

Epidémiologie de la β -thalassémie à Blida (Algérie): Expérience d'un centre de diagnostic.

Auteur : Nabila HADDAD¹, Nour Soundous Brihoum², Mountaha Fatma CHETTIH², Samia ABDI³.

¹: Laboratoire central, unité d'Hémobiochimie, UHU Hassiba Benbouali, CHU Blida (Algérie), Faculté de Médecine, Université Blida1.²: Département de Pharmacie, Faculté de Médecine, Université Blida1 (Algérie). ³: Laboratoire central, CHU Blida, Faculté de Médecine, Université Blida1 (Algérie).

Introduction :

La réduction de l'incidence de la β -thalassémie majeure impose le dépistage du trait β -thalassémique dans les populations à risque en vue d'un éventuel conseil génétique.

Objectif :

Déterminer la prévalence du gène β thalassémique diagnostiqué au CHU de Blida ainsi que ses aspects clinico-biologiques afin d'évaluer le risque d'émergence de nouveaux cas de β thalassémie homozygote dans la région de Blida.

Patients et méthodes :

- Etude descriptive transversale rétrospective, portant sur des patients porteurs du gène β thalassémique, diagnostiqués au laboratoire central du CHU de Blida entre décembre 2012 et décembre 2023.
- Tous les patients ont bénéficié d'un hémogramme et d'une électrophorèse de l'Hb à PH alcalin.
- La collecte des données a été réalisée à partir des dossiers des patients du laboratoire

RESULTATS

Population d'étude: Patients ayant bénéficiés d'une électrophorèse de l'Hb durant la période d'étude: **4789.**

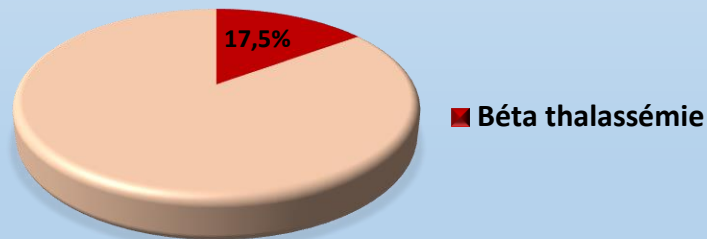


Figure 1: Prévalence du gène bêta thalassémique par rapport à la population étudiée N=4789

Tableau 1: Répartition des patients béta-thalassémique selon le génotype N=839

Génotype	Effectif (N)	Fréquence (%)
β thalassémie hétérozygote	799	95
β thalassémie homozygote	15	1,79
Thalasso-drépanocytose (S/β°)	13	1,55
Thalasso-drépanocytose (S/β+)	09	1,07
Hétérozygotie C/β thalassémie	02	0,24
Hétérozygotie Lepore/ β thalassémie	01	0,12

Caractéristiques démographiques des patients β thalassémiques:

Patients β thal hétérozygotes:

- **Sexe:** 452 femmes, 347 homme , sex ratio M/F : 0,76 .
- **Age de diagnostic:** > 15 ans dans 64,2% des cas.

Patients 6 thal homozygotes: forme majeure: 12 cas, forme intermédiaire: 03 cas.

- **sexe:** 9 F, 06 M, sex ratio M/F: 0,66.
- **Age de diagnostic:** **forme majeure:** < 2 ans **forme intermédiaire :** 2 à 4 ans

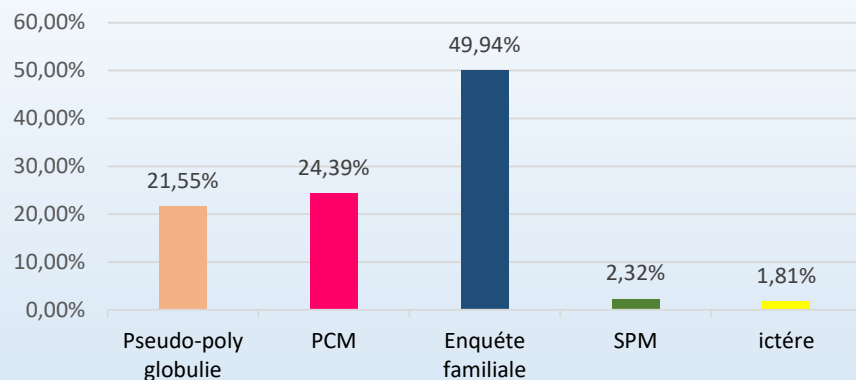


Figure 2: Circonstances de découverte de la bêta thalassémie hétérozygote.

