

Type of the Paper (Article)

LES ANOMALIES GENETIQUES DE L'HEMOGLOBINE ASPECTS BIOLOGIQUES ET EPIDEMIOLOGIQUES A SETIF ET 4 COMMUNES EXTRA-SETIF

N.ABBASSEN^{1,2}, M. DAHMAN^{2,3}, S.LAOUAMRI^{3,2}, A.FLILISSA⁴, F.HAIRECHE⁵,
³, F.DJABI^{6,2}

¹ Service d'hémobiologie Laboratoire Central CHU de Sétif_ Faculté de Médecine
Université Ferhat ABASS Bez

² EPH de KOUBA_ Faculté de Médecine Université d'Alger

³ Service d'épidémiologie CHU de Sétif_ Faculté de Médecine Université Ferhat ABASS
Bez1 Sétif

⁴ Laboratoire d'Investigation et de Recherche Spécialisé en Santé, Environnement et
Innovation, Faculté de médecine, UFASétif 1

⁵ CPMC CHU de Mustapha _ Faculté de Médecine Université d'Alger

⁶ Service de Biochimie Laboratoire Central CHU de Sétif - Faculté de Médecine Université
Ferhat ABASS 1

Résumé

Introduction : Les hémoglobinopathies sont des maladies génétiquement déterminées qui constituent un problème de santé publique dans de vastes parties du monde. Ce sont des maladies de l'Hémoglobine, liées à une anomalie génétique touchant les chaînes de globine, les hémoglobinopathies se répartissent en deux grands groupes : les anomalies de structure de la protéine (les hémoglobinoses) et les anomalies de synthèse des chaînes de globine (les thalassémies). Ce travail a pour objectif de faire une étude épidémiologique des hémoglobinopathies, en se basant sur l'analyse phénotypique, et surtout de discuter des pratiques de l'analyse de l'hémoglobine en routine, pour aboutir à des recommandations de la bonne prise en charge de ces analyses. Il s'agit d'une étude prospective, menée entre octobre 2014 et août 2015 dans 09 centres Sanitaires dans la commune de Sétif et extra – commune de Sétif,

Méthodes : Dans un laboratoire central d'analyses médicales Centre-hospitalo-universitaire de Sétif sous-traitant l'électrophorèse l'hémoglobine par technique capillaire. Les échantillons proviennent de ces centres sanitaires.

Résultats : La prévalence des hémoglobinopathies trouvée est de l'ordre de 8,5% (85 cas des hémoglobinopathies parmi 1000 électrophorèses d'hémoglobines réalisées sur des enfants et nourrissons sains). Les cas enregistrés se répartissent en 6,8 % de thalassémies (0,14% d'alpha thalassémies suspectées dans la ville de Sétif et 6,3 % de bêta thalassémies hétérozygotes répartis en : 15,62 % dans la commune de Ain El Kébira, 9,8 % à Ain Arnat, 9,80 % à Béni Aziz, 6,59 % à la commune de El Eulma et 5,42 % à la ville de Sétif et 4,27 % bêta thalassémies homozygotes à la ville de Sétif et 0,5 % à la commune de El Eulma). 14 cas hémoglobinoses C (1,28 % Hb C hétérozygote dans la ville de Sétif et 0,55% à la commune d'El Eulma. 02 cas de hémoglobinoïde S soit 0,29 % uniquement dans la ville de Sétif et les composites bêta thalassémie drépanocytose 0,43 % seulement dans la ville de Sétif. Dans 3,7 % des cas, ont une augmentation isolée de l'Hb F réparti en : 1,5% de cette élévation de l'Hb F est secondaire à des affections chroniques chez certains enfants dont la cause essentielle est déficit immunitaire. 21 enfants présentaient une persistance héréditaire de l'hémoglobine Fœtale et 1 enfant avait une $\delta\beta$ thalassémie plus sévère que la PHHF. 9,38 % à Ain El Kébira, 5,88 % dans la commune de Béni Aziz et Ain Arnat, 2,2% à la commune de l'El Eulma et 1,43% à la ville de Sétif. L'étude de l'hémoglobine nécessite l'association de plusieurs techniques et lors de l'interprétation des résultats, le biologiste doit disposer des données clinico-biologiques des enfants, afin de porter un diagnostic précis et de pouvoir disposer de données épidémiologiques fiables.

Conclusion : L'hémoglobinopathie provenant de la population de Sétif. Il nous a permis de révéler une fréquence moyenne de 08.5% d'hémoglobinopathies Syndromes thalassémiques constituent l'anomalie la plus fréquente (β -thalassémie mineur 06.3 %), (β thalassémie

homozygote 0.4%), α -thalassémie 0.1%. Suivis de l'hémoglobine C hétérozygote 1,0 %, L'hémoglobine C Homozygote 0.2 %, Drépanocytose hétérozygote 0.2% et les formes composites S/ β -thalassémie 0.3%. Toutes ces anomalies coexistent dans la même population et les formes combinées sont loin d'être rares. L'intérêt de l'étude de ces pathologies réside dans le dépistage précoce des porteurs des hémoglobinopathies dans le but d'optimiser la prise en charge des personnes atteintes des formes majeures et la prévention de la survenue des formes homozygotes graves.

Mots clés : Hémoglobinopathies, hémoglobinoses, persistance héréditaire d'hémoglobine F, électrophorèse capillaire, thalassémies.

Citation: To be added by editorial staff during production.

Academic Editor: First name
Last name

Received: date: 07/06/2026

Revised: date: 04/07/2026

Accepted: date: 24/07/2026

Published: date: 26/09/2026

Copyright: © 2024
by the authors.
Submitted

Introduction : Les hémoglobinopathies sont des maladies génétiquement déterminées qui constituent un problème de santé publique dans de vastes parties du monde. Ce sont des maladies de l'Hémoglobine, liées à une anomalie génétique touchant les chaînes de globine, entraînant :

→ Des anomalies structurales ou qualitatives.

→ Des anomalies de synthèses ou quantitatives.

→ L'association des deux types d'anomalies.

Les anomalies structurales ou qualitatives sont définies par le changement d'un ou plusieurs acides aminés. Les anomalies quantitatives ou thalassémies sont dues à une diminution ou à une absence totale de synthèse de l'une des chaînes de globine, β ou α (Bêta thalassémie ou alpha thalassémie). La transmission se fait selon le mode autosomique récessif :

* Les formes hétérozygotes sont asymptomatiques,

* Les formes homozygotes se traduisent par des anémies hémolytiques sévères. Il existe également ce que nous appelons des associations c'est-à-dire Hémoglobine – Thalassémie qui sont aussi sévères que les formes homozygotes.

Leur prise en charge est coûteuse : transfusion de sang filtré, phénotypé, élimination du fer par des agents chélateurs, vaccinations. Elles représentent un vrai problème de santé publique. [1] En Algérie, comme dans tous les pays du pourtour du bassin méditerranéen, les Hémoglobinopathies sont fréquentes.

Les premiers travaux épidémiologiques, réalisés dans le cadre d'une thèse de Sciences, ont été menées au Maghreb, Sahara et Afrique Noire Occidentale, et les résultats rapportés en 1962 [2]. Les sujets porteurs d'hémoglobine S ou C forment au total 1% ; Les bêta thalassémies connues depuis plus de 30 ans ont une fréquence plus difficile à apprécier étant donné l'absence de marqueur spécifique et la fréquence de (2 à 3)%, indiquée par les travaux anciens est certainement surestimée. Les travaux récents, qu'ils soient fondés sur une méthode indirecte d'évaluation par l'examen des formes associées Bêta thalassémie + variant S et C ou par l'examen direct d'échantillon de plusieurs milliers d'individus, aboutissent à des résultats semblables : [2-3] % environ de sujets hétérozygotes. Les α thalassémies ne sont connues que depuis 1977 parce qu'elles sont asymptomatiques. Elles sont aussi fréquentes que les β thalassémies mais difficiles à diagnostiquer. L'hémoglobine H est rare : une vingtaine de cas seulement ont été identifiés.

Leur fréquence est pourtant la plus élevée parmi les hémoglobinopathies puisque l'hémoglobine Bart's, qui est leur marqueur spécifique chez le nouveau-né, est décelée à un taux significatif de 9 %. Cette fréquence explique sans doute, en partie, l'existence de nombreuses formes cliniques dites intermédiaires et leur intérêt fondamental est grand pour la biologie moléculaire. [3].

Les estimations les plus raisonnables indiquent que chaque année naît 230 sujets malades : 30 homozygotes S ou C ; 50 homozygotes bêta thalassémies ; 150 doubles hétérozygotes S ou C β thalassémies. Le traitement moderne, appliqué à ces sujets, excède les 20 000 Dinars Algérien (DA) par an et par malade. Quant aux hétérozygotes ; qui mènent une vie normale et qui contribuent à la transmission des anomalies cliniquement majeurs (S, C et bêta thalassémie), ils représentent, sur une population de géniteurs (âgés de 20 – 45 ans) estimée à 5 500 000 en 1981, une proportion de 4.5 % soit 250 000 sujets.

