

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية
République Algérienne Démocratique et Populaire
وزارة التعليم العالي والبحث العلمي
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique
جامعة سعد دحلب البليدة (1)
Université SAAD DAHLEB-Blida 1



Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie
Département de Biologie
Mémoire de fin d'études
En vue de l'obtention du diplôme de Master dans le domaine SNV
Filière : Sciences Biologiques
Option : génétique.

Thème

Etude de la drépanocytose héréditaire en Algérie. A propos de quelques familles

Présenté par :

Soutenu le : 04/07/2024

AMER EL KHEDOUD Fadia

GRITLI Meriem

Devant le jury :

Nom	Grade/Lieu	Qualité
Mme Nom DJOUAHRA. N	MAB /USDB1	Présidente
Mme Nom ZEROUTI. K	MCB/USDB1	Examinatrice
Mme Nom GUESSAIBIA. N	MCA/USDB1	Promotrice
Mme Nom SADOUKI. H	DOCTORANT/USDB1	Co-promotrice

Année universitaire : 2023/2024

Remerciements

Tout d'abord, nous ne pouvons pas faire ce travail sans la bénédiction et la force d'Allah.

Nous commençons par exprimer nos vifs remerciements à notre promotrice Mme GUESSAIBIA Nadia qui a guidé notre mémoire, et nous la remercions aussi pour son soutien constant et sa disponibilité.

*Nous adressons un grand remerciement à notre co-promotrice SADOUKI Hanane pour son aide
Nos remerciements s'adressent également au Dr Brahim du service d'hématologie pour son assistance technique et ses conseils éclairés*

Nous tenons particulièrement à remercier Mme DJOUAHRA N pour avoir accepté de présider le jury.

Nous souhaitons exprimer notre gratitude à Mme ZEROUTI K pour accepter d'examiner ce travail.

Un grand merci à notre chef d'option Mr MOHAMED SAID R de l'université de Blida.

Merci à toute personne qui a contribué de près ou de loin à la réalisation de notre projet, trouvez ici l'expression de nos sincères sentiments.

Merci

Dédicace

Je dédie cette réussite à mon esprit ambitieux.

*à mon ange sur terre, à celle qui incarne l'amour et la tendresse, à mon sourire,
à ma chère mère, qui a travaillé pour mon succès, m'a soutenu et fait tant de
sacrifices pour moi.*

*À celui qui m'a appris à donner sans attendre en retour, à celui dont je porte
fièrement le nom, à mon cher père, qui m'a aidé à avancer dans la vie.*

Je vous remercie pour vos valeurs nobles et votre soutien constant.

*À mon pilier dans la vie, à celui qui a toujours été à mes côtés, mon cher frère
Mohamed.*

*À ma joie et mon papillon, à ma chère sœur Sarah, qui sont pour moi des
exemples de persévérance, de courage, et de générosité.*

*À mon amie Selsabila à mon hormone du bonheur, ta présence dans ma vie est
l'une des belles choses qui m'ont fait croire que les coïncidences de la vie
peuvent être merveilleuses.*

À Ma binôme Fadia et sa famille .

*Et tous mes amies sans exception et à tous ceux qui sont chers à mon cœur
Spécialement, Camilia, Selma, Wissale et Meroua.*

À mon chers famille GRITLI et NEMDILE.

À mes collègues en Palestine, empêchés par la guerre de se tenir à ma place.



Meriem

Dédicaces

*Pour chaque début une fin. Les années ont passé et le rêve est devenu réalité. Le voyage n'a pas été court et il n'aurait pas dû l'être, mais je l'ai fait. Avant toutes choses **je remercie Allah** le tout puissant de m'avoir donné la santé et le courage de terminer ce travail, et aujourd'hui je lève fièrement chapeau et je dédie ce succès à :*

Mon père "Omar" et la femme qui a souffert sans laisser souffrir : **ma mère "madina"**.
Aucun mot, aucune dédicace ne pourrait exprimer mon respect, ma considération et mon amour pour les sacrifices qu'ils ont consentis pour mon instruction mon bien-être, ils ont été parmi l'une des raisons du succès de ce travail.

À cher frère « salim » et ma chère sœur « yousra » Pour leur soutien, leur affection ainsi que leurs encouragements permanents. Vous occupez une place particulière dans mon cœur.

À ma sœur, Salma et ses trois merveilleux enfants, pour leur amour et leur soutien constants.

À mon mari " karim ", pour la patience et le soutien dont il a fait preuve pendant toute la durée de ce travail et à qui je voudrais exprimer mes affections et mes gratitude. Merci infiniment.

À ma belle-mère, pour son amour et sa gentillesse, qui ont enrichi ma vie de manière inestimable.

Je tiens à exprimer ma profonde gratitude **à mes amies et sœurs Hassna et Sarah** pour Votre présence et vos encouragements ont été une source immense de motivation et de réconfort.
Chaque moment partagé avec vous est un souvenir précieux gravé dans mon cœur.

À ma grande mère et mon grand-père maternel, mes tentes, Les filles de ma tante et les filles de mon cousin pour leur confiance, leurs conseils leur soutien inconditionnel.

À la mémoire de ma grande mère et mon grand-père paternelle, qui sont toujours dans mon cœur. *Que Dieu vous accueille dans son vaste et éternel paradis*

À mon binôme et ma sœur Meriem Je suis heureuse que tu sois avec moi, Je te remercie du fond du cœur pour ton partenariat, ta patience et ta compréhension. Ce travail est autant le tien que le mien, et je suis fière de ce que nous avons accompli ensemble.

À mes collègues en Palestine, empêchés par la guerre de se tenir à ma place.



Fadia

Résumé :

La drépanocytose ou anémie falciforme est une maladie génétique héréditaire de l'hémoglobine, transmise selon le mode autosomique récessif. Cette hémoglobinopathie est provoquée par une mutation en position 6 de la chaîne B globine causant ainsi la synthèse d'une hémoglobine anormale appelée HbS.

Nous avons réalisé une étude génétique des familles touchées par la drépanocytose originaires de la région centre de l'Algérie. Pour cela, nous avons analysé les dossiers de 51 patients. L'étude épidémiologique montre que la forme la plus fréquente dans la drépanocytose est la forme homozygote S/S, qui représente (33%) des patients étudiés. La tranche d'âge la plus touchée est celle de (31 ans et plus) qui est estimée à plus de (37%). La drépanocytose touche plus les femmes que les hommes avec 53% de femmes malades. Concernant l'enquête génétique des 3 familles atteintes, elle montre que la maladie est 100% héréditaire avec une transmission autosomique récessive. Nous avons réalisé un frottis sanguin pour confirmer la présence d'hématies falciformes chez nos patients, ainsi qu'un hémogramme pour évaluer les différents paramètres du sang. Nos résultats montrent que 90% des patients présentent une anémie mineure à sévère (17% sévère, 47% modérée, et 43% mineure). Une électrophorèse de l'hémoglobine a été réalisée afin de déterminer les génotypes de nos différents patients, nos résultats montrent que la drépanocytose est une maladie génétique relativement fréquente en Algérie, il est impératif de détecter les familles portant un trait drépanocytaire, notamment grâce à l'électrophorèse de l'hémoglobine, afin de pouvoir instaurer une prévention grâce au conseil génétique.

Mots clé : Drépanocytose, Anémie falciforme, Hémoglobinopathie, Hémoglobine S, Électrophorèse, enquêtes génétiques.

الملخص

مرض الخلايا المنجلية أو فقر الدم المنجلي هو اضطراب وراثي في الهيموجلوبين، وهو الركيزة في خلايا الدم الحمراء، وهو ضروري لنقل الأكسجين في جميع أنحاء الجسم. يحدث اعتلال الهيموجلوبين هذا بسبب طفرة في الموضع 6 من سلسلة الجلوبيين B ، مما يتسبب في تخليق هيموجلوبين غير طبيعي يسمى HbS . ينتقل هذا المرض بطريقة جسمية متنحية.

قمنا بإجراء دراسة وراثية للعائلات المصابة بمرض فقر الدم المنجلي من المنطقة الوسطى بالجزائر. للقيام بذلك، قمنا بتحليل ملفات 51 مريضاً. أظهرت الدراسة الوبائية أن الشكل الأكثر شيوعاً لمرض فقر الدم المنجلي هو الشكل المتماثل S/S، والذي يمثل (33%) من المرضى الذين تمت دراستهم. والفئة العمرية الأكثر تأثراً هي (31 سنة فأكثر) وتقدر بأكثر من (37%). يصيب مرض فقر الدم المنجلي النساء أكثر من الرجال، إذ يصيب 53% من النساء. وفيما يتعلق بالفحص الوراثي للعائلات الثلاث المصابة، تبين أن المرض وراثي بنسبة 100% مع انتقال وراثي جسي متنحي. أجرينا مسحة دم للتأكد من وجود الخلايا المنجلية لدى مرضانا، بالإضافة إلى تحليل الدم لتقييم متغيرات الدم المختلفة. تظهر نتائجنا أن 90% من المرضى يعانون من فقر الدم البسيط إلى الشديد (17% شديد، 47% متوسط، و 43% طفيف). تم إجراء التحليل الكهربائي للهيموجلوبين من أجل تحديد النمط الوراثي لمرضانا المختلفين، وأظهرت نتائجنا أن مرض فقر الدم المنجلي هو مرض وراثي شائع نسبياً في الجزائر، ومن الضروري اكتشاف الأسر التي تحمل سمة فقر الدم المنجلي، ولا سيما بفضل الهيموجلوبين الرحلان الكهربائي، من أجل التمكن من تحديد الوقاية من خلال الاستشارة الوراثية.

الكلمات المفتاحية: فقر الدم المنجلي، اعتلال الهيموجلوبين، الهيموجلوبين S، الرحلان الكهربائي، التحقيقات الوراثية.

Abstract

Sickle cell disease or sickle cell anemia is an inherited genetic disorder of hemoglobin, a substrate in red blood cells, which is essential for the transport of oxygen throughout the body. This hemoglobinopathy is caused by a mutation in position 6 of the B globin chain, thus causing the synthesis of an abnormal hemoglobin called HbS. This disease is transmitted in an autosomal recessive manner.

We carried out a genetic study of families affected by sickle cell disease from the central region of Algeria. To do this, we analyzed the files of 51 patients. The epidemiological study shows that the most common form of sickle cell disease is the homozygous S/S form, which represents (33%) of the patients studied. The most affected age group is (31 years and over) which is estimated at more than (37%). Sickle cell disease affects women more than men, with 53% of women affected. Concerning the genetic investigation of the 3 affected families, it shows that the disease is 100% hereditary with an autosomal recessive transmission. We performed a blood smear to confirm the presence of sickle cells in our patients, as well as a hemogram to evaluate the different blood parameters. Our results show that 90% of patients have minor to severe anemia (17% severe, 47% moderate, and 43% minor). Hemoglobin electrophoresis was carried out in order to determine the genotype of our different patients, our results show that sickle cell disease is a relatively common genetic disease in Algeria, it is imperative to detect families carrying a sickle cell trait, in particular thanks to hemoglobin electrophoresis, in order to be able to establish prevention through genetic counseling.

Keywords: Sickle Cell Disease, Sickle cell Anemia, Hemoglobinopathy, Hemoglobin S, Electrophoresis, Genetic Surveys.

Liste des Abréviations

AS	porteur sain.
AVC	accidents vasculaires cérébraux.
CCMH	Concentration Corpusculaire Moyenne en Hémoglobine.
C2FP	Capillary 2 Flex Piercing.
CHU	Centre Hospitalo-Universitaire
CVO	Crises vaso-occlusives.
EDTA	Acide Éthylène Diamine Tétra-acétique.
F.F	Frantz Fanon.
GB	Globules Blancs.
Glu	Acide Glutamique.
GR	Globules Rouges.
Hb	Hémoglobine.
HbA	Hémoglobine Adulte majeur.
HbA2	Hémoglobine Adulte mineure.
HbC	Hémoglobine C.
HbE	Hémoglobine E.
HbF	Hémoglobine Foétale.
Hb O-Arabe	Hémoglobine O-Arabe.
HbS	Hémoglobine S.
HTE	Hématocrite.
IgM	Immunoglobulines M.
IgG	Immunoglobulines G.
LYS	Leucocytes.
MGG	May-Grunwald Giemsa.
NFS	Numération Formule Sanguine.
PNN	Polynucléaires Neutrophiles.
PS	Phosphatidylsérine.
Sβ	S BThalassémie.
SC	Double Hétérozygote S/C.
SDM	Syndrome Drépanocytaire Majeur.
SS	Drépanocytose Homozygote.
Val	Valine.
VGM	Volume Globulaire Moyen.

