



UNIVERSITE BATNA2

ANNÉE UNIVERSITAIRE 2024-2025



ANEMIES HEMOLYTIQUES

DR R.NACIB

SERVICE HEMATOLOGIE ET THERAPIE CELLULAIRE ,CLCC BATNA

SEPTEMBRE 2024

PLAN

1. INTRODUCTION
2. INTERET DE LA QUESTION
3. RAPPELS
4. DIAGNOSTIC POSITIF
5. DIAGNOSTIC ETIOLOGIQUE
6. CONCLUSION

INTRODUCTION

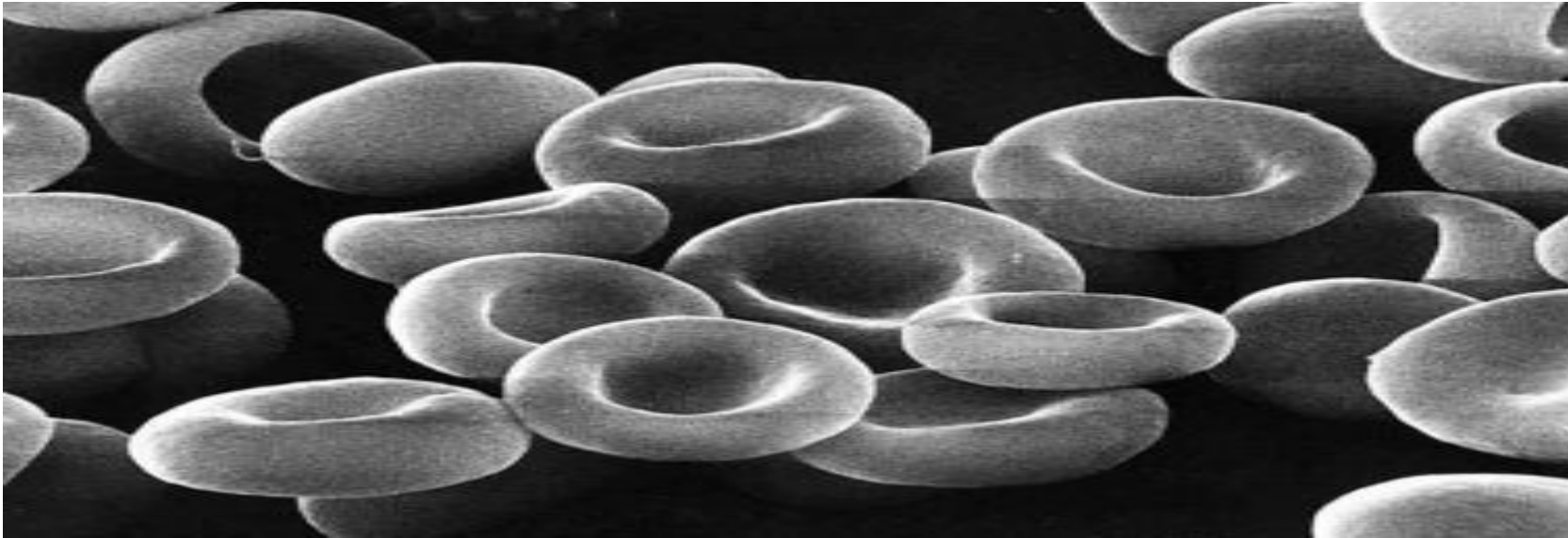
- À L'état normal la durée de vie d'un GR est de 120 jours environ
- L'hémolyse : la destruction prématurée
- Une durée de vie accourcie des globules rouges (< 120 jours).
- Une anémie apparaît lorsque la production de la moelle osseuse ne peut plus compenser la réduction de la durée de vie des globules rouges.
- Cette affection peut être acquise ou constitutionnelle

INTERET DE LA QUESTION

- Connaitre la structure du GR
- Physiologie de l'hémolyse
- DG+ anémie hémolytique
- ETIOLOGIES