- Hémoglobine G Couthatta : un cas homozygote a été isolé en Algérie [4]. L'hémoglobine G Couthatta est une variante électrophorétique ment lente de l'hémoglobine humaine qui a été héritée chez plusieurs membres de la tribu indienne Alabama-Couthatta qui vivent dans une réserve au Texas ([Schneider, et al. 1964](#)) . l'un des deux résidus d'acide glutamique avait été remplacé par l'alanine dans l'Hb G Couthatta. Dans Hb G Couthatta, cependant, la substitution d'acide aminé semble être le résultat d'une seule transversion dans le triplet de nucléotides spécifiant le 22^e acide aminé de la chaîne β . L'Hb G Couthatta ($\beta 22$ [B4] Glu $\rightarrow$ Ala) chez les Indiens d'Amérique. [5]. Plusieurs travaux non publiés, ont été réalisés surtout dans la wilaya d'Alger et ont rapporté des fréquences de : 2 à 3% pour les β Thalassémies hétérozygotes, environ 1% pour les HémoglobinoS, et inférieurs à 1% pour Hémoglobino C. La fréquence du gène β -thalassémique était de 3 % en 2009. [6] Ces affections constituent un réel problème de santé publique souvent aggravé par le Taux de la consanguinité de la population, estimée à 30 à 32%. L' α -thalassémie ne peut être diagnostiquée que pour l'Hb Bart's ($\gamma 4$), l'Hb H ($\beta 4$), dans les associations avec les HémoglobinoS ou encore par biologie moléculaire. Des travaux, réalisés sur la population algérienne, montrent une fréquence élevée de l' α -Thalassémie. [7], la délétion α 3.7 est la plus importante (1981).

- L'Hb Boumerdès, un variant de la chaîne $\alpha 2^{37}$ (C2) Pro Arg, a été identifiée dans une famille algérienne en 1987 [8].
- Dans la Wilaya de Sétif, une étude portant sur 204 cas, retrouve une prévalence des α -thalassémies de 10.78% avec une délétion α 3.7 : la mutation la plus fréquente (1982). [9]
- Une autre étude est réalisée dans la région de Sétif sur un groupe de 153 cas, où les mutations - $\alpha 3.7$, - $\alpha^{4.2}$, MED et - $\alpha 20.5$ sont les plus importantes. La prévalence des α -thalassémies dans ce groupe est de 06.5%. [7].
- En Algérie, peu de travaux ont été rapportés dans les autres wilayas alors que le taux de consanguinité y est plus important que dans la wilaya d'Alger.
- Les objectifs de notre travail sont :

Objectif principal : Estimer la prévalence des hémoglobinopathies à Sétif

Objectif secondaire : Le dépistage précoce des formes infra cliniques (formes hétérozygotes) afin d'éviter la Survenue des formes majeures de ces pathologies

2. Matériel et méthodes

Méthodes Type de l'étude. Pour répondre à la question de recherche, notre enquête ne pouvait être que :

- Transversale, dans son exécution ;
- Descriptive, quant à ses résultats ;

- Opérationnelle, pour ses perspectives.

Matériel humain « Population d'étude ».

Notre population d'étude est constituée d'un échantillon de 1000 nourrissons et enfants représentatifs tirés par la technique de sondage stratifié (au hasard) et proportionnel selon le lieu de résidence et le sexe. Nous avons choisi cette tranche d'âge pour la faisabilité du travail car les nourrissons et les enfants se présentent dans les centres de santé de proximité pour la vaccination ou le contrôle de cette dernière.

D'autre part, à partir de 6 mois, le nourrisson présente les mêmes taux d'hémoglobine que l'adulte.

Il s'agit d'un dépistage de la maladie dans une population d'enfants sains des deux sexes, âgés de 06 à 168 mois dans la ville de Sétif et dans quatre autres communes avoisinantes.

Critères d'inclusion :

- Enfant et nourrissons dont l'âge est compris entre 06 mois et 168 mois,
- Originaire de Sétif,
- Consentement des parents pour interrogatoire avec remplissage du questionnaire, l'examen clinique par le pédiatre du centre et le prélèvement sanguin pour le dépistage de leur enfant.

Critères de non inclusion :

- Etre âgé de plus de 168 mois,
- Ne pas être originaire de Sétif,
- Le refus absolu des parents pour l'interrogatoire, l'examen clinique et le prélèvement sanguin.

Matériel biologique

Les échantillons biologiques sont représentés par du sang total prélevé par ponction veineuse franche et recueilli sur un tube contenant de l'EDTA 0.34M (Bouchon Rose - violet) et sur 1 tube sec avec gel séparateur (Bouchon rouge) ou sur un tube contenant de l'héparine (Bouchon vert). Les prélèvements du sang ont été effectués dans les meilleures conditions d'asepsies avec des aiguilles à usage unique, par des préleveurs spécialisés dans les soins pour enfants.

Méthodes analytiques

- Numération des réticulocytes.
- Confection et coloration du Frottis sanguin et lecture,

Les Tests Spécifiques :

- Le Test de Coombs Direct, Le bilan biochimique, La ferritinémie

Méthodes de séparations :

- Electrophorèse de l'Hémoglobine Capillarys

Les tests Complémentaires :

- Le Test de Falciformation, Dosage de l'Hémoglobine F, Méthodes statistiques

■ Résultats

1. Résultats de la population d'étude.

- *Répartition de la population par secteur sanitaire.*

Sur une période de 11 mois, l'équipe de travail a parcouru 9 secteurs sanitaires dans la commune de Sétif et dans 4 communes avoisinantes.

Nous enregistrons, une prédominance des cas originaires de la ville de Sétif 701/1000 soit 70,1 %, (en rouge dans le tableau), suivie de la commune d'El Eulma et de la commune de Ain Arnat (18.2% et 5.1 % respectivement). Les communes de Béni Aziz et d'Ain El Kebira sont presque égales en fréquences : 3.4% et 3.2%.

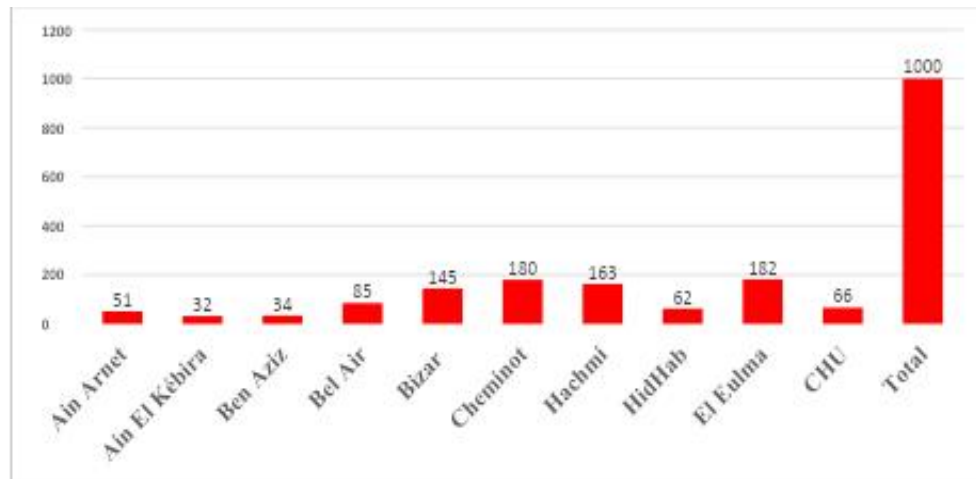


Figure 01 : Répartition de la population étudiée par secteur sanitaire.

Résultats de l'interrogatoire et de l'examen clinique.

Notre population d'étude est constituée d'enfants et de nourrissons qui se sont présentés pour une vaccination ou pour un contrôle de cette dernière. Néanmoins,

- L'interrogatoire a retrouvé :
 - Une Consanguinité chez 54 familles sur 1000 soit (5.4%).
 - Une Notion de transfusion, rapportée chez un (1) cas sur 1000 soit 0.1%.
- L'examen clinique, effectué pour chaque nourrisson et enfant, retrouve :
 - Une pâleur chez 169/1000 (16.9%) cas : 48/195 (24.6%) nourrissons et 121/805 (15.03%) enfant. ($p = 0.001$).
 - Un Ictère Chez 1/1000 soit (0.1%) il s'agit d'un nourrisson 1/195 (0.5%).
 - Une Splénomégalie présente chez deux cas 02/1000 soit (0.2 %) : Un (01) nourrisson (0.5%) et Un (1) enfant 1/805 (0.12%).
 - Une fièvre présente chez 15 /1000 cas (2.2%) : 4 nourrissons (2%) et 11 enfants (1,4%), avec une température chiffrée variant de 39°C à 40°C.
 - 813/1000 cas ne présentaient aucune anomalie à l'examen clinique, soit 81.3 %.
- Une association d'ictère, SPM et pâleur a été observée chez une fillette de 78 mois.

2. **Résultats de l'hémogramme.** L'hémogramme est normal chez 686 (68.6%) cas et pathologique chez 314 (31.4%) cas. Les anomalies de l'hémogramme concernent essentiellement la lignée Rouge essentiellement, la lignée leucocytaire et, à un degré moindre, la lignée plaquettaire.

3. **La lignée Érythrocytaire.** Chez l'ensemble des cas étudiés, le taux de Hb varie de 6.2 à 14.5 g/dl à avec un taux d'Hb moyen de 11.5g/dl et un écart-type de 1.5g/dl.