Liste des figures	Pages
Figure 1 : Représentation schématique de l'hémoglobine HbA1, avec les chaînes alpha et bêta, chez un sujet sain (image a) et un sujet drépanocytaire (image b)	03
Figure 2 : Érythrocytes falciformes. Frottis de sang périphérique d'un patient atteint de drépanocytose.....	04
Figure 3 : Altération de la membrane des globules rouges par des polymères d'hémoglobine falciforme.....	05
Figure 4 : Mécanisme physiopathologique de base de la drépanocytose.....	05
Figure 5 : Carte du nombre estimé de naissances atteintes de drépanocytose pour 100 000 naissances par pays en 2015.....	07
Figure 6 : Observation microscopique d'un frottis sanguin coloré au MGG d'un patient atteint de drépanocytose SS (A : microscope ×40 SP, B : microscope ×100 SP)	18
Figure 7 : Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine A/S.....	20
Figure 8 : Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine S/C.....	20
Figure 9 : Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine S/β Thal.....	21
Figure 10 : Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine S/S.....	21
Figure 11 : Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine A/S.....	21
Figure 12 : Profil électrophorétique d'un sang d'un sang normal A/A.....	22
Figure 13 : Répartition des cas selon les différents types des drépanocytoses.....	24

Liste des tableaux	Pages
Tableau I : Variants communs, semi-rares ou rares (hors HbS) rencontrés dans le contexte des SDM (Dembale,2020).....	10
Tableau II : le risque de transmission drépanocytose.....	11
Tableau III : représente la formule numération sanguine (FNS) qui est considérée comme anormale chez les hommes et les femmes.....	19
Tableau IV : représente les résultats de profil électrophorétique	22
Tableau V : Répartition des cas selon les différents types des SMD.....	23
Tableau VI : Répartition des types de drépanocytose en fonction de l'âge.....	24
Tableau VII : Répartition des types de drépanocytose en fonction du sexe.....	25
Tableau VIII : Première enquête familiale : Famille 1.....	28
Tableau IX : Deuxième enquête familiale :Famille 2.....	29
Tableau X Le troisième enquête familiale : Famille 3.....	30

SOMMAIRE

Remerciements	
Dédicaces	
Résumé	
Liste des abréviations	
Liste des figures	
Liste des tableaux	
Introduction.....	1
Chapitre I : Synthèse bibliographique	
I .1. Définition.....	03
I.1.1. Les hémoglobinopathies.....	03
I.1.2. La drépanocytose.....	03
I.1.3. L'hémoglobine.....	03
I.2. Historique de la drépanocytose.....	06
I.3. Épidémiologie.....	07
I.3.1. Dans le monde.....	07
I.3.2. Au Maghreb.....	07
I.3.3. En Algérie.	08
I.4. Manifestation clinique de la drépanocytose.....	08
I.4.1. Complications aiguës.....	08
I.4.1.1. Anémie	08
I.4.1.2. Les crises vaso-occlusives (CVO)	08
I.4.1.3. Les accidents vasculaires cérébraux (AVC).....	09
I.4.1.4. Infections	09
I.4.2. Les complication aux organes	09
I.5. Génétique	09
I.6. Les modes de transmission	10
I.6.1. Risques de transmission drépanocytose.....	11
I.6.2. La maladie drépanocytose SC et Sβ-thalassémique	12
I.6.2.1. L'hémoglobine C	12

I.6.2.2. La β -thalassémie	13
Chapitre II : Matériels et méthodes	
II.1. Matériel	14
II.1.1. Type et population d'étude	14
II.1.2. Supports utilisés dans l'enquête statistiques	14
II.1.3. Critères d'inclusion et d'exclusion.....	14
II.2. Méthodes	14
II.2.1. Prélèvement sanguin.....	14
II.2.2. Frottis sanguin.....	14
II 2.3. L'hémogramme	15
II 2.4. Électrophorèse capillaire	16
II 2.5 Étude statistique	17
II 2.6. Enquêtes génétiques	17
Chapitre III : Résultats et discussion	
III 1. Résultat des frottis	18
III 2. Résultat des hemogrammes.....	19
III 3. Résultat de l'électrophorèse	20
III 4. La répartition drépanocytaire	23
III 4.1. La répartition de la population selon les types de drépanocytoses	23
III 4.2. Répartition de la population selon l'âge.....	24
III 4.3. Répartition de la drépanocytose selon le sexe	25
III 4.4. Répartition selon la consanguinité :	26
III 5. Mode de transmission	27
Conclusion et perspectives.....	32
Références bibliographiques	
Annexes	

Introduction

Les hémoglobinopathies sont des troubles de la constitution qui se manifestent par des anomalies des niveaux d'hémoglobine. Elles figurent parmi des anomalies génétiques les plus courantes à l'échelle mondiale. Les formes majeures de ces maladies sont souvent graves, leur prise en charge est difficile et a un impact psycho-social important sur les patients et leurs familles. Globalement, elles sont encore peu connues des professionnels de la santé. Cette ignorance est responsable d'un diagnostic erroné, d'un retard dans leur traitement et, par conséquent, d'une morbidité et d'une mortalité élevées chez ces patients **(Aguilar-Martinez et al, 2010) et (Dahmani et al, 2017).**

La drépanocytose, est une maladie héréditaire touchant l'hémoglobine des globules rouges. Cette protéine est essentielle à la fonction respiratoire : c'est elle qui permet le transport de l'oxygène dans notre organisme. Elle participe aussi à l'élimination du dioxyde de carbone. Cette anomalie de l'hémoglobine aboutit à la synthèse d'une hémoglobine anormale « HbS » **(Labie et Elion,2010) et (N'Diaye et al, 2022).**

L'hémoglobine S (HbS) résulte de la substitution de la valine à l'acide glutamique en position 6 de la chaîne β dans un modèle de transmission autosomique récessif, supprimant ainsi la charge négative et augmentant le caractère hydrophobe de la protéine. Cette substitution provoque la formation de liaisons entre les chaînes dans la structure désoxygénée des molécules d'hémoglobine, favorisant la polymérisation de ces molécules en fibres longues. Les globules rouges se déforment alors et prennent l'apparence d'une faucille. Ces anomalies cellulaires sont à l'origine de toutes les complications de la maladie **(Wajcman et Moradkhani, 2015).**

Il existe différents phénotypes d'expressions cliniques appelé syndromes drépanocytaires majeurs représentés principalement par les homozygotes S/S et les doubles hétérozygotes composites regroupant les combinaisons S/C, S/bêta- thalassémies, S/D Punjab, S/O Arab, et la forme hétérozygote A/S qui sont des porteurs sains ne souffrent pas de symptômes. **(Aldiouma et al,2022) et (Odièvre et Quinet, 2023).**

La drépanocytose représente la maladie génétique la plus répandue dans le monde, avec 20 à 25 millions de personnes atteintes de drépanocytose chaque année **(Odièvre et Quinet, 2023)**, touchant plus de 300 000 nouveau-nés par ans. En Algérie, la prévalence du trait drépanocytaire est estimée à entre 1 et 2. La prévalence varie selon les pays en pourcentage de la population totale **(N'Diaye et al., 2022).**

L'objectif de cette étude vise à mener une enquête génétique sur des familles affectées par la drépanocytose en Algérie, à étudier leurs arbres généalogiques, en sortir le mode de transmission, à évaluer la prévalence de la maladie et à analyser biochimiquement

l'hémoglobine afin de détecter les porteurs sains et les patients du syndrome drépanocytaire dans le but d'instaurer, si possible, un conseil génétique.

Chapitre I : synthèse bibliographique

I.1. Définition

I.1.1. Les hémoglobinopathies :

Sont des affections constitutionnelles causées par des anomalies de l'hémoglobine. Elles sont souvent graves dans leurs formes majeures, leur prise en charge est lourde avec un grand impact psycho-social sur les patients et leur famille. Malgré leur classification comme maladies rares, elles demeurent insuffisamment comprises par les professionnels de santé, ce qui entraîne des retards diagnostiques et thérapeutiques, et contribue à une morbidité et une mortalité élevée (**Dahmani et al ,2017**).

I.1.2. La drépanocytose :

Selon (Bizot, 2018) La drépanocytose possède une histoire qui remonte au moins jusqu'au **XIXe siècle**. et à été identifiée pour la première fois en **1910** par le médecin de James Herrick, qui a découvert chez un patient des hématies déformées en faucilles (**Beyeme-Owon, Chiabi, 2004**)

La drépanocytose, également connue sous les noms d'anémie falciforme ou d'anémie à hématies falciformes, est une maladie génétique de l'hémoglobine, une substance présente dans les globules rouges, essentielle au transport de l'oxygène dans le corps (**Orphanet, 2011**). Cette hémoglobinopathie résulte d'une mutation génétique autosomique récessive affectant le gène de la β -globine (HBB) sur le chromosome 11, où un acide aminé en position 6 sur la chaîne β est substitué (HBB; c.20A > T, p.Glu7Val), conduisant à la synthèse d'une hémoglobine anormale, la HbS (**Hamzaoui et al, 2023**).

I.1.3. L'hémoglobine :

L'hémoglobine est le constituant principal du globule rouge qui assure le transport l'oxygène dans le sang pour le partager à tous les organes. L'hémoglobine est constituée de quatre chaînes appelées chaînes β , assemblées entre elles. L'hémoglobine A, majoritaire chez l'adulte, est ainsi constituée de deux chaînes dites alpha (ou α) et deux chaînes dites bêta (ou β).

Dans cas de drépanocytose :

les chaînes β sont anormales. L'hémoglobine formée par ces chaînes bêta anormales et des chaînes α normales est une hémoglobine qui s'agglomère dans les globules rouges (cette hémoglobine anormale est appelée hémoglobine S, abréviation pour le mot anglais "sickle" qui signifie faucille) (**figure 1**) (**orphanet, 2011**).

Chapitre I : La synthèse bibliographique.

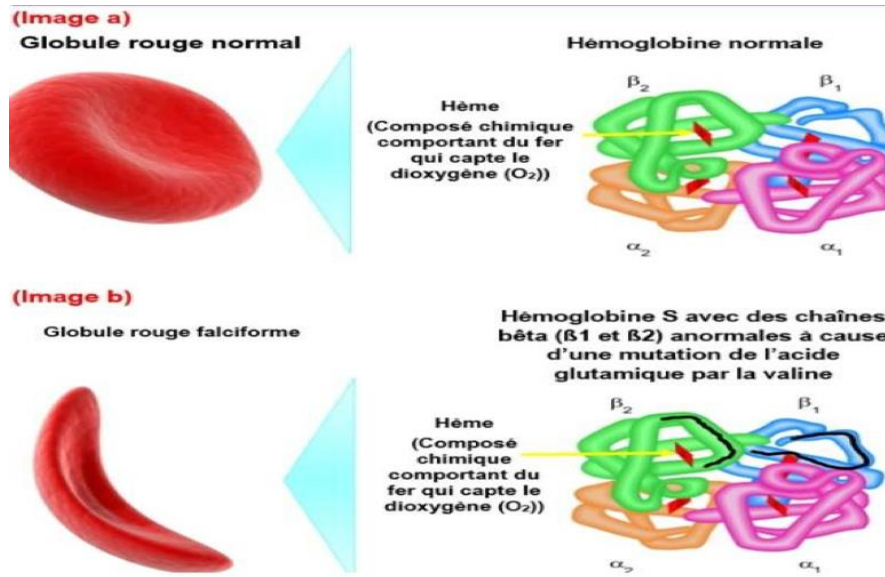


Figure 1. Représentation schématique de l'hémoglobine HbA1, avec les chaînes alpha et bêta, chez un sujet sain (image a) et un sujet drépanocytaire (image b) **(Traoré.R. S, 2019)**.

En situation de désoxygénation dans les globules rouges, l'HbS ainsi produite polymérise, donnant naissance à des globules rouges en forme de faucille (déformés). La polymérisation de l'HbS entraîne une diminution de la déformabilité du globule rouge **(Soulié *et al*, 2023)**.

La désoxygénation de l'HbS induit un changement de conformation dans lequel la chaîne β mutante se lie à un site hydrophobe complémentaire résultant d'un remplacement de valine, conduisant à la formation d'un polymère d'hémoglobine (polymère Hb ; en bas à droite, encadré). Les polymères d'hémoglobine perturbent le cytosquelette des globules rouges et forment des saillies, donnant lieu à l'apparence caractéristique d'une faucille **(figure 2)**.

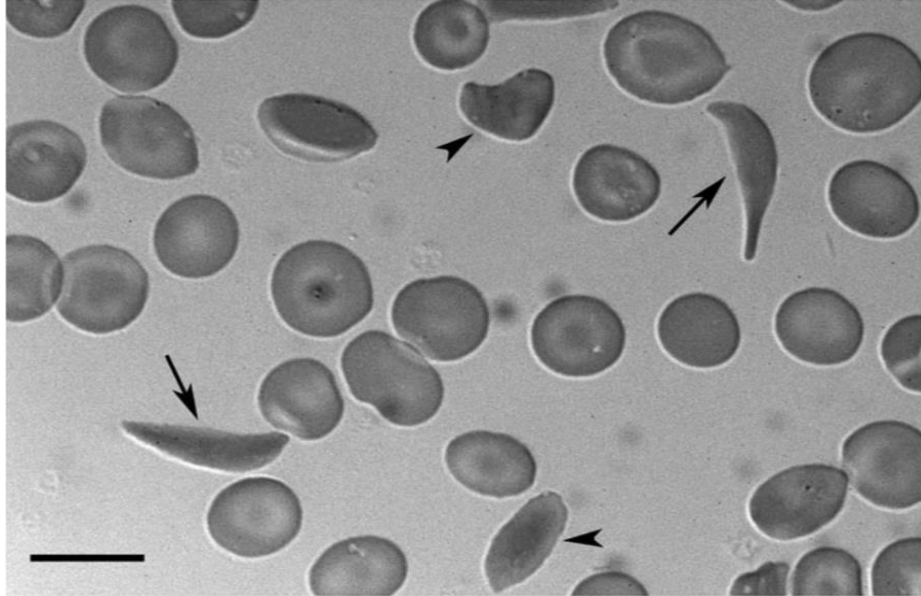


Figure 2. Érythrocytes falciformes. Frottis de sang périphérique d'un patient atteint de drépanocytose (Frenette et Atweh ,2007)

L'interruption de l'attachement de la membrane au cytosquelette protéique entraîne une exposition des épitopes protéiques transmembranaires et des échanges lipidiques, notamment de phosphatidylsérine (PS), entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule (en haut à droite, encadré). L'exposition à des glycolipides chargés négativement contribue à l'état proinflammatoire et prothrombotique du sang drépanocytaire (figure 3) (Paul *et al* ,2007).

