



Drépanocytose

GÉNÉRALITÉS

- Anomalie qualitative de l'Hb (mutation de la chaîne β de la globine où l'acide glutamique en position 6 est remplacé par une valine).
- Patients majoritairement diagnostiqués durant la période néonatale en raison d'un dépistage systématique des populations à risque en France. Environ 350 enfants drépanocytaires naissent en France chaque année, essentiellement en région parisienne et aux Antilles.
- Fréquent en Afrique noire, au Maghreb, dans le pourtour méditerranéen et aux Antilles.

PRÉSENTATION CLINICOBIOLOGIQUE

➔ Formes asymptomatiques

- Variant HbS à l'état hétérozygote.
- Variant HbS à l'état hétérozygote associé à une α -thalassémie ou une persistance de l'hémoglobine fœtale.

➔ Syndrome drépanocytaire majeur

- Formes homozygotes plus sévères que les formes hétérozygotes composites dans la majorité des cas.
- Absence d'anémie à la naissance en raison du taux élevé d'HbF.
- Manifestations cliniques apparaissant dès 3 mois et de gravité variable.
- Dans la petite enfance, les complications les plus fréquentes sont les crises vaso-occlusives de type « syndrome pieds-mains », les infections à pneumocoque et la séquestration splénique aiguë.
- Durant l'adolescence, on observe une diminution du risque infectieux et une augmentation du risque de crises vaso-occlusives (notamment les crises vaso-occlusives osseuses hyperalgiques).
- L'âge adulte est associé à un risque plus important de syndrome thoracique aigu et aux complications chroniques dégénératives.
- À l'état basal, anémie hémolytique normocytaire normochrome chronique (taux d'Hb entre 6 et 10 g/dL) avec réticulocytose souvent entre 200 et 300 G/L.



INTERPRÉTATION DES EXAMENS COMPLÉMENTAIRES

➔ Frottis sanguin

- Syndrome drépanocytaire majeur (type SS) :
 - nombre variable de drépanocytes selon le patient et la situation (souvent augmenté en cas de crise vaso-occlusive) ;
 - corps de Jolly \pm cellules cibles et acanthocytes à partir de 5-10 ans (anomalies liées à l'asplénisme fonctionnel) ;
 - polychromatophilie (= réticulocytes) \pm érythroblastes circulants.
- Autres syndromes drépanocytaires majeurs : rares drépanocytes souvent associés à un excès de cellules cibles (> 10 %) et une polychromatophilie (= réticulocytes).
- Trait drépanocytaire : absence de drépanocytes.

➔ Électrophorèse de l'hémoglobine

Variants	Interprétations
< 33 %	<ul style="list-style-type: none"> • Variant HbS à l'état hétérozygote avec une probable α-thalassémie associée
HbS entre 33 et 40 %	<ul style="list-style-type: none"> • Variant HbS à l'état hétérozygote
HbS entre 40 et 60 %	<ul style="list-style-type: none"> • Hétérozygotie composite S/C : HbC \approx 45 % + HbS \approx 50 % + HbF • Hétérozygotie composite S/E : HbE \approx 30 % + HbS \approx 60 % \pm HbF
HbS > 70 %	<ul style="list-style-type: none"> • Hétérozygotie composite S/β+ : HbS > 60 % + HbF variable + HbA variable • Variant HbS à l'état hétérozygote avec une persistance de l'hémoglobine fœtale associée : HbS > 70 % + HbF entre 15 et 35 % (absence d'HbA) • Variant HbS à l'état homozygote (VGM N) : HbS > 80 % + HbF < 20 % (absence d'HbA) • Hétérozygotie composite S/β0 (VGM \downarrow) : HbS > 80 % + HbF < 20 % (absence d'HbA)

ⓘ REMARQUE :

- interprétations valables pour les patients > 2 ans ;
- la présence d'un très faible taux d'HbS est compatible avec une transfusion chez un patient porteur de cette anomalie à l'état hétérozygote ou chez un patient sain transfusé avec le sang d'un donneur porteur de cette anomalie à l'état hétérozygote ;
- fréquente augmentation du taux d'HbA2 artéfactuelle liée aux modifications post-traductionnelles de l'HbS ;
- diminution du risque de crises vaso-occlusives si HbF > 10 %.