

Découverte fortuite d'une drépanocytose hétérozygote composite S/C au cours d'une hémorragie intravitréenne : à propos d'un cas

N. Alloul¹, I. Habboubat¹, R. Benkirane², H. Mamad¹, A. amazouzi², L.O. Cherkaoui², S. Benkirane¹, A. Masrar¹.

¹Laboratoire Central D'hématologie Du Chu Ibn Sina - Rabat (Maroc)

²Service D'ophtalmologie A, Hôpital Des Spécialité - Rabat (Maroc)

Introduction

La drépanocytose est une maladie génétique à transmission autosomique récessive due à une mutation du gène beta de la globine située sur le chromosome 11 conduisant à la production d'hémoglobine anormale (hémoglobine S). Le syndrome drépanocytaire composite SC représente 20% à 30% des syndromes drépanocytaires majeurs. L'atteinte peut intéresser tous les organes notamment l'atteinte rétinienne qui est la manifestation oculaire la plus fréquente et qui peut se compliquer par une hémorragie intravitréenne voir un décollement de la rétine.

Observation et résultats

On rapporte l'observation d'un homme âgé de 46 ans, sans antécédents pathologiques, qui a consulté pour une baisse d'acuité visuelle unilatérale d'installation brutale avec myodésopsie en pluie de suie au niveau de l'œil droit d'apparition spontanée.

L'examen ophtalmologique objective une acuité visuelle à 10/10 à l'œil gauche et à 2/10 à l'œil droit.

L'examen du fond d'œil droit trouve 2 lésions rétiniennes blanchâtres périphériques exsudatives, avec hémorragie rétiniennes satellites ; ainsi des séquelles d'hémorragie intravitréenne (Figure 1).

L'angiographie a la fluorescéine retrouve des dilatations capillaires rétiniennes périphériques bilatérales compliquée d'ischémie rétinienne associée à des néovaisseaux pré-rétiniens en éventail sea fan à droite avec hémorragie rétiniennes satellites ; ainsi des séquelles d'hémorragie intravitréenne (Figure 2).

L'hémogramme objective une discrète anémie avec un taux d'hémoglobine (Hb) à 11 g/dL normochrome normocytaire . L'examen du frottis sanguin suspecte la présence des hématies d'aspect en faucilles.

Une électrophorèse capillaire de l'hémoglobine à pH alcalin a révélé l'absence d'HbA, la présence d'Hb S à 48.6%, Hb C à 43.9%, HbA 2 à 3.6% et Hb F à 3.9% (Figure 3). L'électrophorèse de l'hémoglobine à pH acide sur gel d'agarose confirme la double hétérozygotie SC (Figure 4).

La conduite à tenir ophtalmologique était une photocoagulation des zones d'ischémie rétiniennes périphériques avec une surveillance rapprochée puis le patient a été adressé au service d'hématologie pour une éventuelle prise en charge de la drépanocytose.

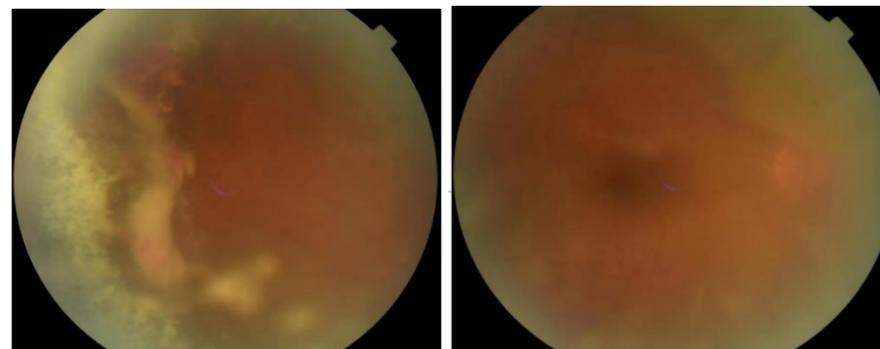


Figure 1: Rétinophoto de l'OD: séquelles d'HIV avec présence des néovaisseaux périphériques

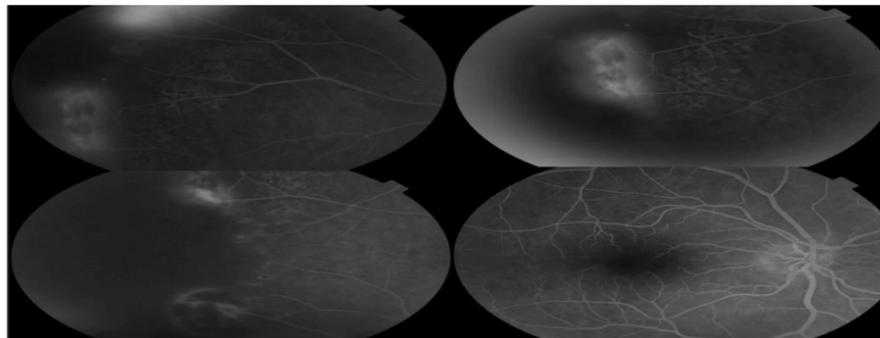


Figure 2: Angiographie a la fluorescéine : temps tardif: montrant les zones d'ischémie périphériques ; des néovaisseaux en sea fan

