

Profil des hémoglobinopathies au service de Biochimie de l'hôpital Farhat Hached, Sousse, Tunisie

I. DARS (1), C. BOUGHZALA (1), I. GHOUFA (1), O. SALAH (1), S. MRAD (1), J. BEN ABDALLAH (1), B.CHARFEDDINE (1), S. FERCHICHI (1)

(1) LABORATOIRE DE BIOCHIMIE, CHU FARHAT HACHED, SOUSSE, TUNISIE

Introduction

Les hémoglobinopathies sont reconnues comme des anomalies d'origine héréditaires, transmises selon le mode autosomique récessif et touchent la partie protéique de l'hémoglobine (Hb). De par leur grande fréquence et leur gravité potentielle, ces affections représentent un important problème de santé publique dans le monde. La Tunisie est particulièrement concernée par ces pathologies en raison de sa localisation géographique et de son histoire. Cependant, l'épidémiologie des hémoglobinopathies en Tunisie reste limitée et non actualisée.

➤ **L'objectif** de notre travail était d'étudier les caractéristiques épidémiologiques et biologiques des hémoglobinopathies dans l'hôpital Farhat Hached de Sousse.

Matériel et méthodes

- Une étude descriptive, rétrospective
- Une période de 4 ans (Janvier 2020 - Décembre 2023)
- Collecte des demandes d'électrophorèse d'Hb adressées au laboratoire de Biochimie du CHU Farhat Hached de Sousse, Tunisie.
- Exploitation des résultats obtenus afin de mettre la lumière sur les cas d'hémoglobinopathies colligés et d'étudier leurs caractéristiques épidémiologiques et biologiques.
- Electrophorèse d'Hb pratiquée sur l'automate MINICAP Flex Piercing.

Résultats

- Sur un total de 815 dossiers consultés, **204 patients (25,03%)** ont été confirmés ayant une hémoglobinopathie.
- Le nombre des hémoglobinopathies diagnostiqués était stable au fil des années étudiés.
- La répartition des hémoglobinopathies en fonction du diagnostic étiologique est représentée par la figure 1.

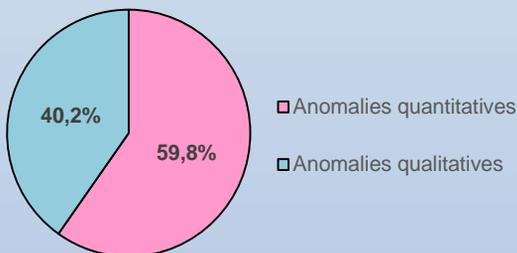


Figure 1: Répartition des hémoglobinopathies en fonction du diagnostic étiologique

- Les phénotypes obtenus ont été majoritairement **hétérozygotes (83,3%)**.
- Notre population porteuse d'une hémoglobinopathie s'est répartie en 118 femmes et 86 hommes avec un sexe ratio de 0,72. Le sexe ratio était de 0.64 pour les thalassémies et de 0.86 pour les hémoglobinoses (figure2).
- L'âge médian des patients hétérozygotes était de **35 ans** tandis que l'âge médian des patients avec une hémoglobinopathie homozygote était de **10 ans**.

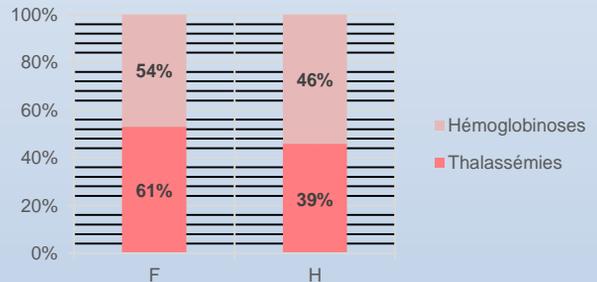


Figure 2: Répartition des hémoglobinopathies selon le genre

- L'hémoglobinopathie la plus fréquente était la **β -thalassémie hétérozygote** suivie par la **drépanocytose hétérozygote**.
- La répartition des hémoglobinoses est représentée par la figure 3.

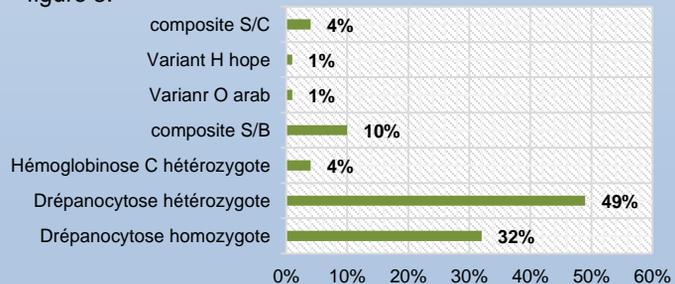


Figure 3: Répartition des hémoglobinoses en fonction du diagnostic étiologique

Discussion et conclusion

Les résultats de cette étude s'accordent, dans la majorité des cas, avec les données de la littérature (1, 2). Le dépistage des hétérozygotes, le conseil génétique et la mise en place d'un programme national de dépistage néonatal systématique sont à recommander.

Références bibliographiques

1. Fattoum S (2009) Evolution de la prévention de l'hémoglobinopathie en Afrique : résultats, problématiques et perspectives. Mediterr J Hématol Infect Dis 1:1-4. Camaschella C, Mazza U, Roetto A, Gottardi E, Parziale A, Travi M, Fattore S, Bacchiaga D, Fiorelli G, Cappellini MD (1995) Représentant Mol Biol (2013) 40 : 6205-6212
2. Fattoum S, Abbas S (1985) Quelques données sur l'épidémiologie des hémoglobinopathies en Tunisie. Hémoglobine 9(4):423-429