

HÉMOGLOBINE J-GUANTANAMO : CAS D'UNE HÉMOGLOBINOPATHIE RARE DE DÉCOUVERTE FORTUITE

Ghita El Moussadeq (1) ; Zohra Ouzzif (1, 2)

1. Laboratoire d'Hématologie et d'Immuno-Hématologie, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, Maroc

2. Unité de Pédagogie et de Recherche en Chimie, Biochimie et Biologie Moléculaire, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohammed V, Rabat, Maroc

Contexte

Les hémoglobinopathies sont dans la majorité des cas asymptomatiques et sont souvent détectées sur la base de valeurs anormales d'HbA1c.

Objectif

Cette étude rapporte un cas d'hémoglobine J-Guantanamo, détecté fortuitement lors du dosage de l'HbA1c par chromatographie liquide à haute performance (HPLC), dans le cadre du suivi d'un diabète sucré.

Méthodes

- Une femme de 57 ans, suivie pour diabète sucré, a fait l'objet d'une mesure de l'HbA1c réalisée par HPLC échangeuse de cations (BioRad Variant II).
- L'analyse de l'hémoglobine a été complétée par une électrophorèse capillaire à pH alcalin sur Capillarys 2 Sebia et une électrophorèse sur gel à pH acide sur Hydrasys 2 Sebia.
- Un séquençage du gène de la bêta-globine a été réalisé pour confirmer la présence du variant hémoglobinique.

Discussion / Conclusion

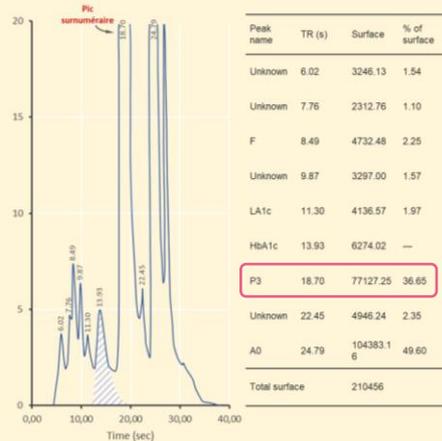
- L'hémoglobine J-Guantanamo est un variant rare et bénin causé par une mutation ponctuelle affectant le 128^e acide aminé de la chaîne de la β -globine (β -128 [H6] Alanine \rightarrow Aspartate) pouvant entraîner une légère anémie hémolytique dans certains cas. [1-3]
- Notre cas, le 1^{er} rapporté au Maroc, a été détecté fortuitement lors de la mesure de l'HbA1c par HPLC, en raison de l'absence de résultat quantifié et de la présence d'un pic surnuméraire.
- Nous soulignons l'importance d'une analyse minutieuse du chromatogramme de l'HbA1c pour identifier des pics anormaux et orienter vers des explorations approfondies à la recherche d'éventuels variants de l'hémoglobine.

[1] Thom CS et al. Cold Spring Harb Perspect Med. 2013, 3:a011858.

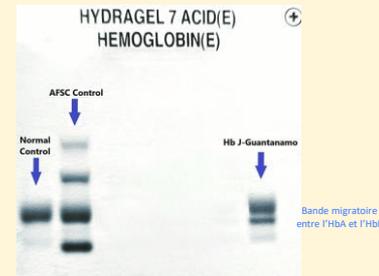
[2] Martínez G et al. Biochim Biophys Acta. 1977, 491:1-6.

[3] Wajcman H et al. Am J Hematol. 1988, 28:170-5.

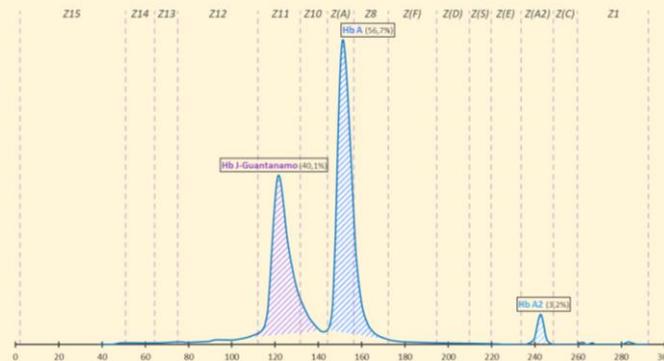
Résultats



Tracé chromatographique par HPLC des différentes hémoglobines avec pic surnuméraire

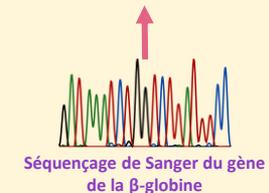


Profil électrophorétique à pH acide sur gel d'agarose utilisant Hydrasys 2 Sebia



Profil électrophorétique à pH alcalin par la technique capillaire utilisant Capillarys 2 Sebia

Confirmation de la présence d'un variant rare de l'hémoglobine, l'hémoglobine J Guantanamo (HBB : c.386C>A), à l'état hétérozygote.



Séquençage de Sanger du gène de la β -globine