RAPPELS

STTRUCTURE DU GR



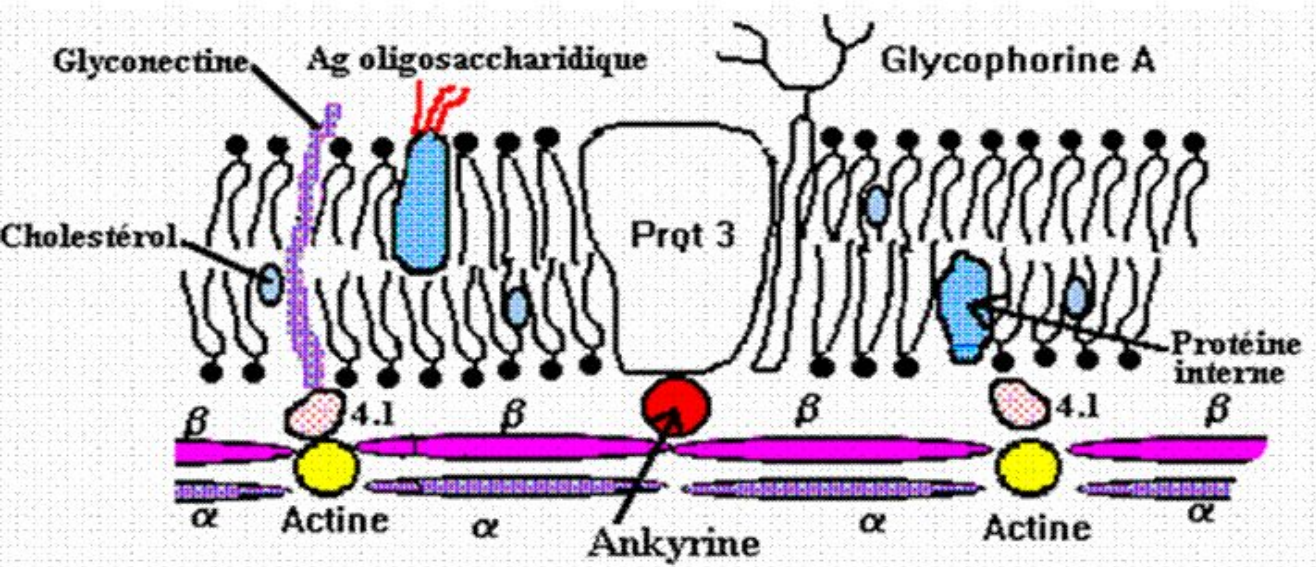
GR dans les vaisseaux sanguins

=

petits **disques biconcaves**, de **2 μ m** d'épaisseur et **7 μ m** de
diamètre

- Le GR peut être schématiquement représenté comme **un sac (membrane)** contenant de:
 - - **l'hémoglobine** (pigment responsable de la fonction d GR)
 - - **des enzymes** (pour la protection de l'Hb et de la membrane contre l'oxydation ainsi la fourniture d'énergie).