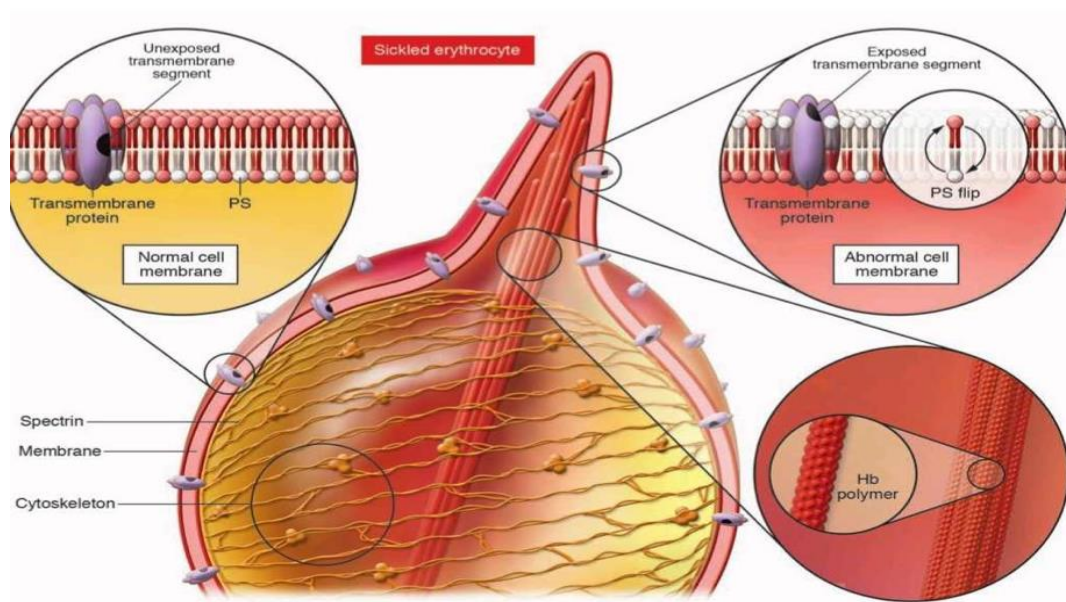


Figure 3. Altération de la membrane des globules rouges par des polymères d'hémoglobine falciforme (Frenette et Atweh ,2007).

Chapitre I : La synthèse bibliographique.

Les globules rouges falciformes sont extrêmement fragiles et rigides, ce qui explique d'une part l'anémie hémolytique chronique et d'autre part la survenue de crises vaso-occlusives douloureuses des patients (Connes, 2020) (figure 4).

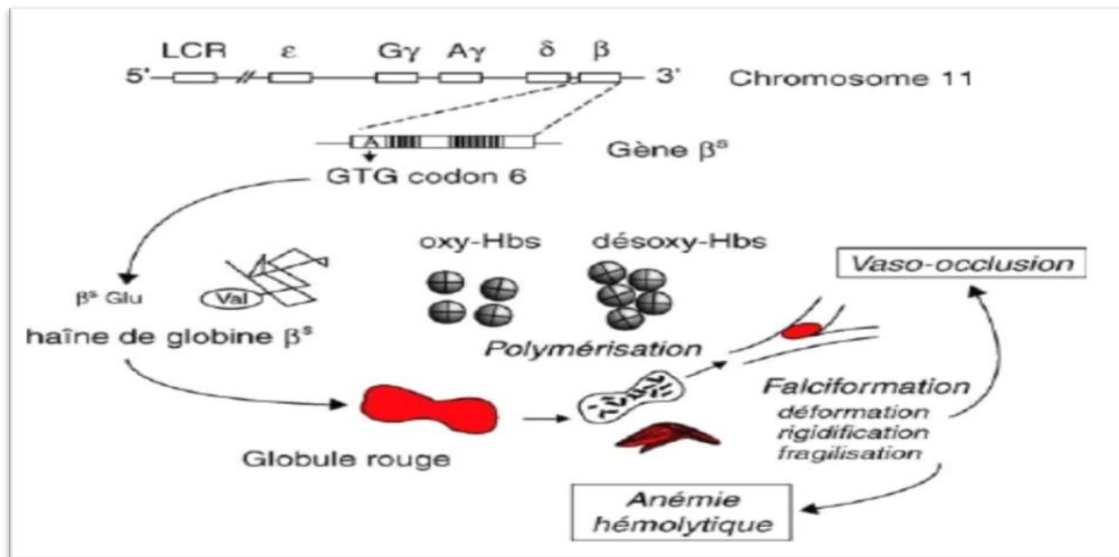


Figure 4. Mécanisme physiopathologique de base de la drépanocytose. La mutation 6 codon du gène β -globine conduit à la substitution d'un acide glutamique par une valine et à une hémoglobine anormale : l'HbS. À basse pression en oxygène, la désoxy-HbS polymérise et entraîne une déformation, une rigidification et une fragilisation cellulaires, responsables de l'anémie hémolytique et de la vaso-occlusion (Labie et Elion , 2005).

En effet, Le terme générique de drépanocytose regroupe différentes entités : soit la présence d'une double anomalie structurale homozygote ou hétérozygote, soit la conjonction de deux anomalies (anomalie structurale et d'une anomalie de synthèse de chaîne β ou thalassémie associée).

Donc en peut distinguer les 4 formes génétiques fréquentes de la drépanocytose définissant les syndromes drépanocytaires majeurs qui sont :

- Les anomalies structurales : SS dite drépanocytose homozygote, SC ou hétérozygote composite.
- Les associations anomalies structurales et de synthèse : $S\beta^0$ en Cas déficit total de synthèse de la chaîne β et $S\beta$ en cas de synthèse excédentaire.
- Il existe d'autres formes plus rares associant l'hémoglobine S à un autre variant de l'hémoglobine (SDpunjab, SOArab,SE).La forme AS n'est pas à envisager car cette hétérozygotie (encore dénommée trait drépanocytaire) correspond à la potentielle transmission de la maladie et non à son expression (Santin et Lionnet, 2022).

I.3. Épidémiologie

I.3.1. Dans le monde

La drépanocytose, une maladie héréditaire affectant l'hémoglobine, est répandue dans le monde entier. L'Organisation mondiale de la santé rapporte qu'environ 5 % de la population mondiale est porteuse d'un gène associé à une hémoglobine anormale (**Thiam *et al*, 2017**). Ainsi, l'épidémiologie de la drépanocytose est principalement influencée par deux facteurs : la présence du paludisme dans les zones d'endémie et les migrations de population (**Gregory *et al*, 2018**). Les taux d'incidence de la pathologie diffèrent en fonction de la situation géographique, ainsi que de facteurs tels que la race et l'origine ethnique (**Kato *et al*, 2018**) (figure 5).

I.3.2. Au Maghreb

L'épidémiologie de la drépanocytose est estimée entre 1% et 2% de la population. Les taux de prévalence varient selon les pays (**N'Diaye *et al*, 2022**).

I.3.3. En Algérie

Selon Haj Khelil la prévalence de la drépanocytose en Algérie est située entre 0.8% et 3.5% (**Haj Khelil *et al*, 2010**).

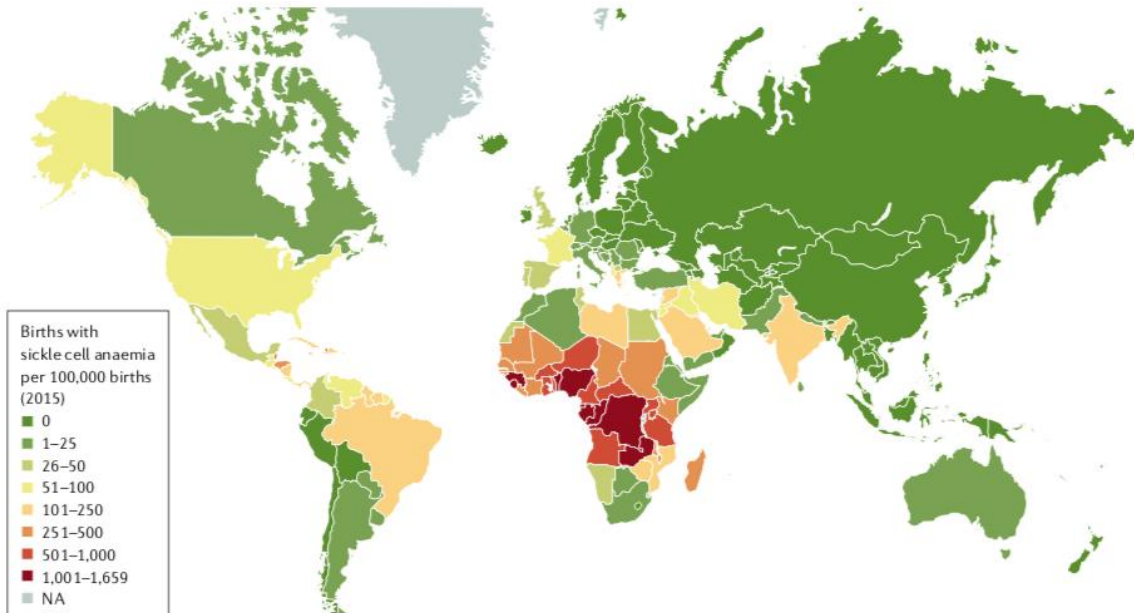


Figure 5. Carte du nombre estimé de naissances atteintes de drépanocytose pour 100 000 naissances par pays en 2015 (**Gregory *et al*, 2018**).

I.4. Manifestation clinique de la drépanocytose

Il s'agit d'une affection héréditaire dont l'expression clinique varie non seulement selon le génotype du patient mais aussi selon l'environnement, le mode de vie et l'haplotype de l'hémoglobine. Parmi les signes cliniques observés, les plus fréquents sont :

I.4.1. Complications aiguës

Elles englobent trois catégories : la douleur, l'anémie et l'infection. Ces complications peuvent se manifester individuellement ou associée aux unes avec les autres (**Odièvre et Quinet, 2023**).

L'influence imprévisible de l'HbF peut entraîner des complications imprévues, avec des symptômes cliniques apparaissant généralement au cours de la seconde moitié de la première année de la vie postnatale, coïncidant avec la transition vers une hémoglobine majoritairement adulte (**Inusa et al, 2019**).

I.4.1.1. Anémie

L'anémie est définie comme une quantité réduite d'hémoglobine dans le sang. Lorsqu'elle est modérée, elle peut provoquer une fatigue excessive et une sensation générale de faiblesse, et lorsqu'elle est sévère, elle peut provoquer un essoufflement avec tachycardie c'est à dire une fréquence cardiaque rapide (**Bizot, 2018**).

I.4.1.2. Les crises vaso-occlusives (CVO)

Crise vaso-occlusive (CVO) : C'est la complication aiguë la plus courante de la drépanocytose chez l'adulte, avec une prévalence estimée à 95 % (**Serraj et al, 2012**).

La douleur est provoquée par une occlusion microvasculaire irritant les fibres nerveuses nociceptives. La microcirculation est bloquée par les globules rouges, limitant ainsi le flux sanguin vers les organes (**Inusa et al, 2019**), affectant préférentiellement la moelle osseuse, la rate, le foie, le cerveau, les poumons et les reins (**Bizot, 2018**) Ses effets psychologiques sont très importants et peuvent évoluer vers un véritable syndrome dépressif (**Serraj et al, 2012**).

La douleur drépanocytaire est imprévisible, souvent aiguë et immédiatement sévère, culminant souvent en une heure. La présence de signes cliniques et biologiques généraux d'inflammation en plus de toute infection sous-jacente est typique, mais une infection doit être exclue (**Serraj et al, 2012**).

Facteurs de risque sont représentés par :

- L'hypoxémie et l'acidose qui favorisent la forme falciforme des hématies.
- La déshydratation qui diminue la fluidité du sang (**Bizot, 2018**).

Chapitre I : La synthèse bibliographique.

I.4.1.3. Les accidents vasculaires cérébraux (AVC)

La mortalité spontanée d'un AVC drépanocytaire peut aller jusqu'à 20 % et témoigne de la gravité extrême de cette complication. Les AVC concernent beaucoup plus l'enfant que l'adulte avec un âge de prédilection entre 2 et 10 ans mais aussi un pic après l'âge de 30 ans (**Serraj et al, 2012**).

L'AVC ischémique est principalement lié chez l'enfant drépanocytaire homozygote à l'occlusion d'une artère cérébrale faisant suite à un processus sténotique progressif silencieux, pouvant être dépisté par Doppler transcrânien.

Chez l'adulte, il peut survenir brutalement, en rapport avec une embolie ou un thrombus (**Bemaudin, 2020**).

I.4.1.4. Infections

Les patients affectés par drépanocytose sont sensibles aux infections par des bactéries encapsulées telles que le pneumocoque, en partie parce que les infarctus spléniques récurrents diminuent la capacité de la rate à éliminer les antigènes circulants. Le risque d'infection massive est le plus élevé avant l'âge de 3 ans (**Montalembert, 2008**).

Parmi Les facteurs de risque d'infection il y a : une asplénie/hyposplénie fonctionnelle qui se manifeste par une réponse immunitaire splénique réduite à un très jeune âge, une fixation altérée du complément, une capacité réduite d'éclatement oxydatif des neutrophiles activés de manière chronique, des réponses en anticorps IgM et IgG dysfonctionnelles et opsonisation défectueuse. Le principal agent pathogène préoccupant est *Streptococcus pneumoniae*, bien que des infections graves et systémiques surviennent avec *Haemophilus influenzae*, *Neisseria meningitidis* et *Salmonella*, conduisant à une ostéomyélite, en particulier à *Salmonella*, due à une ischémie intestinale et à la dissémination de la flore intestinale (**Inusa et al, 2019**).

I.4.2. Les complications chroniques aux organes

Les déterminants majeurs des lésions organiques chroniques sont La vaso-occlusion, l'hyperhémolyse et l'augmentation de la viscosité du sang (ostéonécrose, insuffisance rénale, ulcère de jambe, rétinopathie), dont la gravité varie considérablement selon les patients. (**Montalembert, 2008**).

I.5. Génétique

La drépanocytose est la plus fréquente des maladies génétiques (**Habibi et al, 2015**) elle est due à une mutation ponctuelle du gène codant la β -globine (HBB) situé sur le chromosome 11, entraînant la substitution de la glutamine par une valine en position 6 (HBB ;

Chapitre I : La synthèse bibliographique.

c.20A > T, p.Glu7Val). La mutation de ce gène induit la synthèse d'une hémoglobine (Hb) anormale l'HbS, dont la structure polymérisée quand elle est désoxygénée modifie profondément les propriétés des érythrocytes (**Hamzaoui et al, 2023**) n'ayant pas les mêmes propriétés que l'hémoglobine A (**santin et Lionnet, 2022**).

Les sujets hétérozygotes AS sont dits porteurs sains du trait drépanocytaire. Les homozygotes SS sont atteints par la maladie drépanocytaire. D'autres anomalies de gène β -globine, en particulier l'hémoglobine C (résulte de la mutation HBB : c.19G>A) ou la β -thalassémie, peuvent s'associer au gène β S chez un même sujet pour donner une hétérozygotie composite SC ou S β -thalassémique. Ces derniers sont également atteints par la maladie drépanocytaire. La drépanocytose homozygote SS et les hétérozygoties composites SC et S β -thalassémiques sont regroupées sous le terme global de syndromes drépanocytaires majeurs (**Giroft et Bégué, 2004**) et (**Dembele, 2020**).

