

# LE VIGARO

333 / 06.2022

Plus qu'une newsletter pour la médecine de laboratoire

Dr méd. Edouard H. Viollier, FMH Médecine interne

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

## Hémoglobinopathies et désir d'enfant Constellations de risques identifiées

Investiguées  
avant un projet  
d'enfants

### Prémisse

Environ 3 % de la population mondiale est porteuse d'une hémoglobine pathologique. En Suisse, environ 50'000 personnes sont porteuses de la drépanocytose ou d'une thalassémie. Beaucoup d'entre elles n'en sont pas conscientes. Les enfants qui héritent d'un gène muté de leurs deux parents présentent un risque significatif de développer des maladies graves. C'est pourquoi un examen approprié est indiqué dans le cadre d'un diagnostic de désir d'enfant ou d'une grossesse.



*La plupart des porteurs de variants pathogènes de l'hémoglobine sont asymptomatiques*

### Indication d'investigation

- Anamnèse familiale positive
- Anémie microcytaire, hypochrome, réfractaire au fer
- Signes d'hémolyse (LDH augmentée, haptoglobine abaissée)
- Indices de variants de l'Hb lors de la détermination de l'HbA1c
- Hépatosplénomégalie
- Personnes dont les aïeux sont originaires des zones de répartition originelles de ces hémoglobinopathies :
  - Drépanocytose : Afrique, Grèce, Inde, pays arabes, sud de l'Italie y compris la Sicile, Turquie
  - $\alpha$ -Thalassémie : Asie du Sud-Est, Chine, Chypre, Grèce, Sardaigne, Taïwan, Turquie
  - $\beta$ -Thalassémie : monde entier sauf l'Europe du Nord

### Diagnostic

Hémogramme II, réticulocytes, répartition leucocytaire par microscopie, électrophorèse de l'hémoglobine (Hb)

### Procédure

En cas de mise en évidence d'une hémoglobinopathie, il est recommandé de mener une investigation au niveau du partenaire en raison du caractère héréditaire autosomique récessif. En cas de grossesse, un diagnostic prénatal invasif devrait être proposé s'il existe un risque pertinent pour le fœtus. En outre, les couples concernés ont la possibilité de recourir au diagnostic préimplantatoire (PGT-M).

→ Avis d'experts N° 48 de la SSGO, Guidelines British Society for Hematology 2010

### Matériel

Tube EDTA, lilas (6)

### Information Littérature sur demande

Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Pathologie moléculaire

Dr phil. II Christoph Noppen, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Diagnostic moléculaire

PD Dr méd. Giuseppe Colucci, FMH Médecine interne, Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Outer Corelab

PD Dr phil. II Christian Kalberer, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Outer Corelab

Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Production centralisée

PD Dr méd. Boris E. Schleiffenbaum, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, médecin consiliaire en hématologie

### Rédaction

Dr méd. Uta Deus, FMH Médecine interne générale, Candidate Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, Production centralisée

Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Production centralisée