Une Anémie (≤ 11 g/dl) est retrouvée chez 224/1000 (22.4%) cas, 68/195 (34.8%) Nourrissons et 156/805 (19.4%) enfants ; elle est absente chez le reste de la population 776/1000 (77,6%). **Figure : 02-03**

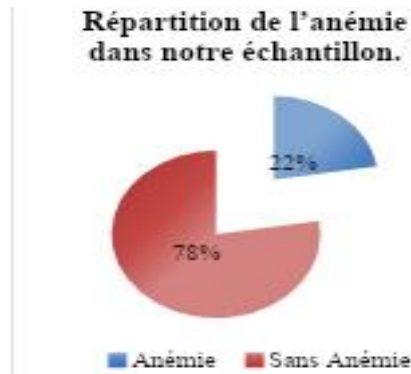


Figure 02 : Répartition de l'anémie. taux d'Hb

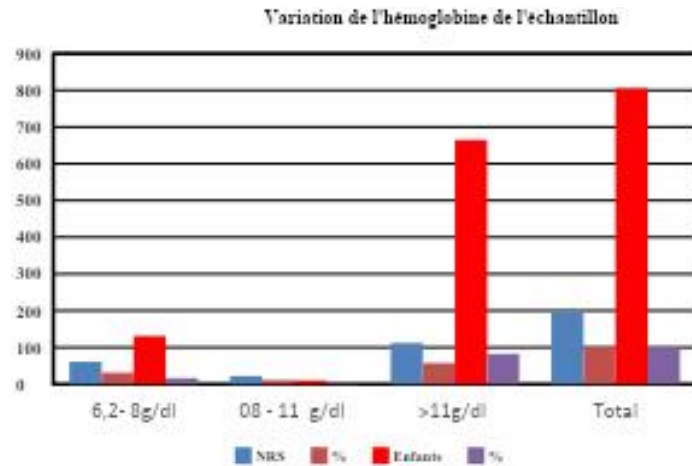


Figure 03 : Répartition des

Chez la population avec anémie, le taux d'Hb est compris entre 6.2 et 11g/dl, avec un taux d'Hb moyen de 8.6 g/dl. L'Anémie est sévère chez 192 cas (19.2%), 61 Nourrissons et 131 enfants, avec un taux d'Hb allant de 6.2 à 8g/dl, et modérée chez 32 cas (3.2%), 22 Nourrissons et 10 Enfants, avec des taux d'Hb compris entre 8 et 11g/dl.

- Le nombre de GR varie de 4.23 à 6.53 T/L avec un nombre moyen de 4,64 T/L. Une polyglobulie (GR > 5.5 T/L) est retrouvée chez 63/1000 soit 6.3% des cas, 59/195 Nourrissons (30.3%) et 04/805 (0.5%) enfants. ($p=0.112$). Il s'agit d'une polyglobulie sans anémie dans 52 cas, avec anémie dans 11 cas. Le taux de GR est **normal** chez le reste de la population (937/1000 (93.7%) ; **aucune diminution** du taux de GR n'est retrouvée dans notre série.
- Les valeurs du VGM varient entre 56 et 99.8 fl avec une moyenne de 76.4 fl et un écart-type de 8.7fl. Une microcytose est observée chez 282/1000 soit 28.2% des cas, 70/195 Nourrissons (35.9 %) et 212/805 Enfants (26.3%). Dans la microcytose, le VGM varie de 56 à 67 fl avec une valeur moyenne de 60 fl.
- Les valeurs de la TGMH varient entre 16.9 et 31.8 Pg avec une moyenne de 22.7pg et un écart-type de 3.2 Pg. Une hypochromie est observée chez 207/1000 soit (20,7%) des cas, 58/195 (29.7%) nourrissons et 149/805 (18.5%) enfants, avec des taux de TGMH allant de 16.9 à 21pg et un taux moyen de 19 Pg

Lignée leucocytaire.

Une hyperleucocytose est retrouvée chez 15/1000 (1,5%) cas ; elle est représentée par :

- une Neutrophilie chez 7 cas : 2 Nourrissons et 5 Enfants,
- une Éosinophilie dans 6 cas : 1 nourrisson et 5 enfants,
- une basophilie dans 2 cas : 1 Nourrisson et 1 Enfant.

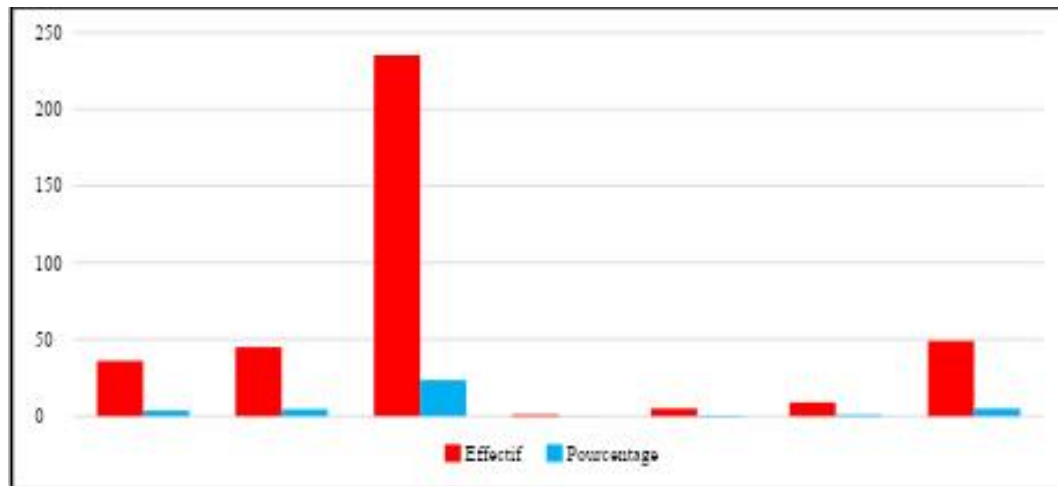
Lignée plaquettaire.

- Le taux de plaquettes chez notre population a varié entre 150 et 650 G/L, avec un taux moyen de 230 et un Écart-type de 60.1 G/L. Une thrombocytose a été observée chez 192 /1000 (19.2 %) avec des taux de plaquettes allant de 450 à 650 et un taux moyen de 560 G/L.

Tableau I: Répartition des Résultats de l'Hémogramme selon l'âge.

Paramètre		<18m		>18m		Total
		Effectif	%	Effectif	%	
Hb (g/dl)	<11	68	34.8	156	19.4	224
	>11.5	127	65.1	649	80.6	776
GR (T/l)	>5.5	59	30.3	04	0.5	63
	4.5 à 5.0	136	69.7	801	99.5	937
VGM (fl)	< 75	70	35.8	212	26.3	282
	>75	125	68.2	593	73.6	718
TCMH (Pg)	< 25	58	29.7	149	18.5	207
	25 à 32	137	70.3	656	81.5	793
GB (G/l)	>13	4	2.1	11	1.4	15
	9 à 12	191	97.9	794	98.6	985
PN (G/l)	>7	2	1.02	5	0.62	7
	4 à 6	193	98.9	800	99.4	993
PE (G/l)	>5	1	0.5	5	0.62	6
	<5	194	99.5	800	99.4	994
PB (G/l)	>1	1	0.5	1	0.1	2
	<1	194	99.5	804	99.8	998
Plaquettes (G/l)	150 à 400	134	68.7	674	83.7	808
	>450	61	31.2	131	16.3	192

Figure 04: Anomalies morphologiques observées au Frottis sanguin.



Les différents aspects des frottis sanguins des cas présentant une HGP *La numération des réticulocytes.*

La numération des réticulocytes a été réalisée chez tous les patients de l'étude. Chez la population avec Anémie (n=224), le taux de réticulocytes a permis de classer l'Anémie en :

- Anémie Arégénérative chez 198 / 224 (88.4 %),
- Anémie Régénérative chez 26 /224 (11.6%) des patients.

Chez la population sans Anémie (n=776), le taux de réticulocytes était compris entre 20 et 80 G/l

- **Résultats du test de Coombs Direct ou Test Direct à l'antiglobuline (TDA).**

Le test de Coombs ou TDA, a été réalisé chez l'ensemble de nos cas afin d'éliminer une anémie hémolytique d'origine immunologique.

- **Résultats du dosage de la Bilirubine.**

Le taux de BRB totale varie de 3 à 50 $\mu\text{mol/l}$ avec un taux moyen de 29.6 $\mu\text{mol/l}$. Le taux de BRB Libre varie de 1 à 45 $\mu\text{mol/l}$, avec un taux moyen de 16 $\mu\text{mol/l}$. La bilirubine Libre était une pathologie ($>6 \mu\text{mol/l}$) chez 69 cas, 10 Nourrissons et 59 Enfants, avec un taux moyen de 26.5 et un intervalle de 8 à 45 $\mu\text{mol/l}$.

Cliniquement, l'ictère a été observé chez un seul cas pour lequel le taux de bilirubine libre était de 45 $\mu\text{mol/L}$.

- **Résultats du dosage des LDH.**

Le taux de LDH varie de 120 à 656 UI/l avec un taux de LDH moyen de 189 UI/l. Le taux des LDH était pathologique ($>400 \text{ UI/l}$) chez 53/1000 cas (5.3%), 7 nourrissons et 46 enfants, et normal chez 947/1000 (94.7%).

- **Résultat du dosage de la Ferritine plasmatique.**

Le dosage de la ferritine a été réalisé chez les 1000 cas. Les taux de Ferritine varient de 1 à 123 $\mu\text{g/l}$ avec un taux de Ferritine moyen de 28.9 $\mu\text{g/l}$. La ferritinémie est basse dans 192 cas soit (19.2 %), avec un taux de Ferritine moyen de 12.4 et un intervalle de 1 à 14.5 $\mu\text{g/l}$, et normale dans 838 cas soit (83.8 %).

- **Résultats de l'électrophorèse de l'Hb.**

L'électrophorèse de l'Hb, réalisée chez la totalité de notre population, retrouve :

- Un profil normal chez 878/1000 (87.8%) cas,
- Un profil pathologique chez 122/1000 (12.2%) cas, répartis en :
 - Anomalies quantitatives ou de synthèse de l'Hb (thalassémies) chez 68 cas.
 - Anomalies qualitatives ou de structure de l'Hb (Hémoglobinoïde) chez 14 cas.
 - Association des deux types d'Anomalies chez 3 cas.
- Une augmentation isolée de l'Hb F chez 37 cas.
- **Anomalies quantitatives de l'Hémoglobine. (n=105).** Il s'agit des thalassémies (68 cas), et des 37 cas d'augmentations isolées d'Hb F.
- **Les thalassémies. (n=68).**

Les thalassémies sont retrouvées chez 68/1000 (6.8%) des cas étudiés ce qui représente 68/85 (80%) des hémoglobinopathies diagnostiquées. Elles se répartissent en :

- **β thalassémie hétérozygote** chez 63 / 1000 (6.3 %) des cas ce qui représente 63/68 (92.6%) des thalassémies et 63/85 (74.11%) de l'ensemble des hémoglobinopathies.
- **β thalassémie homozygote**, retrouvée chez 4/1000 (0.4 %) des cas, ce qui représente 4/68 (5.88%) des thalassémies et 4/85 (4.7%) de l'ensemble des hémoglobinopathies.
- **α thalassémie** chez un cas 1/1000 (0.1%), ce qui représente 1/68 (1.47%) des thalassémies et 1/85 (1.17%) de l'ensemble des hémoglobinopathies.
- **Augmentations isolées d'Hb F. (n=37).**

A l'électrophorèse de l'Hb, une augmentation isolée de l'Hb F est observée chez 37/1000 des cas étudiés (3.7%), répartis en 14 Nourrissons et 23 Enfants. la variation du taux de l'Hb F en fonction de l'âge est représentée dans le tableau XXIX

Tableau II : Répartition du taux d'Hb F selon l'âge des 37 enfants et nourrissons

Age (mois)	< 18	Fréquence	>18	Fréquence	Total
Effectifs	14	37.8%	23	62 %	37
Taux de l'Hb F (%)	[4.8-8.1]	Moy (5.6)	[5.8 – 11.5]	Moy (7.4)	-
Total	14	-	23	-	37

- **Anomalies qualitatives de l'Hémoglobine. (n=14)** Ces anomalies sont représentées par les hémoglobinoïdes réparties comme suit :

- Hémoglobinoïdes C : retrouvée chez 12/1000 (1.1%) des cas, ce qui représente 12/14 (85.7%) des hémoglobinoïdes et 12/85 (14.1%) de l'ensemble des hémoglobinopathies.

Il s'agit :

- De la forme hétérozygote (A/C) chez 10/12 (83.3%) des cas,
- De la forme homozygote (C/C) chez 2/12 (16.6 %) des cas.

- Hémoglobinoses S ou Drépanocytose : retrouvée chez 2/1000 (0.2 %), ce qui représente 2/14 (14.2 %) des hémoglobinoses et 2/85 (2.35%) de l'ensemble des hémoglobinopathies.

Il s'agit de la forme hétérozygote de la maladie (A/S) dans les deux cas observés. Aucune forme homozygote n'a été observée dans notre échantillon.

• *Association des deux types d'anomalies. (n=3).*

Il s'agit de 3 cas composites Hémoglobinoses/Thalassémies, répartis comme suit : double hétérozygote drépanocytose + β thalassémie hétérozygote chez 3/1000 (0.3 %) cas, ce qui représente 3/85 (3.5%) de l'ensemble des hémoglobinopathies.

Tableau III: Prévalence des hémoglobinopathies à Sétif.

Hémoglobinopathie		Effectif	Prévalence/1000/ (85%)
Thalassémies (n=68)	β Thalassémie Hétérozygote	63	6.3 / (74.11)
	β Thalassémie Homozygote	4	0.4 / (4.7)
	α Thalassémie	1	0.1 / (1.17)
Hémoglobinoses (n=14)	Hémoglobinoses C hétérozygote (A/C)	10	1.0 / (11.7)
	Hémoglobinoses C homozygote (C/C)	2	0.2 / (2.35)
	Hémoglobinoses S hétérozygote (A/S)	2	0.2 / (2.35)
Composites (Thalassémies + hémoglobinoses) (n=3)	A/S- β Thal hétérozygote	3	0.3 / (3.5)
Augmentations Hb F (n=37)		37	3.7
Total		122	12.2/ (100)

Tableau IV : Répartition des différentes hémoglobinopathies de l'échantillon par secteurs sanitaire

Centre	B thal Hétéro	A/C	A/S	A/S B thal	C/C	β thal Homo	α thal	Total
Ain Arnat	05	0	0	0	0	0	00	5
Ain El Kébira	05	0	0	0	0	0	00	5
Ben Azziz	03	0	0	0	0	0	00	3
Bel Air	05	1	0	0	0	0	00	6

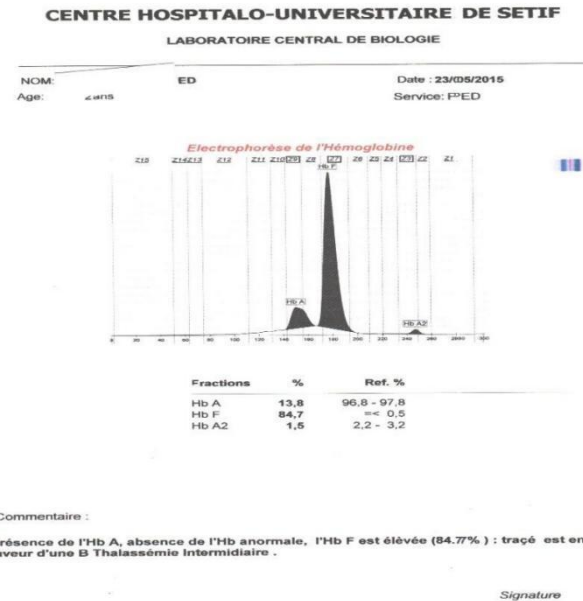


Figure 06 : Profil électrophorétique des β thalassémie homozygote ($\beta^+\beta^0$ thalassémie)

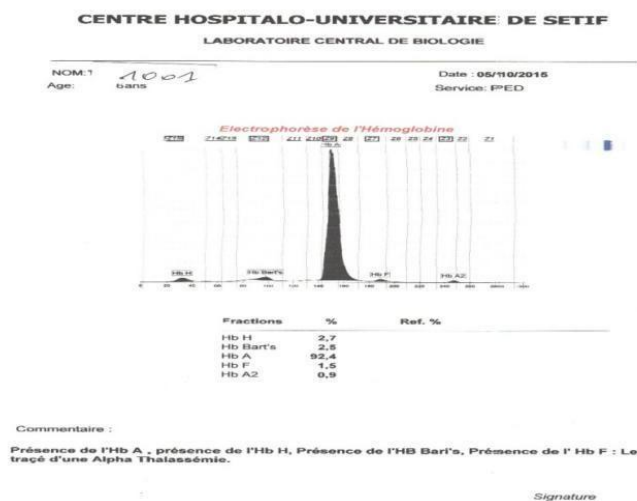


Figure 07: Le profil électrophorétique de la fillette présentant l'alpha thalassémie

• **Groupe des β thal hétérozygotes. (n = 63)** Le taux de la ferritinémie était dans l'intervalle de la normale (15 – 80 ng/ml).

- Chez les 20 cas de sexe féminin, les valeurs ont varié entre 17 et 79 ng/ml, avec une moyenne de 47.5 ng/ml et écart type de 18.9ng/l.

- Chez les 43 cas de sexe masculin, les valeurs ont varié entre 15 et 80 ng/ml, avec une moyenne de 67.5 ng/ml et écart type de 34.3 ng/ml.

▪ **LDH :** Chez les 63 cas β - thalassémies mineures, les valeurs ont oscillé entre 150 et 630 UI/l, Avec une moyenne de 345 UI/l et un écart type de 65 UI/l. Un taux

de LDH élevé a été observé chez 22/63 (35%) avec des valeurs allant de 450 à 630 UI/l.

- **Bilirubine libre :** Les valeurs de la BRB libre ont Varié entre 4 et 45 $\mu\text{mol/l}$. avec une moyenne 7.5 $\mu\text{mol/l}$ et un écart type de 6.2 $\mu\text{mol/l}$. 26/63 (41.3 %) ont présenté un taux de BRB élevé ($> 6 \mu\text{mol/l}$) avec des taux allant de 18 -45 $\mu\text{mol/l}$ et un taux de BRB moyen de 23 $\mu\text{mol/l}$. Au total 26 patients avaient un bilan d'hémolyse positif, avec des taux de LDH et de BRB élevés chez 22 cas et BRB élevée, LDH était normales chez 4 cas

- **Groupe des β thal homozygotes. (n=4)**Le taux de ferritine chez les β thalassémies homozygotes

Était dans l'intervalle normal donc de 15 – 80 ng/ml. Par contre la bilirubine libre était peu élevée chez les 04 cas dont les valeurs oscillent entre 19 – 45 $\mu\text{mol/l}$, une moyenne de 27 $\mu\text{mg/l}$. Dans ce groupe le taux de LDH était élevé allant de 450 – 630 UI/l avec une moyenne de 540 UI/l.

- **L' α thal (n=1)**.Pour cette fille de 72 mois, le bilan d'hémolyse était plus au moins perturbé avec une bilirubine libre élevée à 22 $\mu\text{mol/l}$ et une LDH à 470 UI/l. Le taux de ferritine était dans l'intervalle normal (15 – 80) ng/ml.

- **-Les Hémoglobinoses. (n=14)** Les hémoglobinoses représentent 16.4 % de l'ensemble des hémoglobinopathies (14 /85 cas) réparties comme suit :

- 12/14 (85.7 %) cas sont des variants C.
- 02/14 (14.3 %) cas sont des variants S.

- **Groupe des Hémoglobinoses C (n=12).**

- **Répartition selon le phénotype.**

Les hémoglobinoses C observées dans notre étude sont réparties en : 10/12 (83.33 %) formes hétérozygotes A/C, 2/12 (16.66 %) formes homozygotes C/C.

L'âge des sujets présentant une hémoglobinoase C au moment du diagnostic varie entre 8 et 96 mois, avec une moyenne de 66.2 mois.

La répartition selon le sexe des hémoglobinoase C de l'échantillon montre une prédominance féminine : 6 filles et 5 garçons, réalisant un sex ratio de 0,83.

- **Caractéristiques Clinico-biologiques.**

- **Clinique.**

L'examen clinique chez ce groupe de patients était sans particularités.

- **Hémogramme.**

Les Résultats des paramètres hématologiques chez les sujets atteints d'hémoglobinoase C,

Le taux d'Hb observé chez les 11 cas d'hémoglobinoase C, varie de 7.8 à 13.1 g/dl avec une moyenne de 11.3 g/dl et un écart-type de 1.7 g/dl.

Le taux d'Hb est plus bas chez les sujets homozygotes C/C, moyenne de 10,2 g/dl, que celui observé chez les sujets hétérozygotes A/C pour lesquels la moyenne d'Hb est de 11, 3 g/dl.

Une anémie, de type microcytaire hypochrome est observée chez 6/11 cas : les 2 cas C/C et chez 4/10 (40 %) cas A/C :

- La microcytose observée chez les cas homozygotes C/C est plus importante que celle observée chez les hétérozygotes A/C, avec des VGM de 56 fl et 70.3fl respectivement.

- Les valeurs de la TGMH varient de 17.6 Pg à 23 Pg avec une TGMH moyenne de 19.7 Pg et un écart type de 3.2
- Des anomalies morphologiques des GR sont retrouvées au frottis sanguin chez tous les patients et sont représentées par une microcytose, une hypochromie et la présence de nombreuses cellules cibles chez les homozygotes.
- **Electrophorèse de l'Hb.**

L'exploration électrophorétique de l'Hb chez les patients porteurs d'hémoglobinose C dans la présente étude souligne les points suivants :

- **Hb C :**
 - Chez les homozygotes (C/C) le taux d'Hb C a varié entre 95.2 % et 100 %, avec une moyenne de 97,6 % et un écart-type de 2,4%.
 - Chez les hétérozygotes (A/C) le taux a varié entre 46.4 et 56.8 %, avec une moyenne de 50.7 % et l'écart-type de 4.3 %.
- **Hb A2 :**
 - Pour les hétérozygotes (A/C), les taux d'Hb A2 ont varié entre 2.1% et 3.2%, avec une moyenne de 1,8 % et un écart-type de 1.5 %.
- **Hb F :**

Présente uniquement chez un nourrisson âgé de 8 mois, de phénotype C/C, à un faible taux 0.9%. Elle est absente chez le groupe des hémoglobinoses C hétérozygotes.
- **Hb A :**
 - Absence de l'Hb A chez les patients homozygotes(C/C).
 - Pour les hétérozygotes (A/C), les taux d'Hb A ont varié entre 51.1 % et 68,5%, avec une moyenne de 54.1 % et un écart-type de 3.5 %

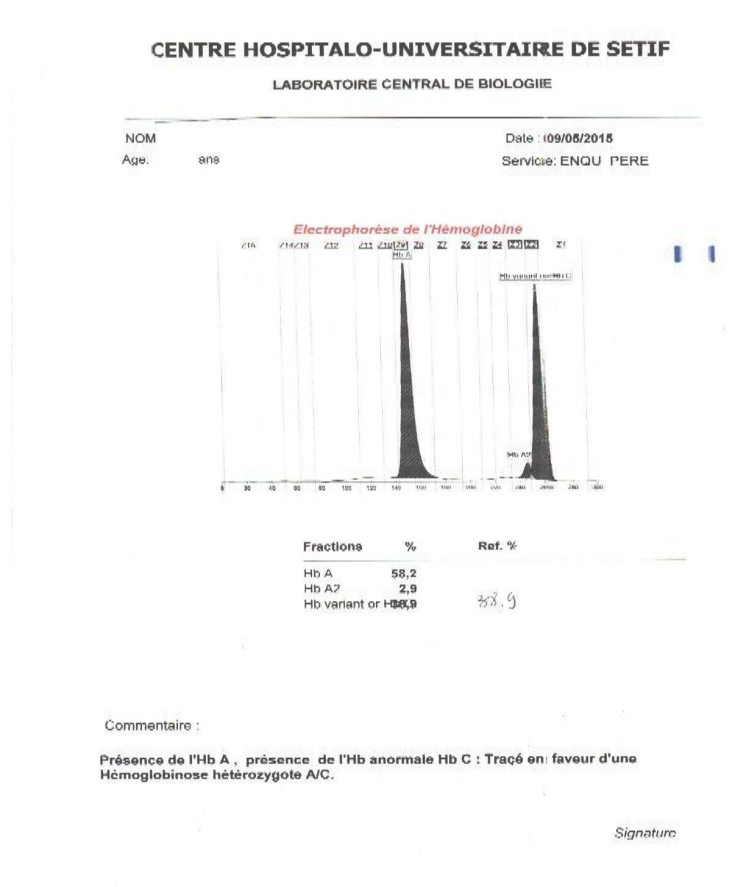
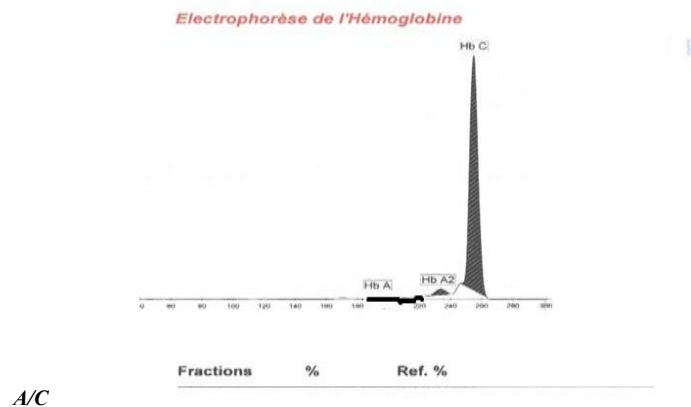


Figure 08 : Le profil électrophorétique de l'hémoglobinosse**Figure 09 :** Le profil électrophorétique de l'hémoglobinosse C/C.

- **Résultats du bilan biochimique.**
- **Ferritinémie :** Ce paramètre a été étudié chez les 11 cas présentant une hémoglobinosse C, 2 de sexe féminin (16.6 %) et 9 de Sexe masculin (83.3%).
- **LDH :** Les 11 enfants porteurs d'Hémoglobinosse C, ont tous bénéficié d'un dosage des LDH.
- Chez les cas homozygotes (n=2) les valeurs des LDH sont de 411 et 596 UI/l.
- Chez les cas hétérozygotes (n=9) les valeurs des LDH ont varié de 208 à 232 UI/l.
- **Groupe des Hémoglobinoses S. (n=2)**
- **Répartition selon l'âge et le sexe.**
Il s'agit d'un garçon et d'une fillette âgés, respectivement, de 36 mois et de 168 mois, au moment du diagnostic.
- **Caractéristiques Clinico-biologiques.**
L'interrogatoire et l'examen clinique des deux cas est sans particularité : absence de pâleur, d'ictère et de SPM.
- **Hémogramme.**
Nos 2 cas sont des hétérozygotes A/S, avec un hémogramme sans anomalies :
- Le taux d'Hb, les indices érythrocytaires, les numérations des globules Rouges, des leucocytes et des thrombocytes, s'inscrivent dans un intervalle normal.
- Le frottis sanguin révèle une anisopoïkilocytose chez les 02 enfants.
- **Electrophorèse de l'hémoglobine :** L'exploration électrophorétique de l'Hb chez les patients porteurs du variant S dans la présente étude souligne les points suivants :
- **Hb S :** Chez les hétérozygotes (A/S) le taux a varié entre 37.8% et 39.2%, la moyenne a été de 38.5% avec un écart-type de 1,9%.
- **Hb A2 :** Chez les hétérozygotes (A/S), les taux d'HbA2 ont varié entre 2,3% et 3.2 %, avec une moyenne de 2.8 % avec un écart-type de 0,7%.
- **Hb F :** Absence de l'Hb F chez les hétérozygotes (A/S).
- **Hb A :** Pour les hétérozygotes (A/S), les taux d'Hb A ont varié entre 61% et 66%, avec une moyenne de 63.5% et un écart-type de 2.3%.

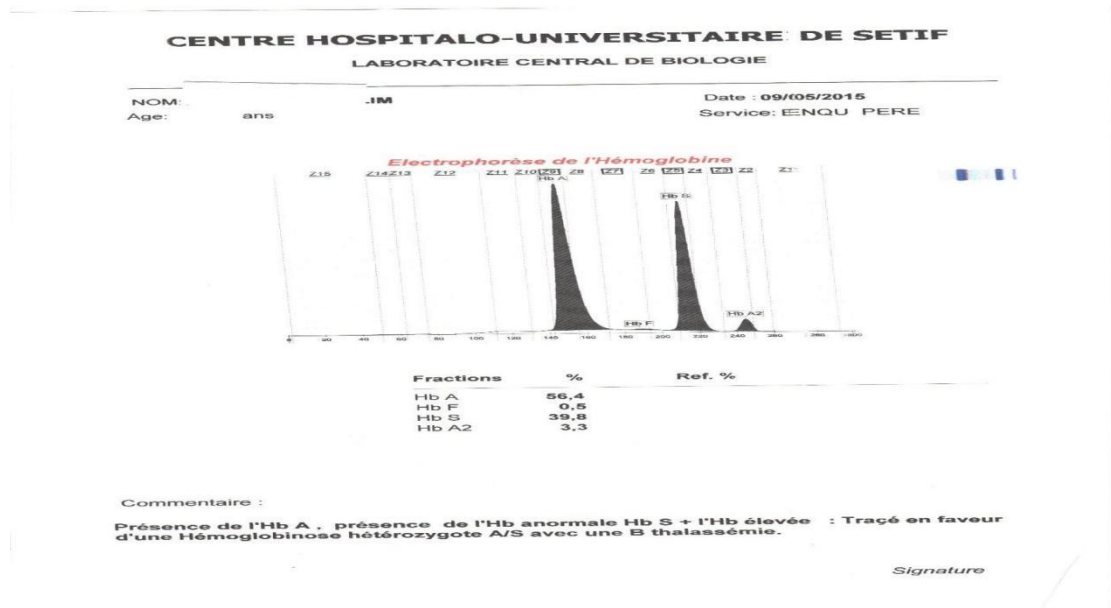


Figure 10 : Le tracé d'une hémoglobinose S hétérozygote (A/S).

La ferritinémie et le bilan d'hémolyse [LDH, BRL] sont normaux chez les enfants A/S

Groupe des composites.

Dans notre série, nous avons retrouvé 3 associations des anomalies de l'hémoglobine :
- 3cas présentaient un double hétérozygote A/S- β thal 3/85 (3.52%).

• **Groupe des composites.**

Dans notre série, nous avons retrouvé 3 associations des anomalies de l'hémoglobine :

- 3cas présentaient un double hétérozygote A/S- β thal 3/85 (3.52%).

• **Caractéristiques Clinico-biologiques.**

Les enfants double hétérozygotes sont cliniquement malades avec :

- une pâleur cutanée muqueuse chez les 3 cas,
- Un subictère associé à une Splénomégalie de type III chez 1un cas sur les 03 S/ β thal.

• **Hémogramme**

- Les double-hétérozygotes S- β thalassémies avaient une anémie +/- sévère, de type microcytaire hypochrome très régénérative, une Aniso-poïlocytose et des drépanocytes chez un des trois cas composites A/S- β thal. Le test de falciformation a été réalisé chez ces 03 cas double hétérozygote un seul cas revient positif mais le test de solubilité est plus sensible est plus fiable, il permet de distingué entre Hb S et Hb D n'a pas été réalisé.

• **Electrophorèse de l'hémoglobine. Chez les doubles hétérozygotes (A/S – β thalassémie) :**

- le taux l'Hb S a été de 56.5 - 90 %, avec une moyenne de 78.9 % et un écart type de 21.2%.
- Le taux d'Hb F est de 15 à 25 % avec une Moyenne de 17.3 % et un Ecart type 3.3%
- le taux d'HbA2 est de 3 - 4 %, avec une moyenne de 3.5 % et un écart-type de 0,6 %.

- le taux d'Hb A est de 0 – 24 %, avec une moyenne de 18.6 % et un écart-type de 3.5 %.

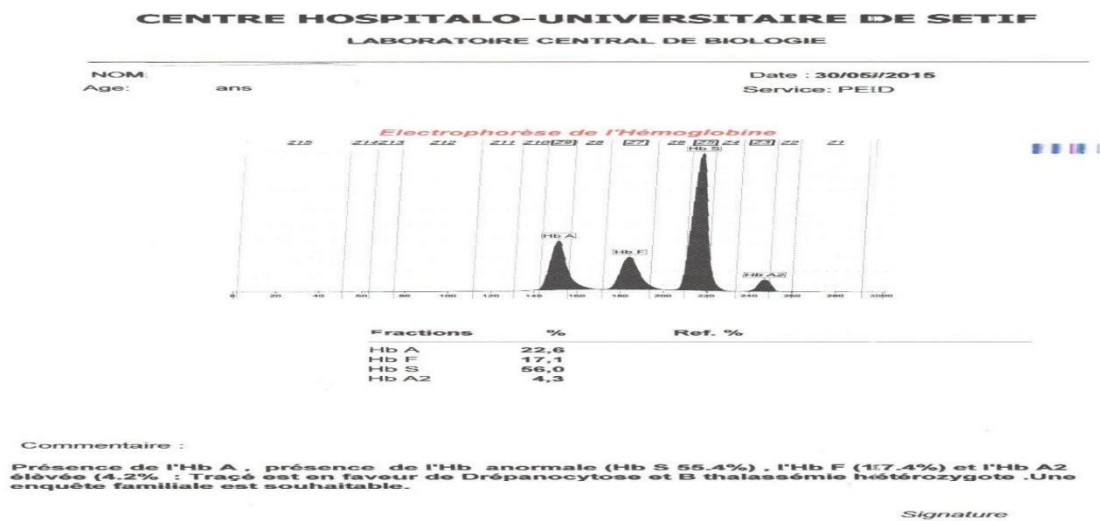


Figure 11 : Le tracé d'un composite A/S β thalassémie.

- Résultats du bilan biochimique.**
- La Ferritinémie.** Ce paramètre a été dosé chez 04 enfants présentant un double composite.. il est normal
- Le Bilan d'hémolyse.** Le bilan d'hémolyse est perturbé chez les double hétérozygotes S/ β thal, avec des taux de LDH allant de 281 à 654, un taux moyen de 453 et un Ecart-type de 134 UI/l.
- La BRB libre** est plus au moins perturbée chez le groupe des double hétérozygote S/ β thal avec des taux qui varient entre 1 et 9 mg/l, un taux moyen de 5.6 mg/l et un écart-type de 3.4mg/L.
- Groupe ayant une augmentation isolée du taux d'Hb F (n : 37).**
Au cours de notre étude, une augmentation isolée de l'Hb F a été observée chez 37 cas. (Figure 92). Il s'agit de 14 Nourrissons et 23 Enfants, âgés de 6 à 120 mois, 24 garçons et 13 fillettes.

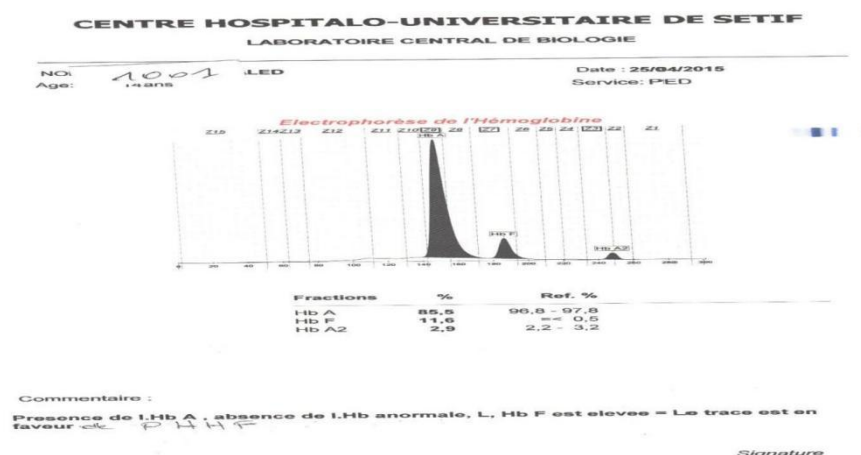


Figure 12 : Profil électrophorétique avec un taux d'Hb F augmenté.

Les taux d'Hb F retrouvés varient de 3.5 à 11.6 % avec une moyenne à 5.4% et un écart-type de 3.3 %.

Il s'agit d'augmentations modérées, Hb F 3.5 - 10% chez 36 cas, et d'augmentations importantes, HB F > 10%, chez un seul cas.

- **Résultats de l'examen Clinique.** L'examen clinique des 22 cas est sans particularité : absence de pâleur, absence d'ictère et pas de splénomégalie.

- **Résultats de l'hémogramme.** L'hémogramme réalisé chez ces 22 cas présentant un taux d'Hb F augmenté (formes congénitales) était dans les normes.

- **Résultats du bilan biochimique.**

Les taux de ferritine, de LDH et de BRB retrouvés dans ce groupe de patients sont normaux.

- **Résultats de l'électrophorèse de l'Hb.** Dans ce groupe de patients :

- le taux d'Hb F varie de [3.8 – 11.6] %, avec un taux moyen de 5.4 et un écart-type de 3.3%. Le taux d'Hb F était supérieur à 10% chez 01 patient.

- Le taux d'Hb A2 varie de [2.6 à 3.1] % avec une moyenne de 2.8 et un écart-type de 0.2

- Un taux d'HbA2 est diminué (1.8) est observé chez 01cas, suggérant une $\delta\beta$ Thalassémie.

- Le taux d'Hb A varié de [79.1 à 92.6] %, Moyenne 85 et écart-type de 6.

Au total, un profil trait $\delta\beta$ Thalassémie hétérozygote, associant une Hb F < 10%, une HbA2 < 2% et une Hb A Normale est retrouvé chez un seul (1) patient. Pour les 21 autres cas, il s'agit de persistance Héritaire de l'Hb F associant une Hb F $\leq$ 10% (sauf chez un cas : Hb F=11.6% une HbA2 et Hb A Normales sans anomalies de l'hémogramme. Ces enfants sont actuellement surveillés régulièrement par les pédiatres, et l'hémobiologiste.

- **Les formes acquises (n=15).** Ces formes sont retrouvées dans 15 cas, pour lesquels l'enquête familiale est revenue négative avec un profil d'électrophorèse de l'Hb sans anomalies chez les 2 parents.

- **Répartition selon l'Age et le sexe.** Il s'agit de 6 Nourrissons et 9 Enfants, répartis en 6 filles et 9 garçons, ce qui réalise un sex ratio de 1.5.

- **Résultats de l'examen Clinique.** L'examen clinique retrouve un contexte infectieux (fièvre chiffrée de 38 à 42 °C chez 15 cas, une pâleur cutanéomuqueuse chez 09 cas /15, une toux avec écoulement nasal, encombrement thoracique avec des râles sibilants en faveur d'une allergie saisonnière, ainsi que présences des diarrhées et vomissement chez 07 cas/15.

- **Résultats de l'hémogramme.**

L'hémogramme retrouvé:

- une hyperleucocytose avec un taux de GB allant de 13.5 à 26 G/L,

- une Anémie chez 12 patients /15, microcytaire, hypochrome et arégénérative.

- Un taux de plaquettes varie de 342 à 465 G/L avec un taux de plaquettes Moyen de 353 G/L et un écart-type de 12G/L. Une thrombocytose est observée chez 07 /15 cas.

- **Résultats du bilan biochimique.** Les résultats du bilan biochimique chez ce groupe de patients sont normaux.

- **Résultats de l'électrophorèse de l'Hb.** : Dans ce groupe de patients :

- Le taux d'Hb F varie de 3.6 – 5.8 %, avec un taux moyen de 4.5% et un écart-type de 1.6 %.

- Le taux d'Hb A2 varie de 2.6 – 2.8%, avec une moyenne de 2.7% et un écart type de 0.1%

- Le taux d'Hb A varié de 91.2 – 93.2 %, Moyenne de 92.5 et un écart type de 1%.

Dans ce groupe formé de 15 patients présentant un taux d'Hb F augmentée, diagnostiqués dans un contexte infectieux, allergique et parasitaire ;

Il s'agit d'enfants, dont l'âge varie entre 06 mois et 120 mois, présentant une :

- infection bactérienne chronique accompagnée d'une Neutrophilie importante,
- Infection parasitaire à type d'oxyurose avec Eosinophilie,
- Allergie avec basophilie associée ou non à une éosinophilie à l'hémogramme.

Ce sont des nourrissons et des enfants suivis régulièrement par le pédiatre, infectiologue et microbiologiste du secteur sanitaire de proximité.

Dans ce groupe, une électrophorèse de l'Hb de contrôle a été réalisée 1 an après le traitement spécifique, et a objectivé la normalisation du taux d'Hb F chez ces enfants.

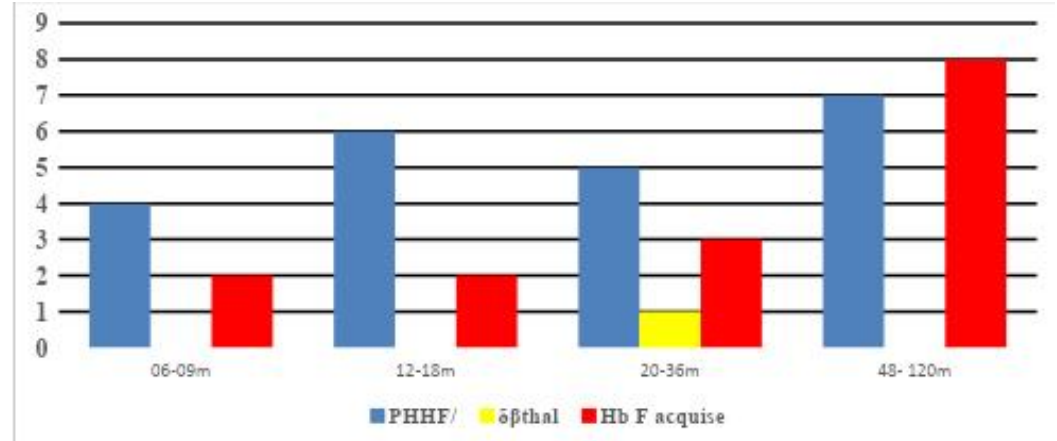


Figure 13 : Répartition de l'Hb F chez les enfants selon l'âge.

- **Analyse des anémies et des microcytoses.**

- **Analyse des anémies.**

Dans notre échantillon, 224 cas d'anémie ont été observés 224/1000 soit 22.4%, réparties chez 83 nourrissons (8.3%) et 141 enfants (14.1%).

- Seuls **25** / 85 cas (32.9 %) d'hémoglobinopathies diagnostiquées se sont présentées avec une anémie :

- 11/63 β thal hétérozygotes,
- 4/4 cas β thal homozygotes
- 1 α thal
- 6/ 11 cas d'hémoglobinoïde C (2 C/C et 4A/C),
- 3 cas double hétérozygotes : 3 cas AS β thal.

- En dehors des hémoglobinopathies, le dosage de la ferritine nous a permis de Diagnostiquer 192 cas (83%) de carence martiale, avec dans 6 cas, une microcytose, une hypochromie sans anémie.

L'anémie ferriprive est donc retrouvée dans 186 cas soit 83% de l'ensemble des anémies.

Ces anémies ferriprives sont des anémies microcytaires hypochromes arégénératives avec un taux de ferritine effondré (<15ng/ml) voire nul et une Hb A2 basse inférieur à 2 %.

- Les 13 cas (5.8 %) présentent une anémie microcytaire, arégénérative avec un bilan martial normal et un bilan inflammatoire perturbé à savoir : une vitesse de sédimentation accélérée à deux chiffres, le taux de fibrinogène augmenté et une CRP positive. L'anémie est de type inflammatoire, évoluant dans un contexte infectieux ou allergique. Il s'agit des 15 cas avec infection bactérienne, parasitaire ou une réaction inflammatoire allergique, accompagnés d'une neutrophilie, une éosinophilie et/ou une basophilie.

- **Analyse des microcytoses.**

L'analyse de l'hémogramme de notre échantillon a mis en évidence 282 cas de microcytoses.

Il s'agit des 224 cas d'anémie microcytaires hypochromes et de 58 cas de microcytose **sans anémie**, répartis comme suit :

- 52/63 cas de pseudopolyglobulie microcytaire du groupe des β thal hétérozygotes,
- 6/192 cas de carence martiale.

Discussions :

• Résultats épidémiologiques : La fréquence

Notre étude de dépistage des anomalies de l'hémoglobine a porté sur 1000 enfants âgés de [06 à 168] mois qui se sont présentés aux secteurs sanitaires pour être vaccinés ou pour un contrôle de celui-ci.

Il s'agit d'enfants sains de la Ville de Sétif et quatre autres communes de Sétif.

Nous avons retrouvés 85 hémoglobinopathies soit (8.5 %) et 37 cas ayant une Hb F augmentée soit (3.7%) dont :

- β thalassémie hétérozygote 63 cas soit (6.3%) est l'anomalie prédominante dans notre série rejoignent les données de la littérature puisque la bête thalassémie hétérozygote est l'hémoglobinopathie la plus répandue dans le monde
- β thalassémie homozygote 04 cas soit 0.4 %
- α thalassémie 01 Cas soit 0.1 %
- L'hémoglobine F hétérozygote ou l'hémoglobine D hétérozygote 21 cas soit 2.1 %.
- 1 cas $\delta \beta$ thalassémie soit 0.1%
- Hémoglobinoses C hétérozygote 12 cas dans notre étude l'hémoglobinoses C hétérozygote vient en second rang avec une prévalence de 1.2 %
- Hémoglobinoses C homozygote 02 cas soit 0.2 %
- Hémoglobinoses S hétérozygote 02 cas soit 0.2 %
- Double hétérozygote drépanocytose hétérozygote - β thalassémie hétérozygote 03 cas 0.3%.

Les β thalassémies hétérozygotes sont très répandues dans :

- la ville de Sétif : **38 cas (5.42 %)**, puis succède en second rang
- la commune d'El Eulma **12 cas soit (6.59 %)**.
- la commune d'Ain Arnet avec un taux de **05 cas soit (9.80 %)**, à
- Ain El Kébira **05 cas (15.62 %)**. faible pour la dernière commune
- Béni Aziz seulement **03 cas soit (8.82 %)**.

La pathologie en seconde position est l'hémoglobinoses hétérozygotes A/C également une fréquence plus importante dans la commune de Sétif **09 enfants** touchés de cette anomalie soit **(1.28 %)** puis la commune d'El Eulma avec **1** seul enfant soit

0.5 %.

L'hémoglobinoses hétérozygotes A/S était retrouvée uniquement à la commune de Sétif chez **02** enfants soit **2.85%**.

L'hémoglobinoses double hétérozygotes A/S β thalassémie était retrouvée uniquement à la Ville de Sétif chez **03** enfants soit **4.27%**.

Le profil trait $\delta \beta$ Thalassémie hétérozygote, est retrouvé chez un seul **(1)** patient. Pour les **21** autres cas, il s'agit de persistance Héritaire de l'Hb F

En L'Algérie plusieurs thèses faites à propos des hémoglobinopathies expliquent que la fréquence de ces pathologies est très variable d'une région à une autre : au centre une fréquence de 2-3%, à l'est de 6 à 7% et l'ouest de 4 à 6 %.

- Dahmane M son travail porté sur 10000 enfants (écoliers) la fréquence des bêta thalassémie hétérozygote était de (2-3)% , bêta thalassémie homozygotes < à 1%
- Belhani M. l'étude portait sur 238 cas, la fréquence des bêta thalassémies était (1.6- 3) % avec une prédominance la forme hétérozygote Identique Bachir D. la forme hétérozygote était plus élevée cependant, Arjoun F/Z son travail réalisait sur un échantillon de 192 cas montrait que la fréquence bêta thalassémie homozygote était < 1% à l'opposait le travail Bouzid, Kamel montrait sur un échantillon de 378 cas à Alger que la fréquence de la drépanocytose homozygote était plus faible. Alors que dans l'ouest Algérien la fréquence des bêta thalassémie était élevée 7%.
- En Afrique du Nord les prévalences de la β thalassémie sont de 25 % en Mauritanie, 1.5 % au Maroc, 3.1% en Tunisie, [4.6 -7.7)% en Libye,
- Benkirane montre : Une étude marocaine ayant porté sur 1025 échantillons de cordons adressés par la maternité de Rabat-Souissi, 50 anomalies ont été enregistrées soit une prévalence des hémoglobinopathies de 5 %.
- Une étude tunisienne de Lahlou Sara portait sur 3225 cas montrait une fréquence basse pour la bêta thalassémie à l'opposé de la drépanocytose ou la fréquence était de 55 % [129]
- Dans les pays du nord africains et au Moyen Orient, plusieurs séries avaient également rapporté une distribution variée de la drépanocytose.
- Une étude menée au Qatar ayant inclus 3275 cas dont 1702 Qatari et 1573 non Qatari dans le groupe Qatari 30.43% de bêta thalassémie et 0.53 % PHHF.
- En Algérie le portage du trait S était de (0.8 à 3.5) %, En Egypte 0.3%, En Jordanie (3.2 à 4.5) %, en Libye de 4.5%, et Au Maroc de 1.2% et en Tunisie 1.89 %.

• ***et sexe de notre échantillon :*** Comme il a été souligné dans la partie des résultats l'âge au moment du dépistage de notre échantillon a varié entre 06 mois à 168 mois, avec une moyenne de 69.4 mois. Notre étude a montré une répartition inégale entre les deux sexes, en notant une prédominance masculine de 67 %, avec un sex-ratio de 2.0. La répartition par sexe des deux pathologies est en équilibre ce qui concorde avec leur mode de transmission autosomale.

La répartition de nos sujets selon les classes d'âge montre une nette prédominance des enfants (80.5 %) par rapport aux nourrissons (19.5 %) donnés, le fait qu'il s'agit dans la majorité des cas de formes infra cliniques diagnostiquées à un âge avancé. Il en est de même pour l'étude faite au Mali [30] où les sex- ratios respectives étaient 1,08 et 1,5. Ces résultats se rapprochent de celles de l'étude de Dahmane M. [8] dont le sexe masculin représente 61% Par contre, l'étude nationale du Zatla réalisée dans l'ouest algérien entre 1992 et 2005 [132] retrouve une prédominance féminine avec sex-ratio de 0.15.

La littérature rapporte des résultats variés, alors que la prédominance féminine a été plus marquée dans la série de Shabbir et al [146]. Cette différence pourrait se justifier par le mode de recrutement ou par l'effectif, qui diffèrent selon les études.

• ***L'origine géographique :***

Nous rappelons ici, à travers le tableau, la répartition générale des hémoglobinopathies selon les données de la littérature [133, 146]. Il s'agit, en effet, d'une région de prédilection des désordres de l'Hb de par sa situation géographique et les origines ethniques de sa population.

Hémoglobinopathies

Localisation géographique

Béta-thalassémie

Pourtour méditerranéen Moyen – Orient, Sud et l'Est de l'Asie
Afrique du nord et de l'Ouest, Les Antilles

Alpha-thalassémie

Sud-est asiatique Chine, l'Afrique (équatoriale) Pourtour méditerranéen

Hémoglobinoses S

Afrique (population noire) Les Antilles et Les Etats-Unis Population Indiennes, Arabes et méditerranéennes

Hémoglobinoses C

Afrique de l'Ouest (Ghana, Togo...) Les Etats-Unis et Caraïbes Sud de l'Europe (Italie, Turquie) Afrique du Nord (Maroc, Algérie)

Nous soulignons également, à travers notre série (n=85), des cas originaires de la ville de Sétif avaient 38 cas de béta thalassémie hétérozygote soit (5,42 %). Suivie par la commune de l'El Eulma 12 cas de béta thalassémie hétérozygote soit (6,59 %) et la commune de Ain Arnat 05 cas de béta thalassémie hétérozygote soit (9,80 %), 05 cas de béta thalassémie hétérozygote soit (15,62 %). La commune Ain El Kébira a présenté (15,62 % et la commune de Béni-Aziz avait un pourcentage élevé de (8.82%).

• Répartition des hémoglobinopathies :

- La répartition des nourrissons et des enfants en fonction du diagnostic étiologique montre une prédominance des anomalies quantitatives de l'Hb (80%) par rapport aux anomalies de structures (20 %). Ce résultat concorde avec des études réalisées à Alger, également s'accorde avec ceux retrouvés dans les études de Benkirane et al. [69], Dahmane M. [8].
- Par contre, une étude en Turquie [132], a révélé une prédominance des anomalies de structure.
- La prédominance du trait β -thalassémique (74.1 % des cas) dans notre travail, a également été rapportée dans d'autres séries, notamment Qatarienne [133], où il présentait, respectivement, 43,2% des cas d'hémoglobinopathies.
- D'autre part, la série étudiée se caractérise par un nombre légèrement élevé des cas de l'hémoglobinoses C (1.2%) par rapport à celui de l'hémoglobinoses S (0.5 %), ce qui s'éloigne des résultats des études citées où la drépanocytose dépasse largement les autres variants [135,136].
- Dans notre série, cette notion de consanguinité n'a pu être confirmée que chez seulement 54 cas soit 5.4 % des cas. Ce résultat explique la prédominance de la forme hétérozygote et d'autre part le nombre faible des formes homozygotes dans notre série.

Conclusion

Les hémoglobinopathies sont des anomalies héréditaires de globule rouge résultant d'une anomalie de structure ou de synthèse siégeant sur les chaînes de globine. Ils s'agissaient des pathologies dont l'expression clinique est variable, allant de formes asymptomatiques aux formes sévères. La fréquence, la distribution des hémoglobinopathies dans le monde et les moyens thérapeutiques encore limités, font de ces anomalies un véritable problème de santé publique. Ces dernières mettent en jeu le pronostic vital. Une hémoglobinopathie peut être rencontrée dans plusieurs formes génétiquement variées. Il peut s'agir des formes hétérozygotes, homozygotes, double hétérozygotes ou une double association d'hémoglobinopathies différentes. Le problème peut se diversifier davantage et on peut trouver des associations d'hémoglobinopathies avec d'autres maladies génétiques conduisant à des syndromes plus au moins graves selon les individus.

Le laboratoire effectuant le diagnostic des hémoglobinopathies doit savoir reconnaître les principaux mutants d'intérêt clinique, faire le diagnostic de bêta-thalassémie et les difficultés tiennent, d'une part, au nombre de mutants et à la nécessaire confrontation de diverses techniques (2 ou 3 minimum) et d'autre part, à l'intrication possible des anomalies.

Au final, le diagnostic des hémoglobinopathies nécessite impérativement la confrontation de l'étude de l'hémoglobine proprement dite, des données cytologiques et des données cliniques pour une interprétation correcte des résultats. À la moindre incertitude diagnostique, l'avis d'un laboratoire de référence doit être sollicité.

Ce travail porte sur une étude effectuée sur 1000 cas dépistés : L'hémoglobinopathie provenant de la population de Sétif. Il nous a permis de révéler une fréquence moyenne de 08.5% d'hémoglobinopathies. Les 1000 cas ont subi une étude biochimique de l'hémoglobine par une **Électrophorèse capillaire(EC) « Sebia »**.

Références bibliographiques

- [1] Abaza H, Gara, Ben Chaabene A & al (2013) Variation phénotypique et moléculaire des hémoglobinopathies a review La Tunisie Médicale Vol 91 (n°02)
- [2] Abraham E, Reese A, Stallings N, Huitsman T. (1976) paration of human hemoglobins by DEAE cellulose Chromatographusing glycine –KCN Nacl developers. Hb.
- [3] Adil S. A. (1970). Nilder variant of Sickle cell dieases in Arabic in Kawait associated with unusuually high level of foetal haemoglobin Br 0J0Haemat.
- [4] Adil A. Eissa, Muna A. Kashmoola. Et al (2015) Molecular Characterization of bêta-Thalassemia in Nineveh Province Illustrates the Relative Heterogeneity of Mutation Distributions in Northern Iraq. Indian J Hematol Blood Transfusion
- [5] Agouzal M. (2010).Contribution à l'étude du profil épidémiologique de la bêta-thalassémie majeure au Nord-Ouest du Maroc et du Traitement Chelateur de fer Thèse pour l'obtention du doctorat national AA Faculté des Sciences Université Ibn Tofail, Kenitra
- [6] Akinsh I, Alsultan A, Solovieff N, & al. (2011) Fetal hemoglobin in sickle cell anemia Blood 118 (19-27).
- [7] Alain Blaque B, Fourestier M (1986.) Essentiel médical et Biologie Maloine S A Editeur
- [8] Alter B, Golf S, Efremov G, Gravel M, Huisman T. (1980). Globin chain electrophoresis: a new approach to the determination of the G γ /A γ ratio in fetal hemoglobin and to studies of globin synthesis. Haematol
- [9] Ammour N. & Col (2012.) La drépanocytose et autres hémoglobinoses Centre de Transfusion Sanguine Bab El Oued
- [10] Henni T, Bachi D, Tabone P, Jurdic P, Goget J, Colonna (1981)7Haemoglobin Bart's in northern Algeria Acta Haematol,
- [11] Harteveld CL, HiggsDR.(2010) Alpha-thalassaemia. Orphanet J Rare Dis
- [12] Hessissen L, HarifM. (2010) elles nouveautés d'une hémoglobinopathie. Annales de médecine et thérapeutique2(1)
- [13] Kohne E (2011). Hemoglobinopathies : Clinical Manifestations, Diagnosis, and Treatment. Deutsches Ärzteblatt International.