

BRADAI Mohamed

PATHOLOGIE HÉRÉDITAIRE DU GLOBULE ROUGE

Anomalies de membrane enzymopathies
Actualités thérapeutiques

TOME 3



OFFICE DES PUBLICATIONS UNIVERSITAIRES



2-616-927-3/2

Professeur Mohamed Bradai

Pathologie héréditaire du globule rouge

Tome III

Anomalie de membrane

Enzymopathie

Actualité thérapeutique



OFFICE DES PUBLICATIONS UNIVERSITAIRES

Sommaire

Partie 1. Anémies hémolytiques d'origine membranaire.....	13
Chapitre I. La SPHÉROCYTOSE HÉRÉDITAIRE.....	17
I.1. Introduction.....	17
I.2. Vue d'ensemble sur la membrane érythrocytaire.....	18
I.3. Anomalies biochimiques associées à la sphérocytose héréditaire.....	22
I.4. Physiopathologie :	25
I.5. Aspects cliniques et évolutifs	27
I.6. Diagnostic biologique de la sphérocytose héréditaire	34
I.7. Classification selon la sévérité : formes cliniques (cf Tableau 2)	41
I.8. Diagnostic différentiel	43
I.9. Thérapeutique	46
Chapitre II. Autres anomalies de membrane : Elliptocytose héréditaire, pyropoïkilocytose et autres anomalies apparentées ...	61
II.1. Elliptocytose, pyropoïkilocytose	61
II.2. Stomatocytoses héréditaires	68
II.3. Déficit en d'autres protéines membranaires.....	71
II.4. Récapitulatif des principales caractéristiques de l'HE, HPP et apparentés.....	73
II.5. Traitement	75
II.6. Références bibliographiques	76
Partie 2. ENZYMOPATHIES HÉRÉDITAIRES	79
Chapitre I. Le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD)	87

I.1. Introduction.....	87
I.2. Physiopathologie :	88
I.3. Classification du déficit en G6PD	91
I.4. Manifestations cliniques	95
I.5. Méthodes diagnostiques.....	98
I.6. Traitement et prévention.....	101
I.7. Dépistage	111
I.8. Conclusion	113
I.9. Références.....	114
Chapitre II. Déficit en pyruvate kinase PK	117
II.1. Introduction	117
II.2. Structure et fonction de la PK	118
II.3. Bases moléculaires du déficit en pyruvate kinase	119
II.4. Physiopathologie de l'hémolyse.....	120
II.5. Présentations cliniques, hématologiques et aspects du diagnostic du déficit en PK	121
II.6. Traitement du déficit en PK	126
II.7. Références bibliographiques	128
Chapitre III. Déficit en pyrimidine 5' nucléotidase P5'N	133
III.1. Introduction.....	133
III.2. Génétique	133
III.3. Physiopathologie :.....	133
III.4. Manifestations cliniques et hématologiques	134
III.5. Diagnostic	135
III.6. Traitement	135

III.7. Références bibliographiques.....	135
Chapitre IV. Autres déficits enzymatiques rares	137
IV.1. Déficit enzymatique de la voie principale (PK exclue). 138	
IV.2. Déficit enzymatique de la voie des pentoses phosphates (G-6-PD exclue)	151
IV.3. Références bibliographiques.....	155
Partie 3. Autres pathologies constitutionnelles rares du globule rouge	161
Chapitre I. Dysérythropoïèse congénitales	163
I.1. Introduction.....	163
I.2. Dysérythropoïèse congénitales type I (CDA I) :	164
I.3. Dysérythropoïèse congénitales type II ou CDA type II. 166	
I.4. Autres anémies par dysérythropoïèse congénitales	169
Chapitre II. Anémie de Blackfan-Diamond	171
II.1. Introduction	171
II.2. Physiopathologie	171
II.3. Clinique :	172
II.4. Biologie	173
II.5. Evolution	173
II.6. Traitement :	174
Chapitre III. Anémies sidéroblastiques héréditaires	177
III.1. Introduction.....	177
III.2. Biosynthèse de l'hème	177
III.3. Principales AS congénitales.....	178
III.4. Manifestations cliniques, biologiques et diagnostic des AS héréditaires :	181

III.5. Prise en charge thérapeutiques des AS héréditaires....	181
III.6. Références bibliographiques.....	183
Partie 4. Thérapeutique des anémies hémolytiques constitutionnelles : bases du traitement et actualités	189
Chapitre I. Transfusion sanguine et alternatives	191
I.1. Transfusion sanguine.....	191
I.2. Alternatives à la transfusion sanguine	199
I.3. Références bibliographiques.....	212
Chapitre II. La Chélation du Fer	219
II.1. Introduction :	219
II.2. Surcharge en fer post-transfusionnelle	219
II.3. Exploration et diagnostic de la surcharge en fer : méthode d'évaluation du fer	221
II.4. Les différents chélateurs (cf Tableau 18)	226
II.5. Traitement de l'hémochromatose par saignées (phlébotomie).....	235
II.6. Nouvelles approches thérapeutiques	236
II.7. Suivi clinique et para-clinique des effets indésirables du traitement chélateur :.....	237
II.8. Indications de la chélation	240
II.9. Références bibliographiques :	246
Chapitre III. Splénectomie	251
III.1. Introduction :.....	251
III.2. Détermination des patients candidats à la splénectomie ..	252
III.3. Mode opératoire :	253

III.4. Indications et résultats de la splénectomie au cours des anémies hémolytiques congénitales.....	253
III.5. Les complications post-splénectomie	255
III.6. Références bibliographiques:.....	263
Chapitre IV. La greffe de moelle au cours des anémies hémolytiques congénitales	267
IV.1. La greffe de moelle dans la β -thalassémie.....	268
IV.2. Greffe de moelle dans la drépanocytose	277
IV.3. Références bibliographiques:.....	285

