

Hémoglobinoses composite SC : à propos d'un cas de découverte fortuite

Khemakhem A¹, Makhlouf R², Mzid K¹, Feki A¹, Maaloul M¹, Aidi N¹, Jaziri L¹, Jallouli D², Elleuch A², Makni Ayedi F²

¹Laboratoire de Biochimie, CHU Habib Bourguiba de Sfax. ²Laboratoire de recherche LR 19ES13 Bases moléculaires de la pathologie humaine, Faculté de Médecine de Sfax, Tunisie

CONTEXTUALISATION

- L'hémoglobinoses composite SC (HbSC) est une maladie génétique due à la synthèse par hétérozygotie de 2 hémoglobines anormales : l'HbS et l'HbC remplaçant l'HbA normale.
- Représente 30 % des cas de drépanocytose aux États-Unis et au Royaume-Uni (environ 1/6173 nouveau-nés sont atteints aux USA), et plus de 50 % de la drépanocytose dans certaines régions d'Afrique de l'Ouest (1,2).
- Sa fréquence dans notre pays reste inconnue.

METHODES

- Nous décrivons le premier cas diagnostiqué dans notre région et nous rapportons notre démarche de prise en charge.

RESULTATS OBTENUS

- Patient âgé de 63 ans, sans antécédents particuliers.
- A consulté le service d'hématologie pour prise en charge d'une anémie (non chiffrée) découverte fortuitement dans le cadre d'un bilan régulier: non améliorée par un traitement martial de 4 mois bien conduit (selon les dires du patient).

➤ L'examen clinique:

- une splénomégalie isolée, modérée et non douloureuse,
- un sub-ictère.

➤ L'hémogramme:

-Hb: 10,9 g/dL, TCMH à 26,1 pg, VGM: 71,8 fL, réticulocytes: 177.10³/μL

→ discrète anémie hypochrome microcytaire régénérative

-Plaquettes: 111.10³ /μL

→ thrombopénie modérée

➤ Le bilan biologique:

-Ferritinémie: 61,2 ng/mL était normale,

-Bilirubine totale: 21 μmol/L légèrement augmenté,

-LDH: 219 UI/L augmenté aussi.

→ le tout orientant vers une anémie à caractère hémolytique.

- A cet effet une électrophorèse capillaire de l'hémoglobine a été demandée:

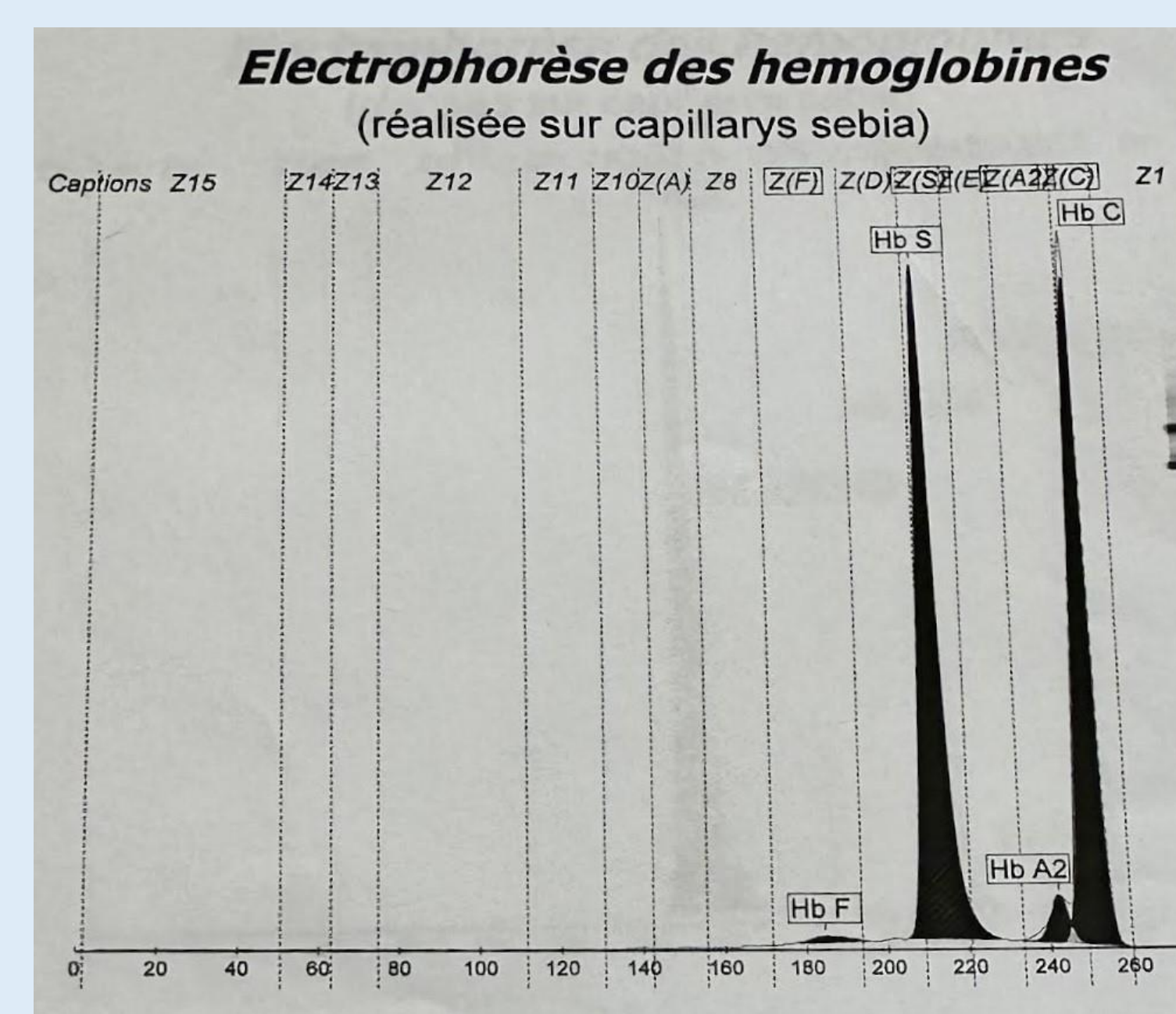


Figure1: Electrophorèse de l'hémoglobine du patient

-HbS :52,5% ;

-HbC :43,7% ;

-HbA2 :3% ;

-HbF :0,8%.

Hémoglobinoses composite SC

→ Le patient est convoqué pour prise en charge de sa maladie avec une éventuelle enquête familiale.

DISCUSSION

- En raison de la rareté de cette HbSC au sein de notre population, et par des lacunes des connaissances, le diagnostic de cette pathologie a été retardé à l'âge de 63 ans chez notre patient.
- Il s'agissait du premier cas d'HbSC faisant 6,66% des hémoglobinoses C (7,1% de l'ensemble des hémoglobinopathies diagnostiqués) dans notre laboratoire.
- En effet, les personnes atteintes présentent généralement moins de crises douloureuses aiguës que les drépanocytaires SS et leur espérance de vie est plus longue d'une vingtaine d'années mais des complications peuvent survenir vers la cinquantaine (1,3), les plus graves incluent : la thrombose, la nécrose avasculaire et le sepsis(1-4). Ainsi, des mesures préventives doivent être appliquées, tel qu'une antibiothérapie intraveineuse pour les patients fébriles (4).

CONCLUSION ET PERSPECTIVES

- Cela souligne l'importance de la formation des médecins et des patients au sujet de cette maladie.
- Pour ne pas passer à côté d'une hémoglobinopathie, une électrophorèse de l'hémoglobine doit être indiquée devant toute anémie microcytaire avec un bilan martial correct.
- La prise en charge anticipée de l'HbSC permet d'améliorer la qualité de vie des patients et d'éviter des complications graves.

REFERENCES

1. Pecker LH, Schaefer BA, Luchtman-Jones L. Knowledge insufficient: the management of haemoglobin SC disease. Br J Haematol. 2017 Feb;176(4):515-526.
2. Vijayanarayanan A, Omosule AJ, Saad H, Dabak V, Otrrock ZK. Acute Splenic Sequestration Crisis in Hemoglobin SC Disease: Efficiency of Red Cell Exchange. Cureus. 2020 Dec 22;12(12):e12224.
3. Karna B, Jha SK, Al Zaabi E. Hemoglobin C Disease. 2023 May 29. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan--.
4. McFarland T, Spillane D, Chernetsova E, Dasgupta K. Drépanocytose hétérozygote composite SC non diagnostiquée, compliquée de septicémie et de cholestase. CMAJ. 2022 Aug 22;194(32):E1122-5. French.

CONFLIT D'INTERET

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts