

Les caractéristiques des syndromes drépanocytaires majeurs

M.Terchi, N.Zidani, N.Scander, A.Gaboussa, H.Miloudi, N.Ferroudj, M.Bensadok, S.Nekkal

Service d'hématologie et banque de sang CHU Beni Messous Alger

Introduction

Les SDM sont des maladies génétiques de l'hémoglobine, de transmission autosomique récessive, caractérisés par la présence d'hémoglobine S, résultant d'une mutation du 6ème codon du gène codant pour la chaîne Bêta-globine, ces derniers sont très majoritairement de type SS, SC, et S/βthalassémies.

Objectifs

L'objectif de notre travail est de déterminer les caractéristiques épidémiologiques, biologiques, évolutives et thérapeutiques des SDM dans notre service d'hématologie.

Matériel et méthodes

C'est une étude rétrospective, descriptive sur 157 patients présentant un SDM. Les données ont été recueillies à partir des dossiers médicaux.

Objectif

Les syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) sont très majoritairement de type SS, SC, et S/βthalassémies. L'objectif de notre travail est de déterminer les caractéristiques épidémiologiques, biologiques, évolutives et thérapeutiques des SDM dans notre service d'hématologie.

Matériel et méthodes

C'est une étude rétrospective, descriptive sur 157 patients présentant un SDM. Les données ont été recueillies à partir des dossiers médicaux.

Résultats

Notre série est constituée de 70 (45%) patients homozygotes (SS), 68 (43%) S/B thalassémique (SB) et 19 (12%) patients hétérozygotes composites SC. Quatre-vingt-dix sont de sexe masculin et 67 féminins. La moyenne d'âge est de 19 ans (02 - 60) dont (34%) ont moins de 16 ans. Trente et un (20%) sont issus d'un mariage consanguin. La moyenne d'âge au diagnostic est de 2,7 ans (04 - 41). 48% ont un cas similaire dans la fratrie. La moyenne d'Hb au diagnostic et celle de base sont respectivement de 4,33g/dl (02 - 9,8) et de 7,5 g/dl (04 - 13). 120 (76%) ont fait un syndrome infectieux dont 62 (39%) compliqués d'hémolyse. Cinquante-neuf (38%) patients présentent des cvo > 3 par an. 09 (06%) ont présenté au moins un syndrome thoracique, 7 (04%) un priapisme, 4 (2,5%) AVC, un (0,6%) un hématome cérébral, 6 (3,8%) infarctus splénique. Tous nos patients reçoivent un traitement symptomatique initié à domicile et poursuivi en hôpital de jour selon la sévérité du tableau clinique. Cent trente trois (85%) ont bénéficié d'une transfusion simple, 73 (54%) d'un échange transfusionnel et 63 (40%) sont sous hydroxyurée. Les complications sont : 54 (34%) LV dont 44 (28%) cholecystectomies, 32 (2%) splénectomies, 5 (3,18%) nécrose de la tête fémorale, 3 (1,9%) ulcère de jambe, 2 (1,27%) complications oculaires, 05 (3,18%) rénales, 06 (3,8%) cardiaques, 2 (1,27%) hépatiques, 23 (15%) ont une ferritine > 1000 µg/l, 1,3 ont bénéficié d'une IRM hépatique et cardiaque. 19 (12%) patients reçoivent une chélation, 2 (1,27%) ont une sérologie virale positive (1 HIV et 1 HBC). Cinquante pour cent des patients ont été hospitalisés pour plusieurs motifs (syndrome infectieux, crise vaso-occlusive sévère, priapisme, intervention chirurgicale...). Cent sept patients (68%) sont vivants, 47 (30%) perdus de vue et 3 (02%) décès.

Discussion

Les SDM se répartissent dans notre service de façon presque équitable en SS et SB, le tiers de nos patients sont des enfants, espérance de vie prolongée grâce à l'amélioration de la prise en charge de la maladie. Vu la moyenne d'âge on note la prédominance des complications infectieuses et la fréquence des cvo. Le traitement est basé sur les recommandations internationales de la prise en charge de la drépanocytose, adapté à chaque cas et en collaboration avec les médecins spécialistes référents.

Conclusion : Vu la fréquence de la drépanocytose dans notre région un dépistage précoce ainsi qu'un bilan régulier sont souhaitables afin d'instaurer une prise en charge et adéquate et d'améliorer l'espérance de vie. Intérêt particulier du conseil génétique et du diagnostic anténatal.

157 patients présentent un SDM.

Moyenne d'âge est de 19.

Moyenne d'âge au diagnostic est de 2,5 ans.

31 patients sont issus d'un mariage consanguin.

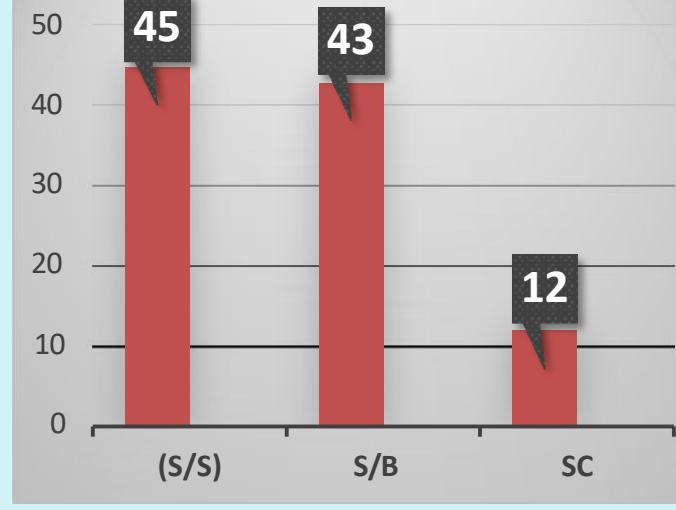
La moyenne d'Hb au dg est de 4,33g/dl (02 - 9,8).

La moyenne d'Hb de base est de 7,5g/dl (04 - 13).

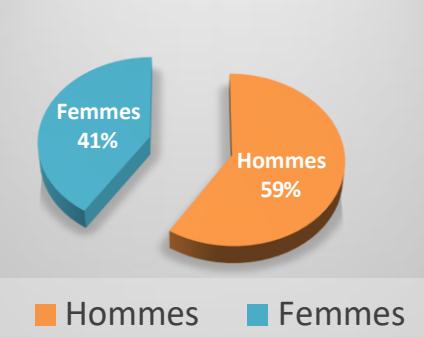
Tous nos patients ont présenté des complications aigues et/ou chroniques.

133 de nos patients ont bénéficié d'une transfusion simple (anémie sévère, hémolyse post infectieuse, cvo, priapisme), 73 d'un échange transfusionnel (cvo, priapisme, AVC, nécrose de la tête fémorale, STA, préparation à la chirurgie), 63 patients sous hydroxyuree.

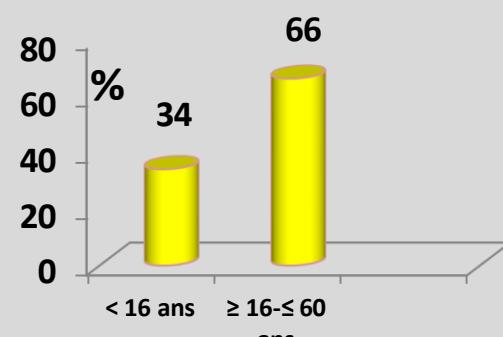
Les SDM



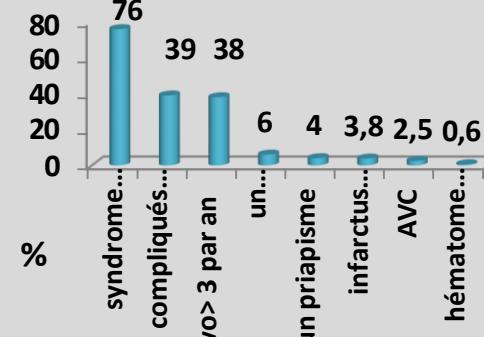
Sex ratio 1.34%



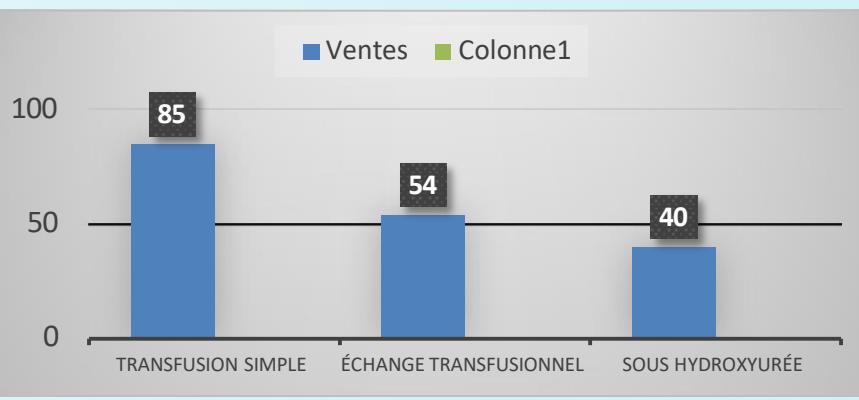
Age des patients



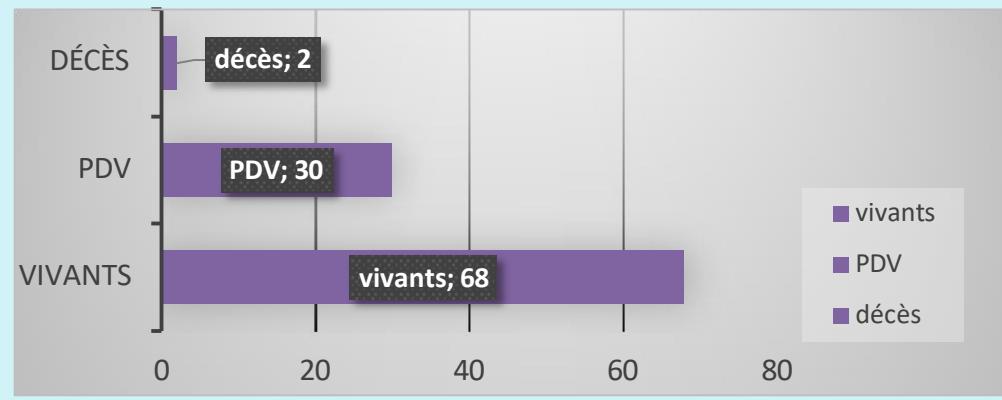
Complications



Traitements



Devenir



Discussion

Les SDM se répartissent dans notre service de façon presque équitable en SS et SB, le tiers de nos patients sont des enfants, espérance de vie prolongée grâce à l'amélioration de la prise en charge de la maladie. Vu la moyenne d'âge on note la prédominance des complications infectieuses et la fréquence des cvo. Le traitement est basé sur les recommandations internationales de la prise en charge de la drépanocytose, adapté à chaque cas et en collaboration avec les médecins spécialistes référents.

Conclusion

Vu la fréquence de la drépanocytose dans notre région un dépistage précoce ainsi qu'un bilan régulier sont souhaitables afin d'instaurer une prise en charge et adéquate et d'améliorer l'espérance de vie. Intérêt particulier du conseil génétique et du diagnostic anténatal.