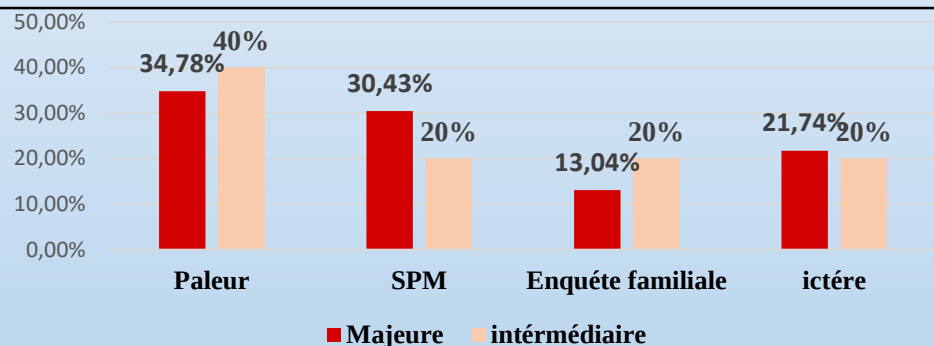


Figure 3: Circonstances de découverte de la bêta-thalassémie homozygote

Discussion

La β thalassémie, par la fréquence de sa forme hétérozygote asymptomatique, et la gravité de sa forme homozygote, représente un problème de santé publique dans notre région.

De ce fait la prévention est le seul moyen qui permet de lutter contre cette maladie. L'expérience du Chypre, la Grèce et l'Italie montre que cette maladie génétique peut être efficacement contrôlée par le dépistage des porteurs du trait β thalassémique et le conseil génétique. L'incidence de la β thalassémie majeure par ces mesures simples a été réduite de 96% en Chypre, 62% en Italie et 52% en Grèce.

Tableau 2 : Caractéristique de l'hémogramme des patients bêta thalassémiques hétérozygotes

Age(ans)	GR($10^{12}/l$)	HB(g/dl)	VGM (fl)	CCMH(g/dl)	TGMH(pg)
0 à 2	5.04 ± 0.08	9.35 ± 0.49	61.57 ± 10.38	40.51 ± 1.414	19.13 ± 0.63
2 à 6	5.25 ± 0.77	9.91 ± 0.55	62.01 ± 3.19	30.68 ± 0.75	19.12 ± 1.42
7 à 15	5.40 ± 0.89	10.39 ± 3.31	62.95 ± 5.61	30.75 ± 1.14	19.56 ± 41
femme	5.13 ± 0.58	10.16 ± 1.23	65.43 ± 5.32	30.59 ± 1.32	20.11 ± 1.97
homme	5.74 ± 0.68	11.54 ± 1.47	66.38 ± 9.12	30.44 ± 7.17	20.46 ± 2.63

Tableau 3 : Profil électrophorétique de l'Hb des patients atteints de bêta thalassémie hétérozygote

Fraction d'Hb	Hb A	Hb A2	Hb F
Pourcentage(%)	$93.15 \pm 2,84$	5.83 ± 0.82	6.53 ± 4.47

Tableau 4 : Hémogramme des patients atteints de bêta-thalassémie homozygotes

Forme clinique	GR (M/m3)	Hb(g/dl)	VGM (fl)	CCMH(pg)	TGMH (%)
β thal intermédiaire	3.2 ± 0.57	7.3 ± 1.35	74 ± 9	30.8 ± 2.55	22.8 ± 2.11
β thal majeure	3.3 ± 1.26	6.6 ± 2.36	65.2 ± 5.63	30.7 ± 1.82	20 ± 0.81

Tableau 5: Profil électrophorétique de l'Hb des patients atteints de bêta thalassémie homozygote

Forme majeure: Phénotype β^0 / Phénotype β^+				Forme intermédiaire Phénotype β^+		
	Hb A (%)	Hb F (%)	Hb A2 (%)	Hb A (%)	Hb F (%)	Hb A2 (%)
β^0	0	97.6 ± 1.07	2.3 ± 1.18			
β^+	37.5 ± 31.4	59.3 ± 31.2	1.63 ± 0.96	53.26 ± 22.09	43.57 ± 22.43	3.16 ± 0.9

Conclusion:

Le risque d'émergence de nouveaux cas de β thalassémie homozygote dans notre population est élevé. La mise en place d'un programme de dépistage associé au conseil génétique, s'avère une obligation absolue. Chaque nouvelle naissance d'un enfant β thalassémique devrait être perçue comme un échec de notre politique de santé.