

BRADAI Mohamed

LES HÉMOGLOBINOPATHIES

Les syndromes thalassémiques
et autres syndromes apparentés

TOME 1

OFFICE DES PUBLICATIONS UNIVERSITAIRES



TABLE DES MATIERES

La β -thalassémie

Partie I.

ASPECTS MOLÉCULAIRES ET PHYSIOPATHOLOGIQUES

I. Introduction	19
II. Épidémiologie	20
III. Classification de la β -thalassémie	22
IV. Bases moléculaires de la β thalassémie	23
V. Physiopathologie	29
VI. References	39

Partie II.

ASPECTS CLINIQUES, BIOLOGIQUES ET EVOLUTIFS

I. β -thalassémie majeure (TM): Anémie de Cooley	45
I.1. Description clinique	45
I.2. Biologie	47
I.3. Evolution	50
I.4. Surcharge en fer : Hémochromatose	51
II. β -thalassémie Intermédiaire (TI)	58
II.1. Critères diagnostic et caractéristiques évolutives	58
II.2. β -thalassémie Intermédiaire et grossesse	63
III. β -thalassémie mineure ou forme hétérozygote	63
III.1. Critères diagnostic	63
III.2. β -thalassémie mineure et grossesse	64
III.3. β -thalassémie hétérozygote à expression intermédiaire	64
IV. Les β -thalassémies associées et syndromes apparentés	65
IV.1. Hétérozygoties composites	65
IV.2. Syndromes apparentés	68
V. Références	69

Partie III

ASPECTS THERAPEUTIQUES

I. Introduction	75
II. Traitement conventionnel	76
II.1. Traitement de la forme majeure	76
II.2. Traitement de la forme de thalassémie intermédiaire	108
III. Traitements non conventionnels et expérimentaux	112
III.1. Transplantation médullaire	112
III.2. Agents pharmacologiques inducteurs de l'hémoglobine Foetale (HbF)	117
III.3. Thérapie génique	118
IV. Apport du conseil génétique dans la prise en charge de la thalassémie	119
IV.1. Dépistage des hétérozygotes	120
IV.2. Dépistage néonatal	121
IV.3. Dépistage anténatal	122
IV.4. Nouvelles techniques: diagnostic préimplantatoire	125
V. Nutrition des patients thalassémiques	126
VI. Aspects psychologiques de la prise en charge de la thalassémie	127
VII. Références	131

Partie IV.

RECAPITULATION

Partie V.

ALPHA-THALASSEMIE

I. Introduction	153
II. Physiopathologie et classification des lésions moléculaires	153
III. Épidémiologie	155
IV. Présentations cliniques et hématologiques	157
IV.1. Porteur silencieux : α^+ -thalassémie hétérozygote ($-\alpha/\alpha\alpha$)	157
IV.2. Trait thalassémique : α^0 -thalassémie hétérozygote ($--/\alpha\alpha$) et α^+ -thalassémie homozygote ($-\alpha/-\alpha$)	158

IV.3. Hémoglobinoase H (--/- α):	158
IV.4. Syndrome d'hydrops foetalis (--/--)	160
V. Explorations phénotypiques et moléculaires	162
V.1. Méthodes d'identification des différentes hémoglobines : Hb Bart's, HbH, HbA ₂	162
V.2. Étude de la biosynthèse in vitro des chaînes de globine	163
V.3. Diagnostic moléculaire	163
VI. Formes particulières d'alpha thalassémie	163
VI.1. Alpha thalassémie acquise au cours des syndromes myélodysplasiques (Alpha Thalassemia Myelodysplasique Syndrome ATMDs) :	163
VI.2. Alpha Thalassémie avec Retard mental ou syndrome ATR	164
VII. Association de l' α -thalassémie avec d'autres hémoglobinopathies	166
VII.1. Association avec la β -thalassémie homozygote	166
VII.2. Association à la drépanocytose homozygote (SS/ α , thalassémie)	166
VIII. Références	167

Partie VI.

AUTRES SYNDROMES THALASSÉMIQUES APPARENTÉS

I. Les $\delta\beta$ -thalassémie	173
II. Les $\gamma\delta\beta$ -thalassémie	174
III. Les persistances héréditaires de l'hémoglobine foétale	174
IV. Les hémoglobinopathies à expression thalassémique	176
IV.1. Hémoglobinopathies α -thalassémiques : Hb Constant Spring	176
IV.2. Hémoglobinopathies β -thalassémiques	177
V. Références	181



BRADAI Mohamed, professeur hospitalo-universitaire en hématologie, exerçant au niveau de la faculté de médecine à l'université Saad Dahleb de Blida. Il est coauteur de plusieurs travaux de recherche clinique, sur la drépanocytose et la β -thalassémie, parus dans des revues internationales. Il a été nommé en 2008 par le club du globule rouge à Paris pour son travail sur les thérapeutiques innovantes dans la β -thalassémie en Algérie.

Les hémoglobinopathies héréditaires sont un groupe hétérogène de maladies du globule rouge, dominées par la β -thalassémie et la drépanocytose, et représentent la première maladie génétique humaine. Elles ont en commun une anémie constitutionnelle, mais elles sont caractérisées par des expressions et une sévérité très variées selon le type d'affection. Leur prévalence en Algérie, pays méditerranéen et africain, est élevée et pose de plus en plus un sérieux problème de santé publique.

Cet ouvrage constitué de deux tomes traitant des syndromes thalassémiques et autres syndromes apparentés d'une part et de la drépanocytose d'autre part est réalisé pour apporter des éclairages sur les différents angles de ces affections : cliniques, biologiques et surtout thérapeutiques, sans omettre d'explorer de nouvelles voies du traitement, même expérimentales. Il rassemble les connaissances théoriques et pratiques pour une prise en charge optimale de ces affections, longtemps considérées comme orphelines.

Ce livre est le fruit d'une longue expérience de l'auteur, il est inspiré des malades, qui sont la raison même de son existence, et il se veut un guide de la prise en charge de ces maladies dans notre pays.

Il s'adresse non seulement aux hématologistes, mais aussi à tous les praticiens impliqués dans la prise en charge de ces maladies : pédiatres, chirurgiens, orthopédistes, internistes, obstétriciens, hémobiologistes ...etc.

Edition: n° 5509

Prix: 364 DA

www.opu-dz.com

