



Etude des polymorphismes de l'haptoglobine chez les déficitaires en G6PD

Chelbi Siwar¹, Othmani Mariem¹, Hadj Fredj Sondess¹, Amri yassine¹, Dridi Rahma¹, Ben Messaoud Taieb¹, Dabboubi Rym¹

¹Hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis-Tunisie

Contextualisation

Le déficit en glucose 6 phosphate déshydrogénase (G6PD) est une maladie génétique récessive liée au chromosome X qui se manifeste par une anémie hémolytique. L'haptoglobine (Hp), en fixant l'hémoglobine libre dans l'organisme, protège contre ses effets délétères. Elle présente 3 phénotypes avec une différence structurale et fonctionnelle.

Objectifs

Déterminer la fréquence des phénotypes d'Hp chez les déficitaires en G6PD et rechercher une éventuelle relation entre les deux.

Méthodes

- **Type:** Une étude cas-témoins
- **Lieu:** Laboratoire de biochimie clinique et de biologie moléculaire à l'hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis
- **Période:** 5 mois (5 février au 5 mai 2024).
- **Population:** groupe I: patients déficitaires en G6PD (n=95)
groupe II : témoin (n=54).

- Des prélèvements sanguins sur tube EDTA ont été réalisés pour l'étude moléculaire.
- Les phénotypes de l'Hp ont été déterminés par PCR
- **Analyse statistique:** Logiciel SPSS version 17.
- La comparaison des moyennes a été effectuée avec le test *t student* et le test chi 2 ($p < 0.05$)

- La moyenne d'âge du groupe patient et du groupe témoin était respectivement 7.66+/- 8.64 ans et 8.8 +/- 3.8 ans.
- Le sexe ratio (H/F) était respectivement 3.75 et 1.07.
- Chez les déficitaires en G6PD, les signes cliniques évoquant le diagnostic étaient : les urines foncées (30%), l'ictère (26%), le favisme (26%) et les douleurs au bas du dos (10%). **(Figure 1)**
- Trente cinq patients (37%) ont reçu au moins une transfusion
- On n'a pas trouvé une différence statistiquement significative de la répartition des différents phénotypes de l'Hp entre les deux groupes **(tableau 1)**
- Aucune différence statistiquement significative n'a été observée entre les phénotypes de l'Hp concernant les complications cliniques chez les déficitaires en G6PD.(p>0.05)
- Cependant, nous avons noté une augmentation non significative de la fréquence des transfusions chez les déficitaires en G6PD ayant le phénotype Hp1-2.



	Patients	Témoins	p
Hp1-1	18.94%	21.05%	0.659
Hp1-2	49.47%	44.74%	
Hp2-2	25.26%	34.21%	

Tableau 1: Fréquence des phénotypes de l'haptoglobine

Discussion

La principale complication du déficit en G6PD est l'hémolyse due au stress oxydatif. L'Hp, quel que soit son phénotype, joue un rôle clé en se liant à l'hémoglobine libérée lors de l'hémolyse, facilitant son élimination [1]. Le phénotype Hp1-2 est le plus fréquent chez les déficitaires en G6PD ainsi que la population témoin, ce qui est en accord avec la littérature [2]. Bien que les différents phénotypes de l'Hp présentent des différences structurales et fonctionnelles, notre étude n'a pas révélé d'association entre le phénotype d'Hp et les complications cliniques associées à ce déficit. Cette variabilité d'expression pourrait être liée à des facteurs génétiques et environnementaux complexes [3].

Conclusion

Notre étude a évalué le polymorphisme de l'haptoglobine chez les déficitaires en G6PD. Aucun effet direct sur l'expression clinique n'a été trouvé. Cependant, nos résultats suggèrent que d'autres facteurs pourraient influencer l'impact clinique de ce polymorphisme chez les déficitaires en G6PD.

Références bibliographiques

- 1Willen, S. M et al (2020). Haptoglobin genotype predicts severe acute vaso-occlusive pain episodes in children with sickle cell anemia. *American Journal of Hematology*, 95(4), E92-E95.
- 2: Alicia Simon et al(2020). Phénotypes d'haptoglobine : Impacts cliniques et biologiques. *Annales de Biologie Clinique*, 78(5), 493-498
- 3 Rodrigues, K. F et al(2019). Haptoglobin levels are influenced by Hp1-Hp2 polymorphism, obesity, inflammation, and hypertension in type 2 diabetes mellitus. *Endocrinologia, Diabetes Y Nutricion*, 66(2), 99-107.