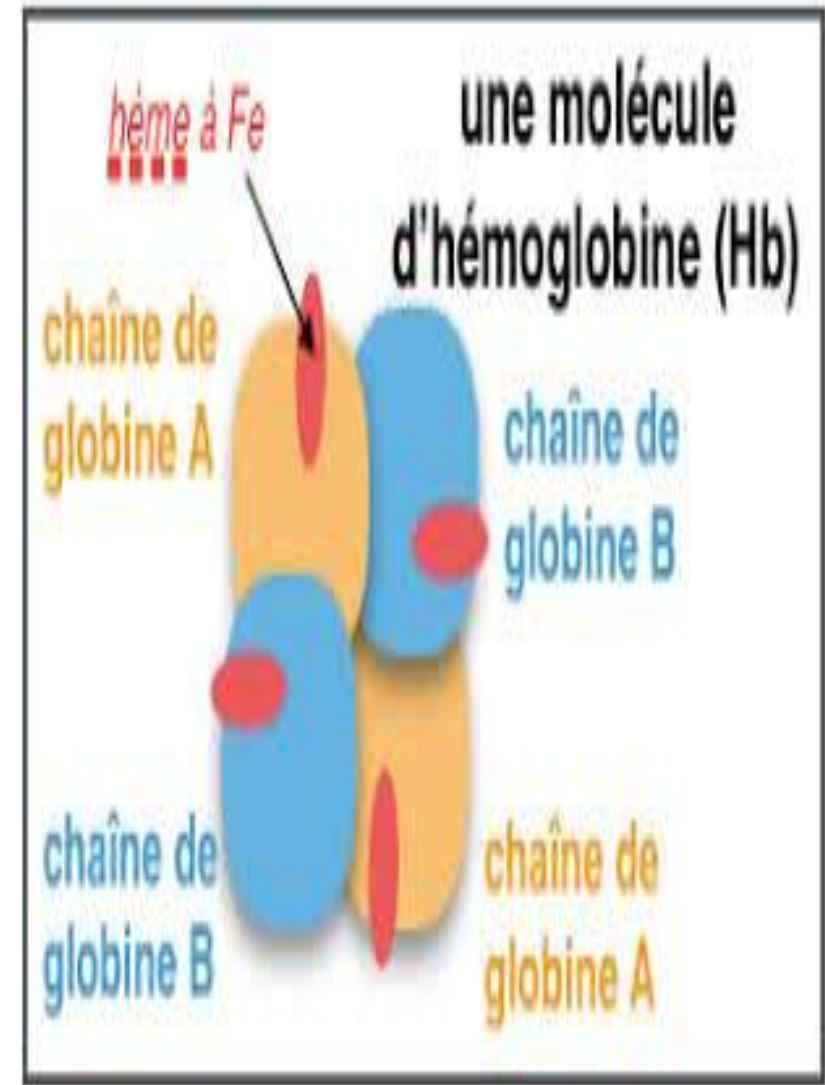
MEMBRANE DU GR



- ✓ La forme **biconcave** est la morphologie la plus apte à la **déformabilité** : les GR passent dans des capillaires de 3 μm de diamètre.

GLOBINE

- La **globine** est une protéine de 141 ou 146 AA, de structure enroulée sur elle-même, et au sein de laquelle se positionne **une molécule d'hème**, dans une poche hydrophobe.
- L'hémoglobine est constituée de **4 globines, identiques 2 à 2**, et a un PM de 64.5 kDa.
- Profil électrophorétique: chez l'homme, 3 Hb physiologiques
 - HbA1 ($\alpha_2 \beta_2$): 97 à 98 %.
 - HbA2 ($\alpha_2 \delta_2$): 2 à 3 %.
 - HbF ($\alpha_2 \gamma_2$): < 1%.



ENZYMES

□ Le GR doit **produire de l'énergie** pour 2 objectifs principaux :

- - **Maintenir l'intégrité de la membrane**, pour assurer le maintien de l'équilibre ionique par fonctionnement des pompes Na⁺, K⁺, ATP ase qui nécessitent de l'ATP
- - **Maintenir l'Hb sous sa forme active**, c'est-à-dire réduite (= fer à l'état divalent). Normalement, chez l'adulte, il y a < 1% de méthémoglobine (= fer à l'état trivalent).

□ Le GR produit l'énergie par 2 voies principales :

- **La glycolyse anaérobie**: La principale enzyme est **la Pyruvate Kinase (PK)**
- **Le shunt des pentoses** : La principale enzyme **est le Glucose-6-Phosphate- Déshydrogénase (G6PD)**