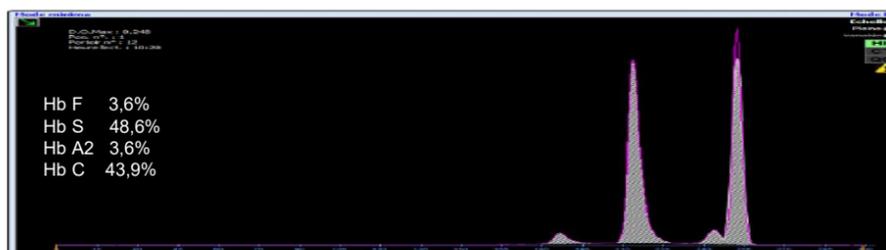


Figure 3: Profil électrophorétique de l'hémoglobine à pH alcalin

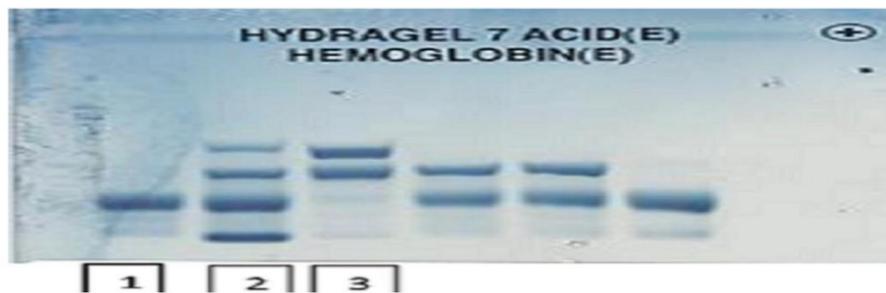


Figure 4: Electrophorèse de l' hémoglobine à pH acide: (1) contrôle normal; (2) contrôle pathologique AFSC; (3) patient

Discussion

La drépanocytose hétérozygote composite SC est une entité autonome, très différente de la drépanocytose homozygote avec des manifestations systémiques moins sévères et moins invalidantes. L'atténuation des symptômes cliniques et la discrétion des anomalies hématologiques font retarder le diagnostic jusqu'à l'âge adulte. Chez notre patient, seule une discrète anémie normochrome normocytaire a été retrouvée. L'évolution de la drépanocytose hétérozygote composite SC est cependant marquée par la survenue de séquelles irréversibles dont la physiopathologie fait intervenir essentiellement l'hyperviscosité. L'ostéo-nécrose aseptique de la hanche et la rétinopathie en sont les complications les plus fréquentes (1)

Une étude menée en Jamaïque portant sur 166 naissances dépistées drépanocytaires hétérozygotes SC et suivies à l'âge adulte a montré qu'une rétinopathie était diagnostiquée chez 43% d'entre eux (2).

Une autre étude portant sur le suivi de 106 patients SC, ayant un âge médian de 50 ans, a retrouvé comme principales complications les crises vaso-occlusives (65%), la rétinopathie (35%), l'ostéonécrose aseptique de hanche (23%) et les infarctus spléniques (19%) (3).

L'atteinte rétinienne serait en rapport avec les phénomènes vaso-occlusifs entraînant l'apparition de zones non perfusées puis les stigmates de la rétinopathie proliférative apparaissent sous la forme de néovaisseaux fragiles qui se développent à la limite des zones normales et non perfusées. Les mécanismes exacts de cette vasculopathie sont mal connus mais certains facteurs de croissance vasculaires, comme le VEGF, ont été incriminés (4).

Ces résultats mettent en lumière la nécessité d'un suivi rigoureux des patients atteints de drépanocytose hétérozygote SC afin de prévenir et de gérer ces complications.

Conclusion

Notre observation rappelle la grande variabilité clinique de la maladie drépanocytaire et montre l'importance de dépistage de la rétinopathie drépanocytaire devant tout patient suivi pour drépanocytose afin de minimiser le risque d'évolution vers des complications irréversibles par un traitement précoce.

Références

1. Condon PI, Serjeant GR. Behaviour of untreated proliferative sickle retinopathy. Br J Ophthalmol. 1980; 64(6): 404- 11. PubMed | Google Scholar
2. Downes SM, Hambleton IR, Chuang EL, Lois N, Serjeant GR, Bird AC. Incidence and natural history of proliferative sickle cell retinopathy: observations from a cohort study. Ophthalmology. 2005; 112(11): 1869-75. PubMed | Google Scholar
3. Koduri PR, Agbemadzo B, Nathan S. Hemoglobin S-C disease revisited: clinical study of 106 adults. Am J Hematol. 2001; 68(4): 298-300. PubMed | Google Scholar
4. Cao J, Mathews MK, McLeod DS, Merges C, Hjelmeland LM, Luty GA. Angiogenic factors in human proliferative sickle cell retinopathy. Br J Ophthalmol. 1999; 83(7): 838- 46. PubMed | Google Scholar