:

L'association de la biologie moléculaire aux techniques de laboratoire pour le diagnostic des hémoglobinopathies rares devient plus qu'indispensable, surtout dans une population où les hémoglobinopathies sont aussi hétérogène et fréquente. Une étude de prévalence à plus grande échelle serait intéressante afin d'adapter un programme de dépistage systématique qu'il soit néonatal, préscolaire ou prénuptial dans le but d'apporter un conseil génétique adéquat.