Les devers variants drépanocytaires communs, semi-rares ou rares (hors HbS) rencontrés dans le contexte des SDM. Sont résumés dans le tableau suivant :

Tableau I. Variants communs, semi-rares ou rares (hors HbS) rencontrés dans le contexte des SDM (**Dembele, 2020**).

Hétérozygoties composites			
Nom	Mutation (ADNc)	Substitution (aa, protéine)	Distribution
Variants communs			
HbC	HBB:c.19G>A	beta 6(A3) Glu>Lys	Afrique de l'Ouest (Plateau Voltaïque, Burkina Fasso) Asie du Sud-Est (Péninsule indochinoise)
HbE	HBB:c.79G>A	beta 26(B8) Glu>Lys	
Variants semi-rares			
HbD ^{Punjab}	HBB:c.364G>C	beta 121(GH4) Glu>Gln	Vallée de l'Indus , Punjab, Inde
HbO ^{Arab}	HBB:c.364G>A	beta 121(GH4) Glu>Lys	Balkans - Maghreb
Variants rares			
HbC ^{Ziguinchor}	HBB:c.[20A>T ; 176C>G]	beta6(A3)Glu>Val AND beta58(E2)Pro>Arg	Afrique de l'Ouest (Sénégal)
HbC ^{Harlem}	HBB:c.[20A>T ; 220G>A]	beta 6(A3) Glu>Val AND beta73(E17) Asp>Asn	Afrique de l'Ouest
HbS ^{Antilles}	HBB:c.[20A>T ; 70G>A]	beta6(A3)Glu>Val AND beta23(B5)Val>Ile	Antilles françaises
HbS ^{Oman}	HBB:c.[20A>T ; 364G>A]	beta6(A3)Glu>Val AND beta 121(GH4)Glu>Lys	Sultanat d'Oman

I.6. Les modes de transmission

La présence d'hémoglobine anormale (hémoglobine S) est due à une anomalie génétique. Le mode de transmission de la maladie de la drépanocytose se fait selon le mode autosomique récessif.

Le terme « autosomique » signifie que les deux gènes impliqués dans la maladie ne sont pas localisés sur les chromosomes sexuels (X et Y) mais sur l'une des 22 autres paires de

Chapitre I : La synthèse bibliographique.

chromosomes, appelées les « autosomes ». Par conséquent, La maladie peut survenir aussi bien chez une fille que chez un garçon.

Chacun de nous est porteur de deux copies de chaque gène (dont le gène β -globine impliqué dans la drépanocytose) : une copie est héritée de la mère et une copie est héritée du père.

Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être modifiées pour que la maladie survienne. Ainsi, les parents d'un enfant atteint de la maladie ne sont peut-être pas malades eux-mêmes, mais ils sont tous les deux « porteurs » d'au moins un exemplaire du gène défectueux (on dit qu'ils sont hétérozygotes AS). Seuls les enfants ayant reçu l'allèle S de la β -globine, à la fois de leur père et de leur mère, sont atteints (on dit qu'ils sont homozygotes SS). Dans ce cas, le risque d'avoir un enfant atteint de la drépanocytose (pour un couple où les deux parents sont « porteurs ») est d'un sur quatre à chaque grossesse.

Par conséquent, il est possible de prévoir le risque des enfants atteints en fonction du génotype des parents :

Pour qu'un enfant soit malade, il faut que les deux parents soient transmetteurs, c'est-à-dire porteurs de l'allèle de la drépanocytose (**Orphanet, 2011**).

On distingue ainsi 3 génotypes majeurs :

- AA homozygote normal.
- AS hétérozygote asymptomatique.
- SS homozygote drépanocytaire malade.

6.1. Risques de transmission drépanocytose

Sont résumés dans le tableau suivant (**Tableau II**)

Tableau II. Le risque de transmission drépanocytose.

Père Mère	AA	AS	SS
AA	AA= 100%	AS=50% AA=50%	SS=50% AA=50%
AS	AA=50% AS=50%	AS=50% AA=25% SS=25%	SS=50% AS=50%
SS	AS=100%	AS=50% SS=50%	SS=100%

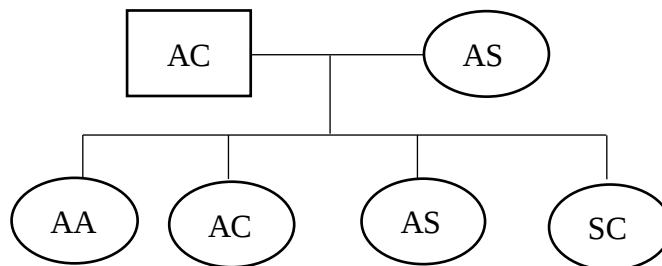
Chapitre I : La synthèse bibliographique.

- Si les deux parents ne sont porteurs d'aucun allèle (AA/AA), le risque est nul, les enfants seront AA.
- Si l'un des parents est hétérozygote AS et l'autre parent normal AA, le risque de transmission l'allèle est de 50%, (AA=50% et AS=50%)
- Si les deux parents sont hétérozygotes (AS/AS), le risque de transmission l'allèle est de 75% (risque AS = 50% et SS = 25% et AA=25%)
- Si l'un des parents est normal AA et l'autre homozygote SS, le risque de transmission est de 100%, tous les enfants seront AS.
- Si l'un des parents est hétérozygote et l'autre parent homozygote (AS/SS) le risque de transmission l'allèle est de 100% (risque SS = 50% et risque AS = 50%).
- Si les deux parents sont homozygotes (SS/SS), le risque de transmission est de 100%, tous les enfants seront homozygotes SS.

I.6.2 La maladie drépanocytaire SC et S β -thalassémique

I.6.2.1 L'hémoglobine C

Résulte d'une mutation du gène β -globine, Les individus porteurs sains du gène AC peuvent transmettre le gène C à leur descendance si l'un des parents est hétérozygote AC (porteur sain) et l'autre hétérozygote AS le risque de transmission l'allèle est 50% (SC =25% et AS=25%).

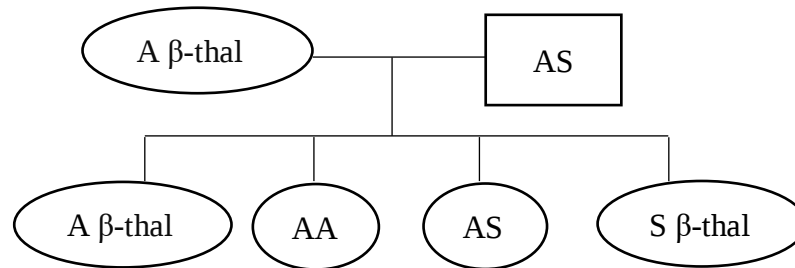


Les individus atteints de la drépanocytose majeure (SC) présentent une expression clinique de la maladie qui est moins sévère que celle des patients avec la forme SS.

I.6.2.2 La β -thalassémie

Résulte de l'absence d'expression d'un gène β -globine (β^0 thalassémie) ou d'une expression diminuée par rapport à celle d'un gène β -globine normal (β^+ thalassémie) (**Balédent et Girot, 2016**).

Si l'un des parents est hétérozygote AS l'autre porteur sain de la thalassémie (A β -thalassémie) le risque de transmission l'allèle est 50% (AS =25% et S β -thalassémie= 25%).



Chapitre II :

matériels et méthodes

Chapitre II : Matériels et Méthodes

Notre étude a été réalisée au niveau du centre hospitalo-universitaire (CHU) Frantz Fanon de Blida au service hématologie sur une durée 4 mois (01 mars 2024 au 01 juin 2024).

Notre objectif était de réaliser une enquête génétique chez les familles touchées par la drépanocytose avec établissement des arbres généalogiques, du mode de transmission et de la prévalence de la pathologie en Algérie, ainsi que l'analyse biochimique de l'Hémoglobine pour détecter les porteurs sains, dans le but de faire un conseil génétique.

II.1. Matériels

II.1.1. Type et population d'étude

Notre étude a concerné 51 patients drépanocytaires recrutés au niveau du service d'Hématologie du CHU F.F qui offre des consultations, des tests et des traitements avancés pour aider les patients à gérer leur état de santé.

II.1.2. Supports utilisés dans l'enquête statistique

Nous avons utilisé les dossiers des patients sous forme papier.

II.1.3. Critères d'inclusion et d'exclusion

II.1.3.1 Critères d'inclusion

- les patients qui sont atteints d'une drépanocytose ou association avec une autre mutation d'hémoglobine C ou β -thalassémie ayant un diagnostic confirmé par l'électrophorèse de l'Hémoglobine.
- les patients de tous les âges.
- Les familles ayant au moins un membre atteint de drépanocytose.

II.1.3.2. Critères d'exclusion

- les patients dont le diagnostic n'est pas confirmé par l'électrophorèse de l'hémoglobine.

II.2. Méthodes

II.2.1. Le prélèvement sanguin

Nous avons prélevé un échantillon de sang veineux dans un tube EDTA au pli du coude, le prélèvement sera utilisé dans le test de falciformation, et l'hémogramme et l'électrophorèse l'hémoglobine (**Annexe 1**).

II.2.2 Frottis sanguin

Un frottis sanguin est un test, où une petite quantité de sang d'un patient est prélevée, puis étalée sur une lame de verre pour être analysée au microscope. Il s'agit d'une méthode fréquemment employée pour évaluer différentes affections médicales, en particulier les anomalies des cellules sanguines.

Chapitre II : Matériels et Méthodes

On a utilisé le frottis sanguin pour détecter la présence de globules rouges falciformes et d'évaluer le degré de falciformation des globules rouges dans la maladie de drépanocytose.

II.2.2.1. Les étapes du frottis

Les étapes à respecter pour réaliser un frottis sanguin sont :

- 1-Déposer une petite goutte de sang à l'aide de la pipette.
- 2-mise en contact de la lamelle avec le sang.
- 3- réalisation du frottis : faire glisser la lame inclinée à 45° pour étaler uniformément la goutte ensuite sécher le frottis.
- 4- coloration au May-Grunwald Giemsa (**Annexe 4**).
- 5- observation du frottis coloré au microscope optique (**Annexe 5**).

II. 2.3 L'hémogramme :

L'hémogramme, également connu sous le nom de numération formule sanguine (NFS), est un examen sanguin fondamental qui examine les cellules sanguines. Il donne des renseignements indispensables concernant les globules rouges, les globules blancs et les plaquettes. Ce test sert à identifier et à suivre différentes affections médicales, telles que les anémies, les infections et les problèmes de coagulation.

Nous avons posé les tubes EDTA de prélèvements dans l'appareil d'hémogramme Sysmex kk-21 il sert à donner les valeurs des différents paramètres sanguins (**Annexe 3**).

Les différents paramètres de l'hémogramme sont : HB, Plaquettes, VGM, HTE, PNN, GB, GR, LYS (**Annexe 2**).

II.2.4. Électrophorèse capillaire

L'électrophorèse capillaire de l'hémoglobine permet de séparer et d'analyser les différentes formes d'hémoglobine (HbA/HbA2/ HbF/ HbS/ HbC...etc) présentes dans les échantillons de sang. Cette séparation est réalisée à l'aide d'un champ électrique, dans un milieu basique pH=9, détecter la présence et la quantité d'hémoglobine S ou d'autres types d'hémoglobine.

Préparation des Réactifs :

Dans notre travail nous avons utilisé une électrophorèse capillaire grâce à l'automate (capillary 2 Flex piercing(C2FP)) (**Annexe 6**).

Les réactifs nécessaires sont : Tampon, Solution de lavage (capiclean), Barrettes de dilution, contrôle HB A2 normal (**Annexe 7**).

Chapitre II : Matériels et Méthodes

II.2.4.1. Protocole

Les étapes suivies sont :

- Allumer l'appareil Capillary 2 Flex piercing(C2FP) et l'ordinateur, ensuite démarre le logiciel.
- Préparer les réactifs nécessaires
- Avant chaque analyse, nous avons réalisé le contrôle HbA2 normal avec le portoir numéro F0 chaque tube de contrôle HbA2 (dilue) doit avoir un code barre pour être identifié par le C2FP, ensuite placer la barrette de dilution sur le portoir, introduire le portoir dans l'appareil C2FP, pour enfin valider les courbes de HbA2.

Ensuite, Préparer des échantillons (Prélèvement du sang dans un tube EDTA).

- Mettre en place les flacons de tampon.
- Mettre les échantillons du sang dans un portoir numérotés de F1 a F9, les échantillons.
- Introduire le portoir complet dans le C2FP.
- Analyse les résultats : les résultats sont représentés sous formes de profiles électrophorétiques où les pics correspondent aux différentes formes d'hémoglobine (HbA, HbF, HbS, HbC, etc.).
- Nous avons utilisé le logiciel dans ordinateur pour interpréter les pics, identifier le type hémoglobine et sa quantité.
- Lavage capillaire :

Après chaque série d'analyses les capillaires doivent être nettoyés, nous avons utilisé la capiclean pour le nettoyage de l'aiguille de prélèvement pour C2FP ; placer les tubes de capiclean dilués dans le portoir numéro 100 (le tube doit être code barre pour être identifier par le C2FP) en suite introduit dans C2FP pour le nettoyage.

II.2.5. Études statistiques

L'études statistique a été réalisée afin de traiter les dossiers de nos 51 patients, selon la répartition des différents paramètres biologiques pris en compte dans notre travail.

II.2.6. Enquête génétique

Une enquête génétique a été mise en place, chez les familles touchées, avec établissement des arbres généalogiques, du mode de transmission, et de la prévalence de la pathologie au sein de notre échantillon.

Chapitre III: résultats et discussion

Chapitre III : les résultats et les discussions

Pour les besoins de notre enquête génétique chez les familles touchées par la drépanocytose en Algérie au niveau du service d'hématologie de Frantz Fanon Blida, nous avons consulté les dossiers de 51 patients qui sont atteints d'un syndrome drépanocytaire qui doit être confirmé par hémogramme et électrophorèse. Nous nous sommes appuyées sur le prélèvement du sang pour obtenir les résultats suivants :

III.1. Résultat des frottis

L'observation microscopique des frottis sanguins de nos patients est représentée dans la (figure 6)

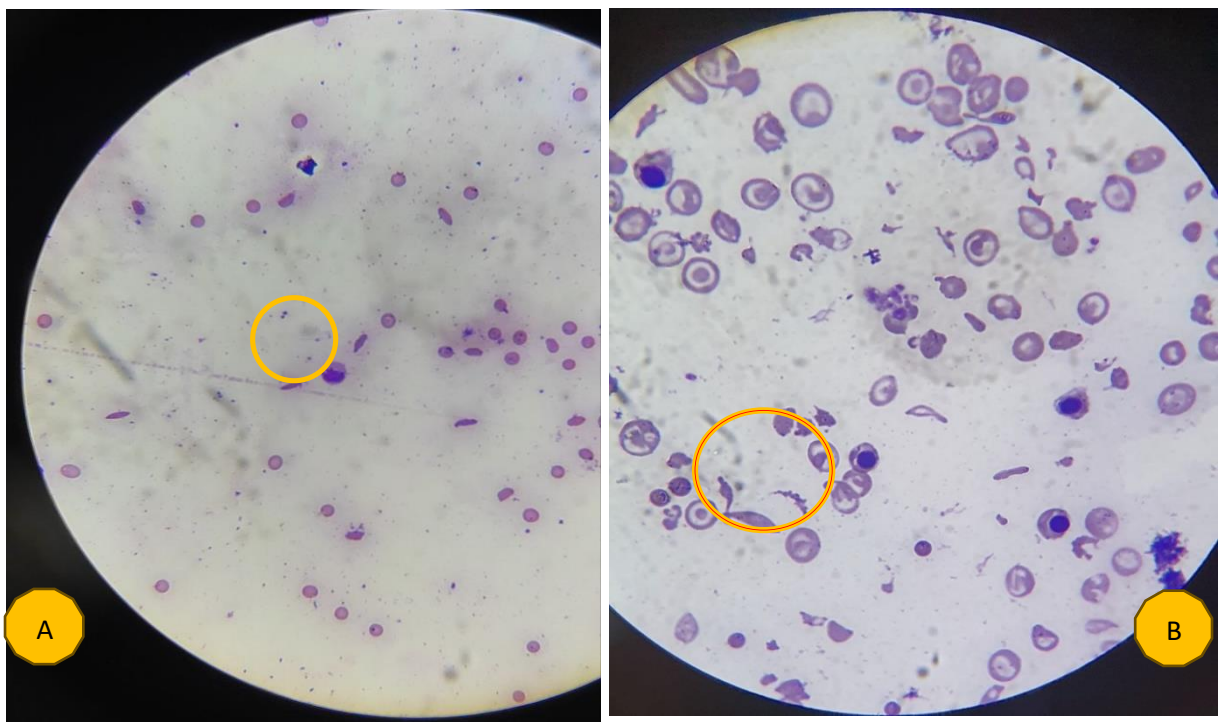


Figure 06. Observation microscopique d'un frottis sanguin coloré au MGG d'un patient atteint de drépanocytose SS (A : microscope $\times 40$ SP, B : microscope $\times 100$ SP)(**nous résultats**).

Les figures montrent un frottis sanguin coloré au May-Grunwald Giemsa (MGG) d'un patient atteint de drépanocytose SS observés au microscope avec un grossissement de $100\times$ (B) et $40\times$ (A).

Nous avons observé des globules rouges en forme de faucille (la zone entourée en orange) ces cellules caractéristiques sont provoquées par la polymérisation de l'hémoglobine S dans des conditions de faible oxygénation, provoquant une déformation des globules rouges.

Chapitre III : les résultats et les discussions

Une autre étude montre ce même type de cellules qui apparaissent dans le frottis sanguin d'un drépanocytaire (MGGx100) (Benariba et Khelkhal, 2018).

III.2. Résultats de l'hémogrammes

Le tableau III. Représente la formule numération sanguine (FNS) qui est considérée comme anormale chez les hommes et les femmes.

Hémogramme	Normaux	Taux	La moyenne
Hémoglobine (g/dl)	(12-18)	(6-16,5)	12,1
Globules rouges (/mm ³)	(4.2×10 ⁶ -6.1×10 ⁶)	(2,2 ×10 ⁶ -5.37 ×10 ⁶)	3,785
Hématocrite (%)	(37-52)	(19-46)	32,5
VGM(FL)	(80-100)	(65-100,2)	82,6
CCMH(g/dl)	(32-36)	(28,6-36.7)	32,65
Plaquette(/mm ³)	(150,000-450,000)	(120,000-835,000)	477500
PNN(/mm ³)	(1500-8000)	(1100-9310)	5205
LYS(/mm ³)	(1000-4800)	(2000-6700)	4350

Les résultats de l'hémogramme des patients drépanocytaires montrent généralement une anémie modérée à sévère avec des réductions du nombre de globules rouges et de l'hématocrite. Le volume globulaire moyen et la concentration corpusculaire moyenne en hémoglobine sont souvent dans les normes, bien que variables. Les plaquettes sont souvent élevées en réponse à l'anémie et à l'hémolyse, tandis que les nombres de polynucléaires neutrophiles et de lymphocytes restent généralement normaux mais peuvent faire cas d'infections ou d'inflammation, indiquant une possible drépanocytose.

Nous avons observé que 90% des patients représentent une anémie mineure à sévère (17% sévère, 47% modérée, 43% mineure), 65% représentent des infections et 43% représentent des douleurs vaso-occlusives (crise vaso-occlusive).

Une autre étude a examiné le profil hématologique des patients atteints de drépanocytose SS au Sénégal, représentant 100 patients. Il est évident que les valeurs anormales suggèrent qu'un anémie a été observée chez 94% des patients dont 18% présentaient une anémie sévère, 48% une anémie modérée et 34% une anémie mineure. 53% patients présentaient une hyperleucocytose et 47% patient présentaient une thrombocytose.

Chapitre III : les résultats et les discussions

Sur le plan clinique : les problèmes cliniques étaient principalement caractérisés par des crises vaso-ouvertes. Sur l'ensemble des patients étudiés, 47 (47 % de la population) ont été victimes de crises vaso-occlusives, dont 38 ont connu deux crises (Doupa *et al*, 2017).

III.3. Résultats de l'électrophorèse

Après avoir collecté les échantillons de sang, nous avons effectué une électrophorèse capillaire de l'hémoglobine. Les résultats sont présentés sous forme de pics (électrophorégrammes) qui représentent quantitativement les différentes formes d'hémoglobine présentes dans le sang du patient.

Nous avons obtenu ces profils électrophorétiques (Figures 07,08, 09,10) à partir des dossiers des patients. Les résultats sont résumés dans le tableau IV.

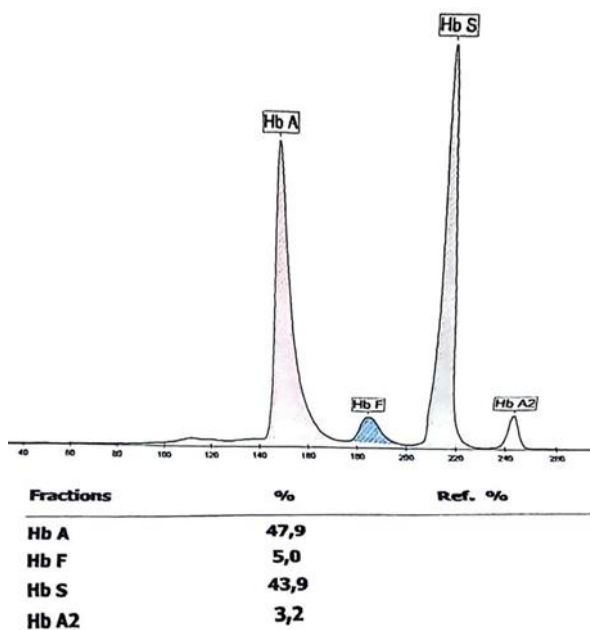


Figure 07. Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine A/S (nous résultats).

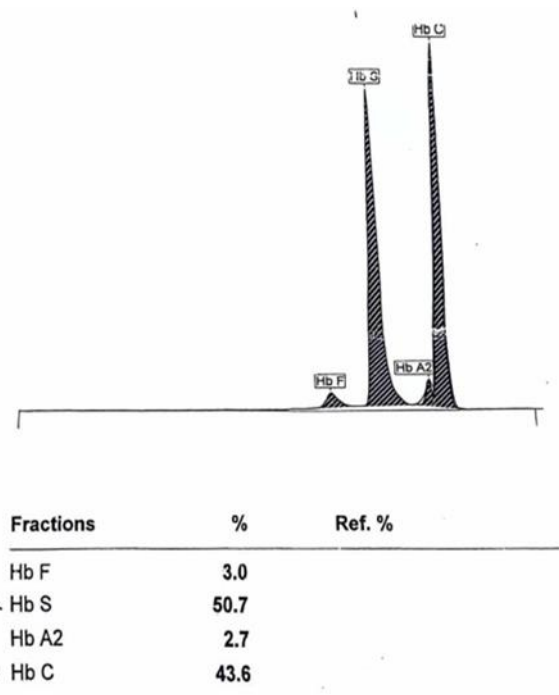


Figure 08. Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine S/C (nous résultats).

Chapitre III : les résultats et les discussions

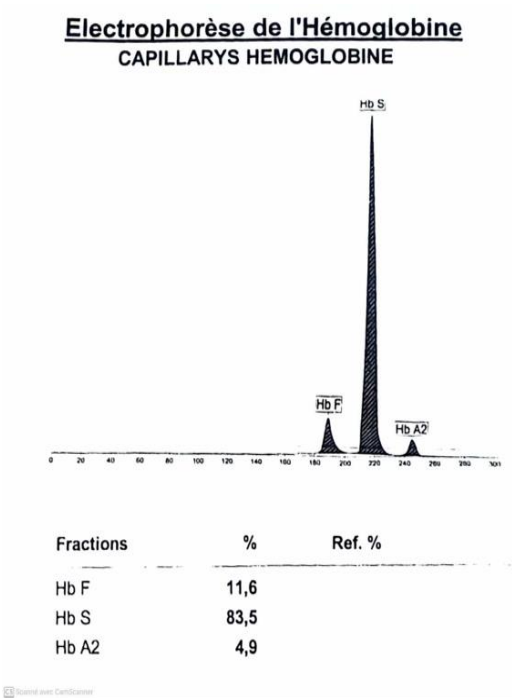


Figure 09. Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine S/β Thal (nous résultats).

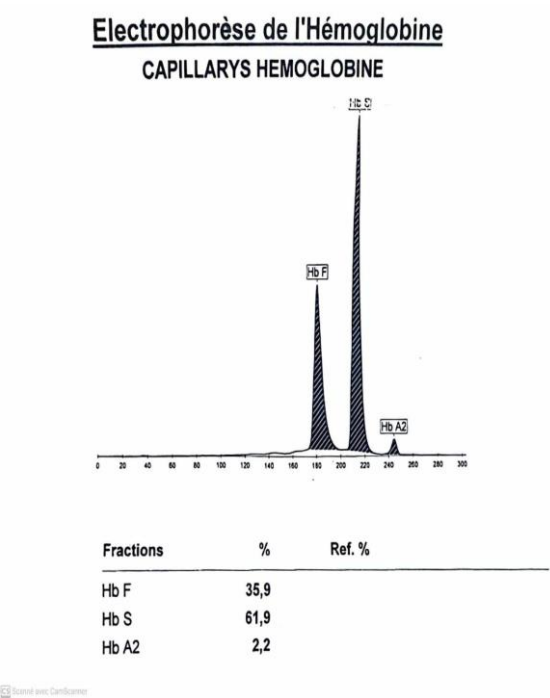


Figure 10. Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine S/S (nous résultats).

Ces 2 profile électrophorétique (Figures 11, 12) présente nos résultats en laboratoire, les résultats résumés dans le tableau

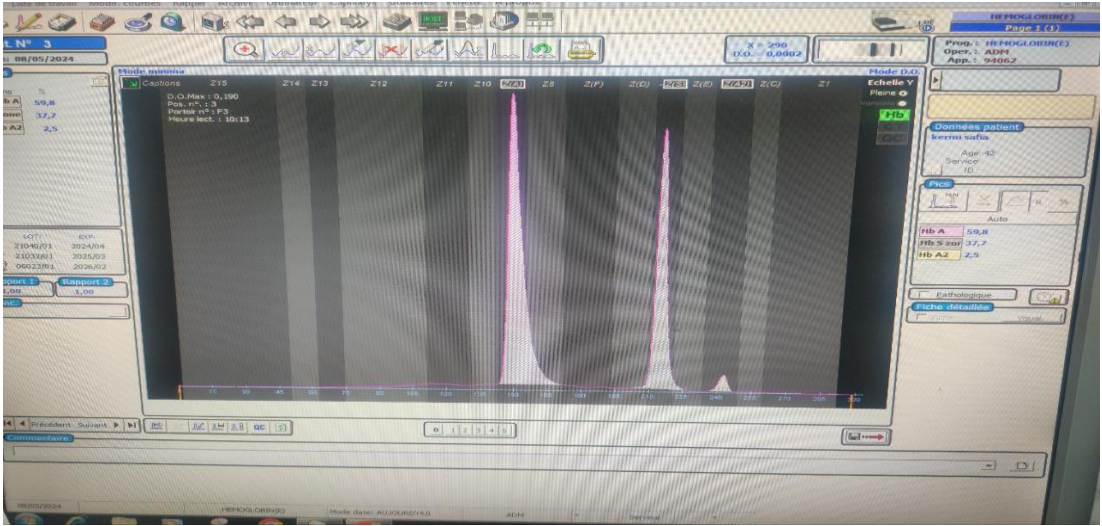


Figure 11. Profil électrophorétique d'un sang avec variant hémoglobine A/S(nous résultats)

Chapitre III : les résultats et les discussions

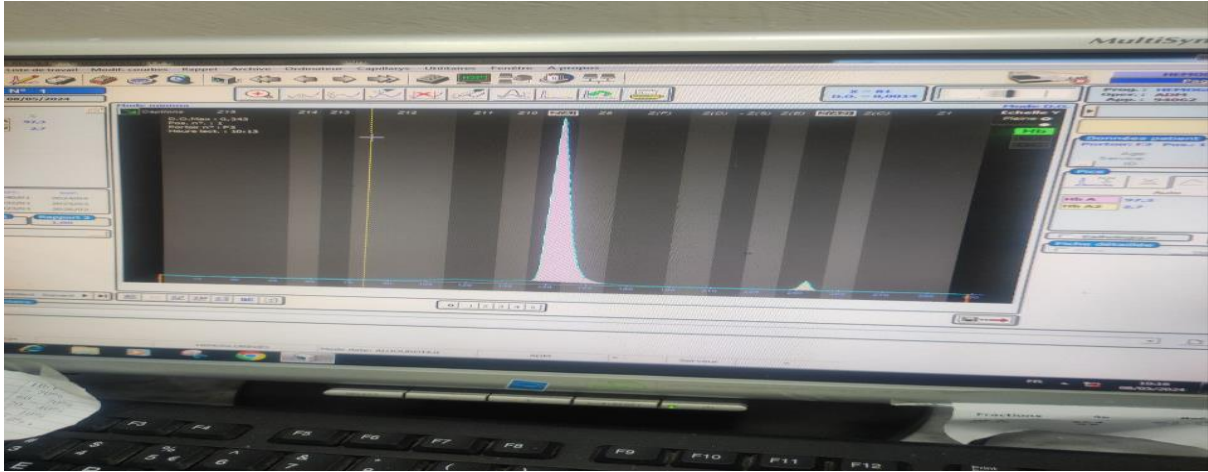


Figure 12. Profil électrophorétique d'un sang d'un sang normal A/A (**nous résultats**).

Tableau IV. Représente les résultats de profil électrophorétique :

Profile	HbA (%)	HbF (%)	HbS (%)	HbA2 (%)	HbC (%)
A/A	97,3	-	-	2,5	-
A/S primaire	47 ,9	5	43,9	3,2	-
A/S secondaire	59,8	-	37,7	2,5	-
S/S	0	35,9	61 ,9	2,2	-
S/C	0	3	50,7	2,7	43,6
S/β	0	11,6	83,5	4,9	-

- Profil A/A d'individus sains. Un taux de l'HbA représente 97,3% et une petite quantité de taux de l'HbA2 représente 2,5% sont principalement présentes, sans HbS ni autres variantes.
- Profil A/S montre que les drépanocytoses hétérozygotes ont un taux de HbS abondante mais conservent la majeure partie de l'HbA et peuvent transmettre l'allèle drépanocytaire à leur descendance
- Profil S/C contient de grandes quantités un taux de l'HbS représente 50,7% et de l'HbC représente 43,6%, mais pas de l'HbA.
- Profil S/S taux d'HbS représente 61,9% très élevés mais n'ont pas de l'HbA .
- Profil S/β Thal un taux de l'HbS 83,5%très élevés et un taux élevé de HbA2 4,9% est considérée comme permettant le diagnostic du trait b-thalassémie (**Langlois et al, 2008**)

Chapitre III : les résultats et les discussions

- Des taux élevés d'HbF peuvent aider à réduire la gravité des symptômes en inhibant la formation de cellules falciformes.

Dans l'Est Algérien les résultats d'une étude ont montré un électrophorégramme de sang normal avec un taux d'HbA de 60 %, un taux de l'HbF de 1,6 % et un taux de l'HbA2 inférieur de 4 % Un rapport partiel des profils d'électrophorèse sanguine avec des variantes de l'Hbs a montré l'absence d'HbA, remplacée par des taux d'HbS de 80,5 % et de 16,4 % de HbF, ainsi qu'une légère diminution de l'HbA2 (Laouali, 2016).

Tandis que dans l'Ouest les résultats d'une autre étude dans la région de Mostaganem le profil électrophorétique du sang du témoin (normal) montre un taux de Hb A de 60%, un taux de Hb F de 1,6% ainsi qu'un faible taux de Hb A2 4%. Le profil électrophorétique du sang d'un patient drépanocytaire (HbS) montre l'absence de HbA, alors qu'un taux de HbS de 78,57% et un taux de HbF de 19,00% ainsi qu'un taux de Hb A2 2,42%. De 3 mois à 5 ans,

Le Profil électrophorétique du sang avec variants (HbS et HbA) a montré un taux de Hb A de 56,5%, un taux de HbS de 40,6% avec un faible taux de Hb A2 2,9% et ainsi qu'une absence de HbF (Benariba,2018).

III.4. La répartition drépanocytaire

III.4.1. La répartition de la population selon les types de drépanocytoses

Parmi les 51 dossiers inclus dans l'étude, nous avons trouvé 4 types de drépanocytoses dont chacune représente un taux important, un type hétérozygote A/S avec 12 cas (24%), et un type homozygote S/S avec 17 cas (33%), et 2 types hétérozygotes composés S/β Thal avec 15 cas (29%) et S/C 7 cas(14%) . On a remarqué une prédominance du type homozygote S/S dans la population Algérienne.

Tableau V. Répartition des cas selon les différents types des SMD

Type de drépanocytose	A/S	S/S	S/C	S/β thal
Nombre des cas	12	17	7	15
Pourcentage	24%	33%	14%	29%

Chapitre III : les résultats et les discussions

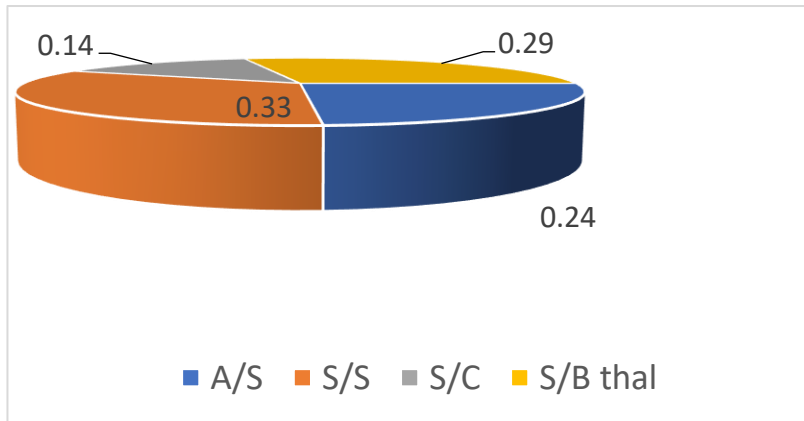


Figure 13. Répartition des cas selon les différents types des drépanocytoses

Selon l'étude de Laouali, sur 100 cas traités, il y a 78 patients atteints de drépanocytose. Parmi ce nombre on observe 34 cas S/S , 6 cas A/S , 8 cas S/C , 30 cas S/β thal donc le type majeur de cette étude est S/β Thal (**Laouali, 2016**).

III.4.2. Répartition de la population selon l'âge

Dans notre étude de la drépanocytose par tranche d'âge, nous avons constaté un nombre plus élevé de patients atteints dans le groupe des 31 ans et plus, avec une moyenne de 37 %, et nous avons constaté que les formes SS et Sβ étaient plus fréquentes dans le groupe des 31 ans et plus.

Tableau VI. Répartition des types de drépanocytose en fonction de l'âge.

Age	0-10	11-20	21-30	31+
A/S	5	1	1	5
S/S	2	2	7	6
S/C	0	4	1	2
S/β thal	3	2	4	6
Nombre des patients	10	9	13	19
Pourcentage	20%	18%	25%	30%

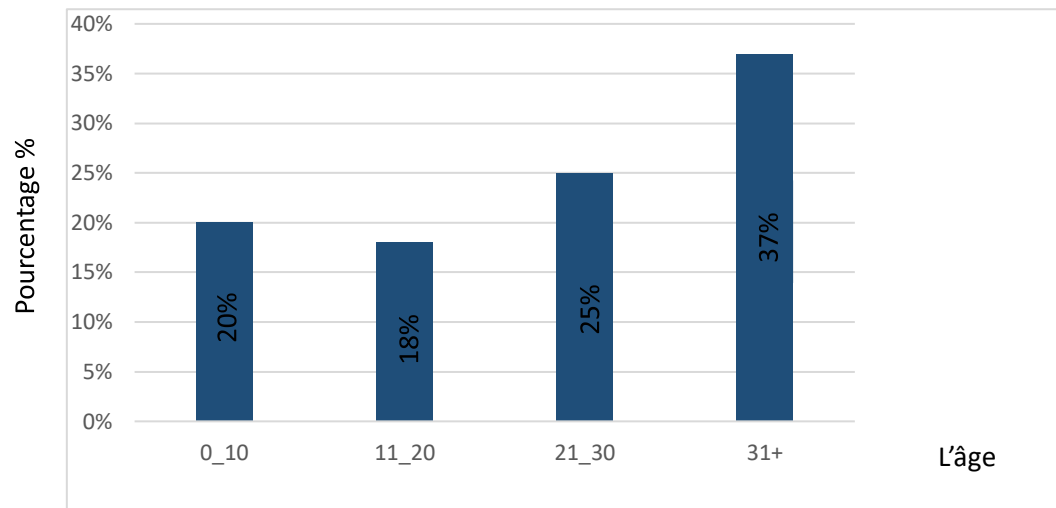
Tandis que les résultats d'une autre étude ont montré une proportion élevée de patients atteints de la forme S/β-thalassémie entre 11 et 15 ans (**Boutehloula, 2019**).

La forme S/C montre des différences similaires dans la répartition par âge entre les deux études.

Une autre étude dans Nord-est Algérien chez 59 patients montre que l'âge des patients varie entre 15 et 70 ans avec une moyenne d'âge de 33,36±12,20 ans, l'âge majeur des patients est entre 15 et 25 ans (**Abdaoui, 2020**).

Chapitre III : les résultats et les discussions

Histogramme 01. Répartition des cas drépanocytose selon l'âge



III.4.3. Répartition de la drépanocytose selon le sexe

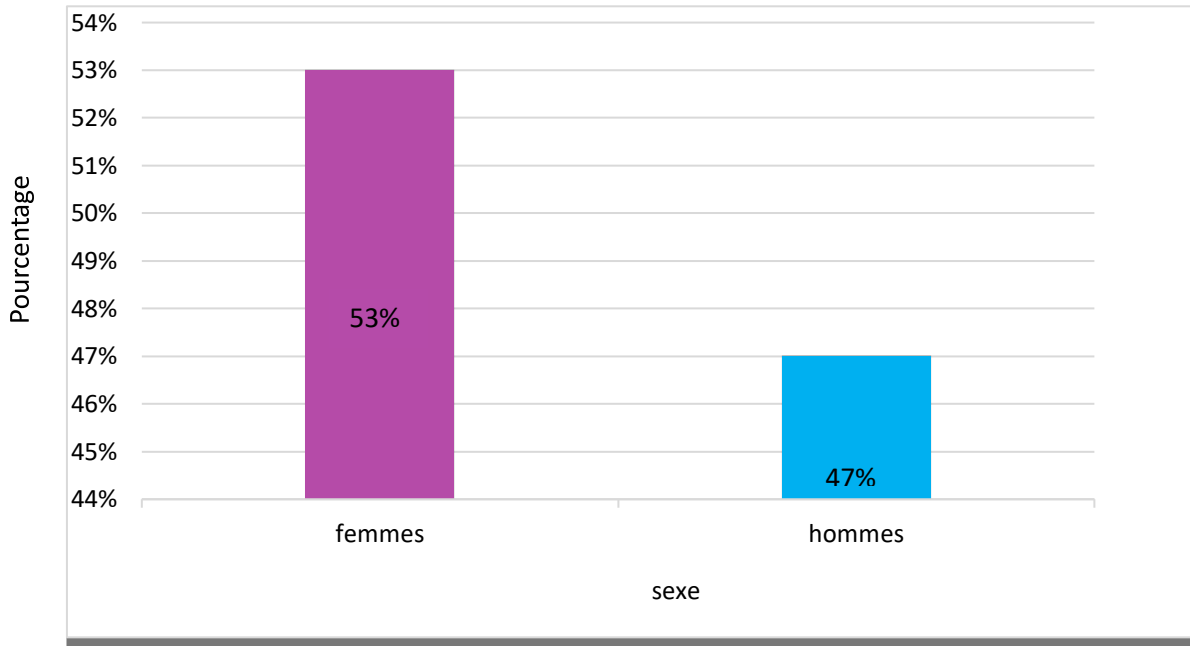
Nos résultats confirment que cette pathologie peut toucher les 2 sexes. Le nombre de sexe féminin est de 27 cas ce qui représente 53%, ce nombre est relativement supérieur au nombre de patients de sexe masculin 24 cas ce qui représente 47%.

Tableau VII. Répartition des types de drépanocytose en fonction du sexe

Sexe	Femmes	Hommes
A/S	6	6
S/S	10	7
S/C	4	3
S/β Thal	7	8
Nombre des patients	27	24
Pourcentage	53%	47%

Chapitre III : les résultats et les discussions

Histogramme 02. Répartition des cas drépanocytose selon le sexe



Une autre étude montre que la répartition selon le sexe sur 59 patients de drépanocytose dans le Nord-est Algérien ou il y'a 19 cas de sexe masculin et 40 cas de sexe féminin, qui sont majoritaires (**Abdaoui, 2020**).

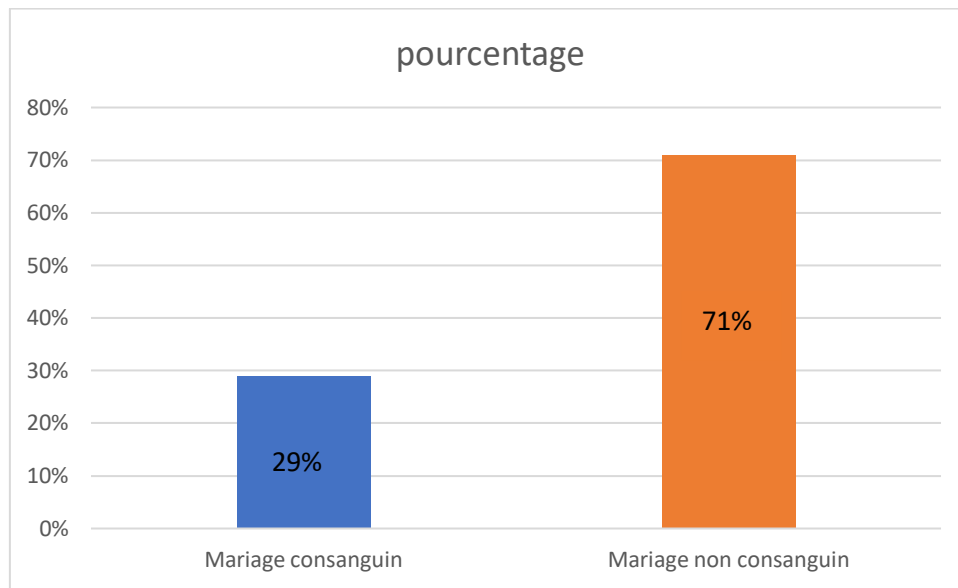
Aussi il y'a un autre résultat dans le Est Algérien confirmant que cette maladie peut toucher les deux sexes, dans 55cas il y'a 29 hommes (53%) ; ce nombre est relativement supérieur au et nombre de femmes (25 cas) représentant 47 % (**Boutehloula, 2019**).

III.4.4. Répartition selon la consanguinité

Notre répartition des cas de drépanocytose par mariage consanguin montre que 29 % des patients sont issus de mariages consanguins et 71 % de mariages non consanguins.

Chapitre III : les résultats et les discussions

Histogramme 03. Taux de mariages consanguins chez les patients drépanocytaires.



Dans notre étude, nous avons constaté que 29 % des patients étaient issus de mariages consanguins et 71 % étaient issus de mariages non consanguins.

Dans une autre étude, 33,93 % des patients étaient issus de mariages consanguins et 66,07 % des patients étaient issus de mariages non consanguins (**Benariba et Khelkhal, 2018**).

Un autre résultat dans le Nord-est Algérien montre que chez 59 malades de drépanocytose, il y'a 44 % des patients issus d'un mariage consanguin, alors que 66 % des patients sont issus de mariage non consanguin (**Abdaoui ,2020**).

Le mariage consanguin ne semble pas être une cause majeure d'hémoglobinopathies, mais il augmente le risque de développer la maladie.

III.5. Mode de transmission

A l'aide d'une enquête familiale on peut détecter le mode de transmission héréditaire.

L'enquête familiale se fait après la remise des résultats de l'électrophorèse capillaire d'hémoglobine, notre recherche se base sur 3 enquêtes familiales.

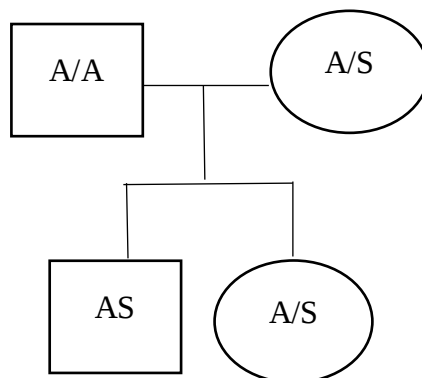
Chapitre III : les résultats et les discussions

Tableau VIII. Première enquête familiale : Famille 1

/	Sujet	Age	Electrophorèse capillaire	Résultats
Les parent	Le père	32ans	HbA=97,3% HbA2=2,7%	A/A
	La mère	25ans	HbA=59,5% HbS=37,3% HbA2=3,2%	A/S
Les enfants	Le garçon	1ans	HbA=57,7% HbS=37% HbA2=3,2% HbF=2,1%	A/S
	La fille	4ans	HbA=56,7% HbS=36% HbA2=3% HbF=2%	A/S

L'un des parents est sain et l'autre porteur du trait drépanocytaire.

Arbre généalogique



Individu de sexe féminin



Individu de sexe masculin

Dans notre cas :

La mère qui est drépanocytose hétérozygote A/S

Le père qui est sain normal A/A

Chapitre III : les résultats et les discussions

Deux enfant atteint drépanocytose hétérozygote A/S

Le taux de transmission héréditaire :

A/S :75% atteint drépanocytes

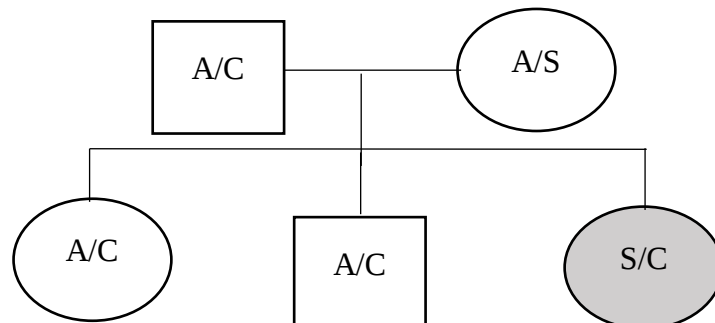
A/A :25% sains

Tableau IX. Deuxième enquête familiale : Famille 2

/	Sujet	Age	Electrophorèse capillaire	Résultats
Les parent	Le père	51ans	HbA=52% HbA2=42,5%	A/C
	La mère	37ans	HbA=55% HbS=42% HbA2=2 ,4%	A/S
Les enfants	Le garçon	7ans	HbC=43%	A/C
	La fille	18ans	HbC=41%	A/C
	La deuxième fille	12ans	HbC=45,5% HbS=43,2% HbA2=3,3% HbF=8%	S/C

L'un des parents est hétérozygote A/C et l'autre porteur du trait drépanocytaire A/S.

Arbre généalogique :



Individu de sexe masculin malade



Individu de sexe masculin



Individu de sexe féminin malade



Individu de sexe féminin

Chapitre III : les résultats et les discussions

Dans notre cas

La mère qui est drépanocytaire hétérozygote A/S

Le père qui est hétérozygote A/C

Deux enfants atteints hétérozygotes A/C

La fille atteinte de drépanocytose majeure S/C

Le taux de transmission héréditaire

A/S :20% atteinte.

A/C : 60% porteurs hétérozygotes.

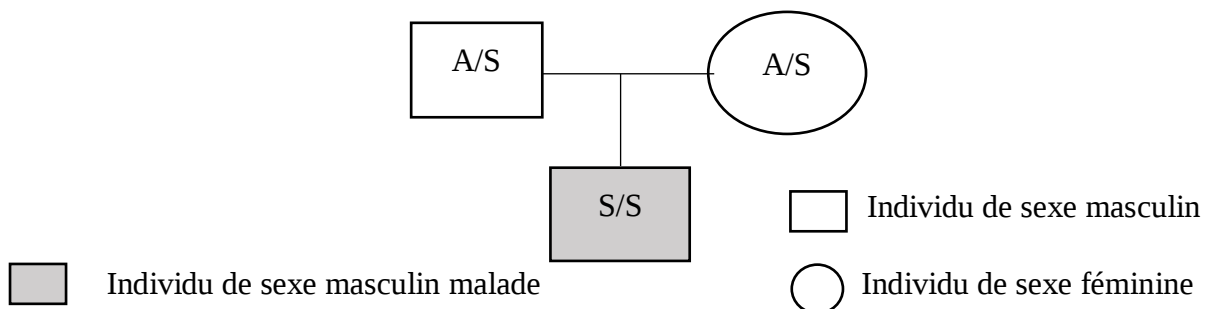
S/C : 20% atteints de la drépanocytose majeure.

Tableau X. Le troisième enquête familiale : Famille 3

	Sujet	Age	Électrophorèse capillaire	Résultats
Les parent	Le père	34	HbA=55.8% HbS=40.8% HbA2=3.4%	A/S
	La mère	30	HbA=57.7% HbS=38.4% HbA2=3.9%	A/S
Les enfant	Le garçon	17ans	HbA=33.6% HbS=63.8% HbA2=2.6%	S/S

Les deux parents sont porteurs du trait drépanocytaire.

Arbre généalogique :



Chapitre III : les résultats et les discussions

Dans notre cas :

- La mère et le père qui sont drépanocytaires hétérozygotes A/S
- 1 enfant atteint drépanocytose homozygote

Le taux de la transmission héréditaire :

66% porteurs hétérozygotes
33% malade homozygote

Dans ces trois enquêtes familiales nous avons remarqué que

- la maladie elle est héréditaire qui se transmette conjointement par le père et la mère
- le gène est situé sur un autosome (pas liée sur le chromosome X) car la maladie se transmet aussi bien aux filles qu'aux garçons. De plus, dans la deuxième enquête familiale(F2), on remarque que la maladie ne touche pas le garçon, ce qui indique qu'elle est probablement autosomique.
- La maladie elle est récessive puisque les parents qui sont porteurs d'un seul allèle muté ne sont pas atteints.

Une autre étude a examiné la transmission de la drépanocytose chez trois personnes atteintes et a réalisé une enquête familiale. Ils ont conclu que la drépanocytose est une maladie héréditaire dont la transmission est du mode génétique autosomique récessif, transmise en même temps par le père et la mère.et concerne aussi bien les filles que les garçons (**Djenhia et al, 2002**).

Conclusion et perspectives

Dans le cadre de ce travail, nous nous sommes focalisées sur l'étude descriptive de la maladie drépanocytose et sa prévalence en Algérie.

Cette étude a porté sur les dossiers de 51 patients diagnostiqués au service d'hémobiochimie de l'hôpital Frantz Fanon de Blida pendant une période allant de 2017 à 2024. L'étude statistique montre la répartition et la prévalence de la drépanocytose en Algérie. Nous avons également réalisé des frottis sanguins, des hémogrammes et des électrophorèses des patients qui sont atteints par différents types drépanocytaires au niveau du laboratoire centrale (CAC) pour confirmer les caractéristiques de cette maladie.

Nos résultats ont montré que :

- La maladie drépanocytose peut toucher toutes les tranches d'âges ainsi que les 2 types de sexe (féminin ou masculin) , cela peut également apparaître lors de mariages consanguins .
- L'étude des frottis démontre que les patients possèdent des globules rouges en forme faucille.
- Les hémogrammes de nos patients montrent que 90% d'entre eux présentent une anémie mineure à sévère (17 sévère, 47% modérée et 43% mineure).
- L'étude électrophorétique a permis de détecter la présence de l'hémoglobine anormale chez nos patients afin de pouvoir connaître leur génotype.
- L'enquête génétique, par l'intermédiaire de l'étude des arbres généalogiques, a permis de déterminer que la drépanocytose est une maladie héréditaire dont la transmission est du mode autosomique récessif, qui se transmet conjointement par le père et la mère.

Nos résultats confirment que tous les types de drépanocytoses existent fortement en Algérie. Cette hémoglobinopathie semble prendre de l'importance dans notre pays. Ainsi, afin de diminuer l'incidence de la drépanocytose, il serait nécessaire de développer un programme de prévention basé sur la détection des porteurs asymptomatiques du trait drépanocytaire, grâce notamment à l'électrophorèse de l'hémoglobine, afin d'instaurer un conseil génétique, dans le but d'éviter au maximum les mariages consanguins chez les familles à risque.

Référence bibliographiques

Les références

- Abdaoui, w. (2020). Caractérisation biologique et moléculaire des hémoglobinopathies dans le Nord-est Algérien (Doctoral dissertation).
- Aguilar-Martinez P., Badens C., Bonello-Palot, N., Cadet, E., Couque, N., ... & Rochette11, J. (2010). Arbres décisionnels pour le diagnostic et la caractérisation moléculaire des hémoglobinopathies. *Ann Biol Clin*, 68(4), 455-64.
- Aldiouma, G. Sékou, K. Aichata, K . Ibrahima, K. dit Sadio, S. & Siaka, S. (2022). Profil échographique de la rate chez le drépanocytaire suivi au Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose de Bamako. *Journal Africain d'Imagerie Médicale (J Afr Imag Méd)*., 14(1).
- Bernaudin, F. 2020. Physiopathologie de la drépanocytose homozygote. 31(2). [http://dx.doi.org/10.1016/S1155-1984\(20\)8345-9](http://dx.doi.org/10.1016/S1155-1984(20)8345-9).
- Beyeme, O. M., & Chiabi, A. (2004). Epidémiologie de la drépanocytose. *Clinics in Mother and Child Health*, 1(1), 6-8.
- BOUTEHLOULA, K. (2019). Etude épidémiologique sur la drépanocytose dans L'Est Algérien (Doctoral dissertation, Université laarbi tebessi tebessa).
- Bizot, F. (2018). La thérapie génique: quel espoir pour les patients atteints de drépanocytose? (Doctoral dissertation, université de lorraine).
- Benariba, S. Saada khelkhal, S. 2018. Profils epidemiologique, hematologique et genetique de β^0 -thalassemiques et de drépanocytaires, dans la région de Constantine. Université Frères Mentouri Constantine 1 Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie Département de Biologie Animale
- Connes, P. (2020). de la drépanocytose.
- Dahmani, F., Benkirane, S., Kouzih, J., Woumki, A., Mamad, H., & Masrar, A. (2017). Profil épidémiologique des hémoglobinopathies: étude transversale descriptive autour du cas index. *Pan African medical journal*, 27(1).

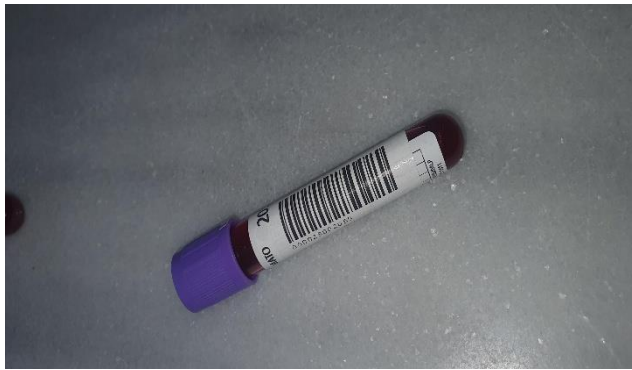
- Dembele, A. K. (2020). Vasculopathie et inflammation dans la drépanocytose: i) étude des déterminants de la vasculopathie chronique en Afrique sub-saharienne: ii) dynamique inflammatoire des polynucléaires neutrophiles sous thérapeutiques transfusionnelles au sein d'une cohorte française (Doctoral dissertation, Université Paris Cité).
- De Montalembert, M. (2008). Management of sickle cell disease. *Bmj*, 337.
- Doupa, D., Djite, M., Gueye, P. M., Seck, M., Faye, B. F., Seck, S. M., ... & Diop, S. (2017). Profil biochimique et hématologique des patients drépanocytaires homozygotes en phase stationnaire au centre National de Transfusion Sanguine de Dakar. *International Journal of Biological and Chemical Sciences*, 11(4), 1706-1715.
- Djenhia, W., Latmane, L., & Hemissi, A. E. (2002). Contribution a l'étude elctrophoretique et statistique d'une hemoglobinoopathie humaine (drépenocytos (Doctoral dissertation, Université de jijel).
- Frenette, P. S., & Atweh, G. F. (2007). Sickle cell disease: old discoveries, new concepts, and future promise. *The Journal of clinical investigation*, 117(4), 850-858.
- Girot, R., & Bégué, P. (2004). La drépanocytose chez l'enfant en 2004. *Bulletin de l'Académie nationale de médecine*, 188(3), 491-506.
- Habibi, A., Arlet, J. B., Stankovic, K., Gellen-Dautremer, J., Ribeil, J. A., Bartolucci, P., & Lionnet, F. (2015). Recommandations françaises de prise en charge de la drépanocytose de l'adulte : actualisation 2015. *La Revue de Médecine Interne*, 36(5), 5S3-5S84.
- Hahn, E. V., & Gillespie, E. B. (1927). Sickle cell anemia: report of a case greatly improved by splenectomy. Experimental study of sickle cell formation. *Archives of Internal Medicine*, 39(2), 233-254.
- Haj Khelil, A., Denden, S., Leban, N., Daimi, H., Lakhdhar, R., Lefranc, G., Ben Chibani, J., & Perrin, P. (2010). Hemoglobinopathies in North Africa: A Review. *Hemoglobin*, 34(1), 1-23. doi: 10.3109/03630260903571286.
- Hamzaoui, A., Louhaichi, S., & Hamdi, B. (2023). Manifestations respiratoires de la drépanocytose. *Revue des Maladies Respiratoires*, 40(6), 479-498.

- Inusa, B. P., Hsu, L. L., Kohli, N., Patel, A., Ominu-Evbota, K., Anie, K. A., & Atoyebi, W. (2019). Sick cell disease—genetics, pathophysiology, clinical presentation and treatment. *International journal of neonatal screening*, 5(2), 20.
- Kato, G. J., Piel, F. B., Reid, C. D., Gaston, M. H., Ohene-Frempong, K., Krishnamurti, L., ... & Vichinsky, E. P. (2018). Sick cell disease. *Nature reviews Disease primers*, 4(1), 1-22.
- Labie, D., & Elion, J. (2005). Bases moléculaires et physiopathologiques des maladies de l'hémoglobine. *EMC-Hématologie*, 2(4), 220-239. <https://doi.org/10.1016/j.emch.2005.10.001>.
- Labie, D., & Elion, J. (2010). La drépanocytose: problème de l'Afrique: SPECIAL DREPANOCYTOSE. *Médecine tropicale*, 70(5-6), 449-453.
- laouali, S. 2016. Etude épidémiologique de la drépanocytose dans la région de Consatantine (Université des Frères Mentouri Constantine)
- Langlois, S., Ford, J. C., Chitayat, D., Désilets, V. A., Farrell, S. A., Geraghty, M., ... & Wyatt, P. R. (2008). Dépistage des porteurs de thalassémie et d'hémoglobinopathies au Canada. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 30(10), 960-971.
-
- Lionnet, F. (2015). Recommandations françaises de prise en charge de la drépanocytose de l'adulte: actualisation 2015. *La Revue de Médecine Interne*, 36(5), 5S3-5S84.
- N'Diaye, A. M., Cheikh, M., & Heinhane, M. M. (2022). Sick Cell Disease in Mauritania: epidemiological, clinical and therapeutic aspects about 135 cases. *La Tunisie Medicale*, 100(4), 313-322.
- Odièvre, M. H., & Quinet, B. (2023). Drépanocytose chez l'enfant. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 36(5), 193-212.
- Orphanet. (Marse 2011). La drépanocytose. *Encyclopédie Orphanet Grand Public*. Paul S. Frenette and George F. Atweh . 2007. Sick cell disease: : old discoveries new concepts, and future promise. *The journal of clinical investigation*. 117(4):850-858. <https://doi.org/10.1172/JCI30920>.

- Pauling, L., Itano, H. A., Singer, S. J., & Wells, I. C. (1949). Sick cell anemia, a molecular disease. *Science*, 110(2865), 543-548.
- Rahimy, M. C., Balédent, F., Tshilolo, L., Lesprit, E., Reinert, P., Denantes, C., ... & Gangbo, A. 2006. le billet du rédacteur.
- Santin, A., & Lionnet, F. (2022). Urgences dans la drépanocytose de l'adulte. [25-080-C-10]. Service de médecine interne, Hôpital Tenon. Doi : 10.1016/S1959-5182(22)43882-7.
- Serraj K, Mecili M, Housni B, Andrès E. 2012. Complications aiguës de la drépanocytose de l'adulte : de la physiopathologie au traitement.18 (4) , 239-50 doi:10.1684/met.2012.0384.
- Soulié, A., Boumediene, A., Pondarré, C., & Ngo, J. (2022). Drépanocytose et douleur chez l'enfant : description et prise en charge antalgique des crises vaso-occlusives. [4-170-D-10]. Service de pédiatrie générale Pr Epauld, Centre hospitalier intercommunal de Créteil. d[https://doi.org/10.1016/S1637-5017\(22\)46093-5](https://doi.org/10.1016/S1637-5017(22)46093-5).
- Thiam, L., Dramé, A., Coly, I. Z., Diouf, F. N., Seck, N., Boiro, D., ... & Ndiaye, O. (2017). Profils épidémiologiques, cliniques et hématologiques de la drépanocytose homozygote SS en phase intercritique chez l'enfant à Ziguinchor, Sénégal. *Revue d'Oncologie Hématologie Pédiatrique*, 5(3-4), 130-135.
- Traoré, R. S.2019.la drépanocytose :problème majeur de santé publique En Afrique ,Groupe Public Health Experts France.
- Wajcman ,H. & Moradkhani, K. (2015). Pièges dans le diagnostic biologique des hémoglobinopathies fréquentes. *Ann Biol Clin*, 73(5), 535-43.

Annexes

Annexe01



Les 2 figures. Représentent les tubes de prélèvement

Annexe02

Tableau. Présentation de l'Analyseur d'hématologie KX-21n

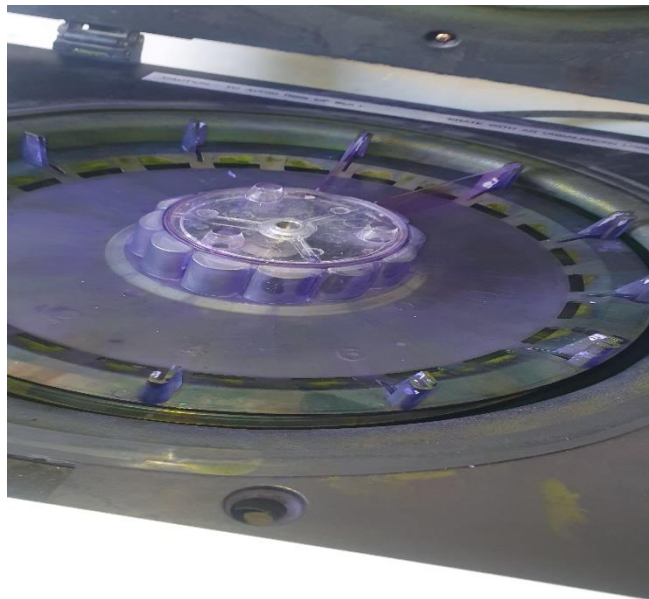
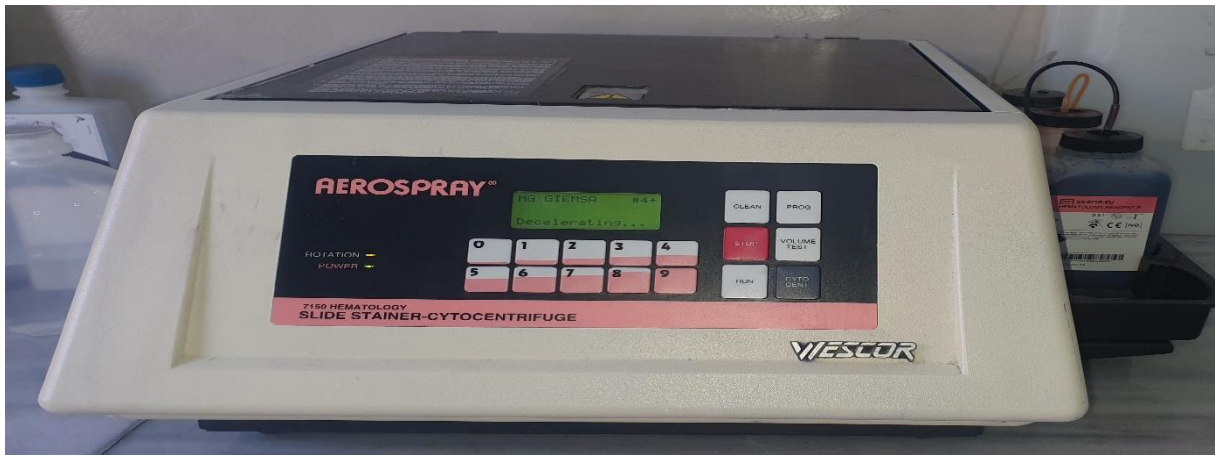
Les différents paramètres	La cause d'utilisation
HB	Afin de surveiller l'anémie, car les patients drépanocytaires ont souvent une faible concentration d'hémoglobine en raison de la destruction rapide des globules rouges.
Plaquette	Afin de suivre la coagulation sanguine, car il est possible que les patients présentent des anomalies dans le nombre de plaquettes.
VGM	Afin d'évaluer la taille moyenne des globules rouges. Chez les patients atteints de drépanocytose, utile pour différencier la drépanocytose d'autres anémies et pour surveiller l'effet des traitements.
HTE	Afin d'évaluer la quantité de globules rouges présents dans le sang, souvent faible en raison de leur déclin rapide.
PNN	Afin de repérer les infections courantes, car les patients atteints de drépanocytose y sont davantage exposés. Un taux de neutrophiles anormal peut suggérer une infection active ou une réponse inflammatoire.
GB	Afin de repérer les infections et les inflammations, qui sont souvent plus courantes chez les patients atteints de drépanocytose.
GR	Pour évaluer la concentration de globules rouges, souvent diminuée en raison de leur destruction rapide.
LYS	Afin d'évaluer la réaction immunitaire et repérer des infections ou des troubles immunitaires.

Annexe 03



Figure. Appareil de l'hémogramme Sysmex kk-21 il

Annexe 04 :



Les 3 figures. Représentent l'appareil wescor autospray qui colore le frottis

Annexe 05 :



Figure. Une lame contient un frottis coloré

Figure. Préparation pour l'observation du frottis coloré

Annexe 06 :

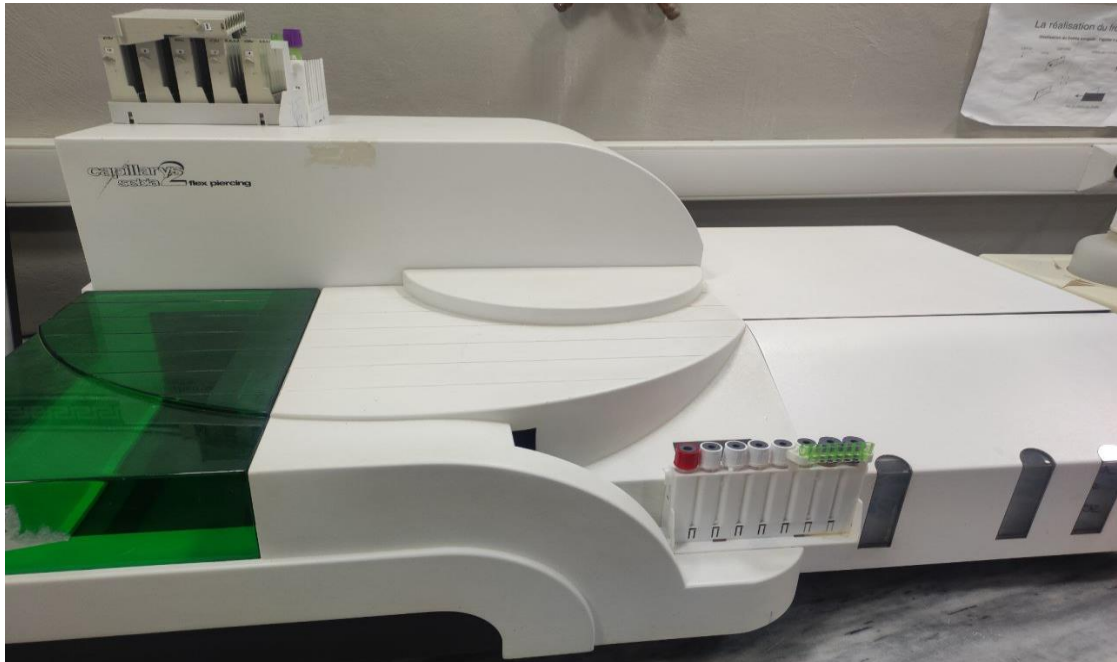


Figure. Électrophorèse capillaire des hémoglobines (capillarys 2 Flex piercing).

Annexe 07 :

Tableau. Les réactifs nécessaires dans notre travail

Composent	Utilisation
Tampon	pH=9. Pour analyse de sang. Stockage a 2°-8°C
Solution de lavage (capiclean)	Pour lavage des capillaires après la séparation électrophorétique de l'hémoglobine
Barrettes de dilution	Pour la préparation des échantillons. A place sur le portoir
Contrôle Hb A2 normal	Pour vérifier le fonctionnement de l'appareil et les resulta. Stockage a 2°-8°C