HEMOLYSE

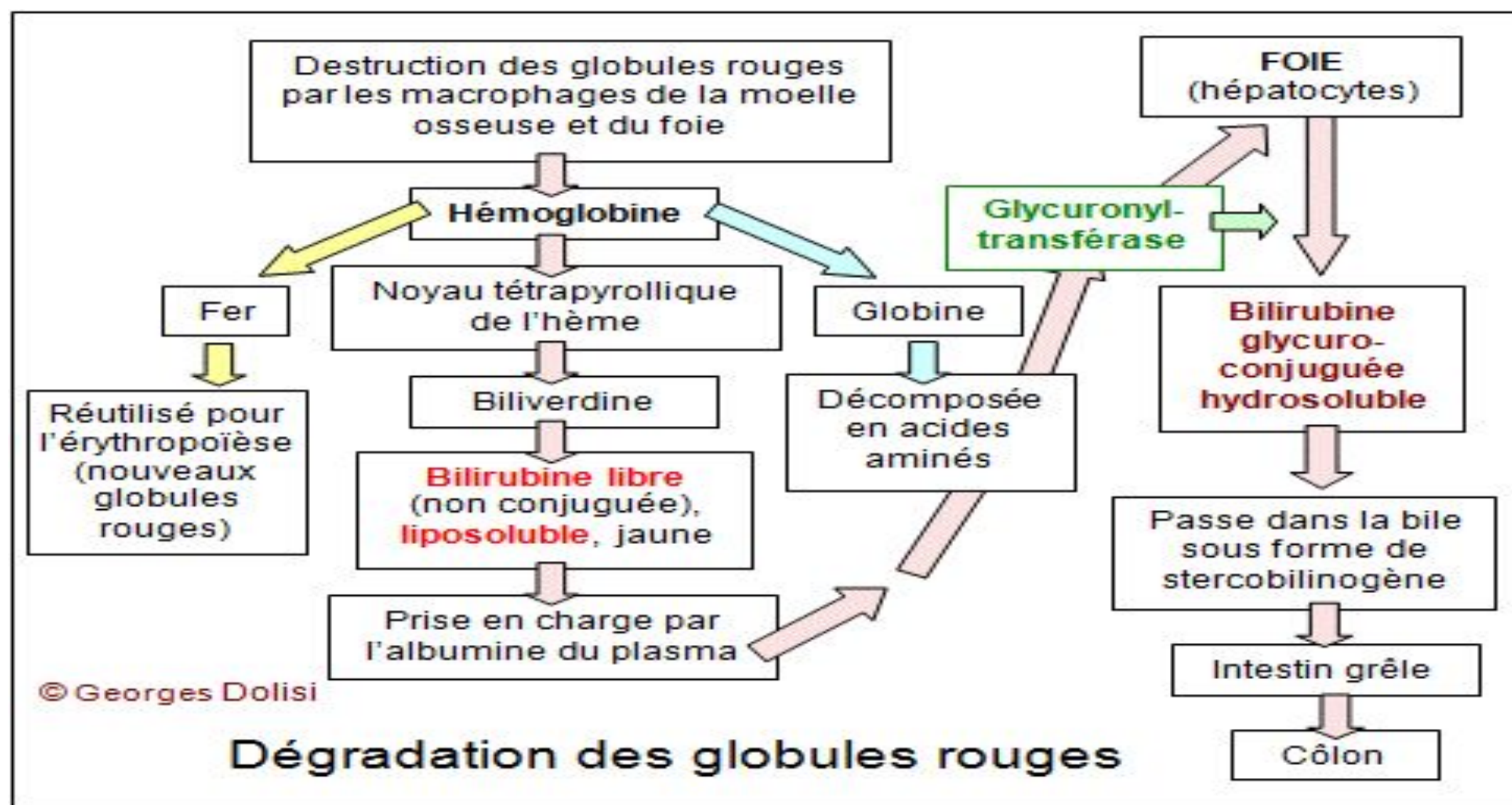
DEFINITION

- Hémolyse = destruction des globules rouges (GR) arrivés au terme de leur vie circulatoire de 120 j,
- associée à la libération puis au catabolisme de l'hémoglobine.

HEMOLYSE PHYSIOLOGIQUE

DEFINITION

- Les GR vieillissants disparaissent du torrent circulatoire : **HEMOLYSE PHYSIOLOGIQUE**
- ✓ **Intra tissulaire (phagocytose ; 85%),**
- ✓ **Intra vasculaire (= dans le torrent circulatoire ; 15%).**



HÉMOLYSE INTRA TISSULAIRE

- Prépondérante à l'état normal (85%),
- - elle est assurée par **les macrophages** de la moelle osseuse, de la rate et du foie.
- - Une suite de réactions va dissocier l'Hb en globine et en hème :
 - - **La globine est dégradée** (catabolisme des protéines),
 - - **le fer de l'hème est recyclé dans l'érythropoïèse** ou stocké dans les macrophages,
 - - **l'hème est dégradé** par l'hème oxydase **pour produire** la biliverdine puis **la bilirubine** .
 - - **La bilirubine est d'abord appelée « libre »** : libérée hors des macrophages et véhiculée dans le plasma par l'albumine, qui la transporte jusqu'aux hépatocytes ;
 - - **la bilirubine est glycuconjuguée dans les hépatocytes**
 - - **la bilirubine est ensuite excrétée par la bile** dans le duodénum où elle est transformée en stercobiline (éliminée dans les selles) et en urobilinogène et urobiline dont une partie (15%) est réabsorbée (**cycle entéro-hépatique**) et finalement éliminée dans les urines.

HÉMOLYSE INTRA VASCULAIRE

- Représente environ **15% de l'hémolyse physiologique**,
- par lyse osmotique des GR vieillissants ou fragmentation
- **L'hémoglobine libre se fixe à l'haptoglobine**
- **L'Hb libre** est en partie captée par les hépatocytes et en partie dissociée **en dimères alpha-bêta** qui traversent le **filtre glomérulaire rénal** où ils sont partiellement réabsorbés.
- La réabsorption est limitée et l'excès d'Hb libre peut provoquer **une hémoglobinurie et une tubulopathie (insuffisance rénale aiguë)**.

L'hème peut se fixer également à l'albumine et à l'hémopexine . Le complexe hémopexine – hème est capté par les hépatocytes : l'hémopexine est libérée du complexe et retourne dans le plasma tandis que l'hème est dégradé.

L'HÉMOLYSE PATHOLOGIQUE

- Amplifie l'un ou l'autre de ces 2 mécanismes :
- **durée de vie raccourcie**
- Cette hémolyse excessive est habituellement accompagnée d'**une régénération médullaire = augmentation du nombre des réticulocytes dans le sang.**

DIAGNOSTIC POSITF

ANEMIE HEMOLYTIQUE CHRONIQUE

- **Clinique : triade d'hémolyse chronique**

- ✓ **Pâleur**

- ✓ **Ictère**

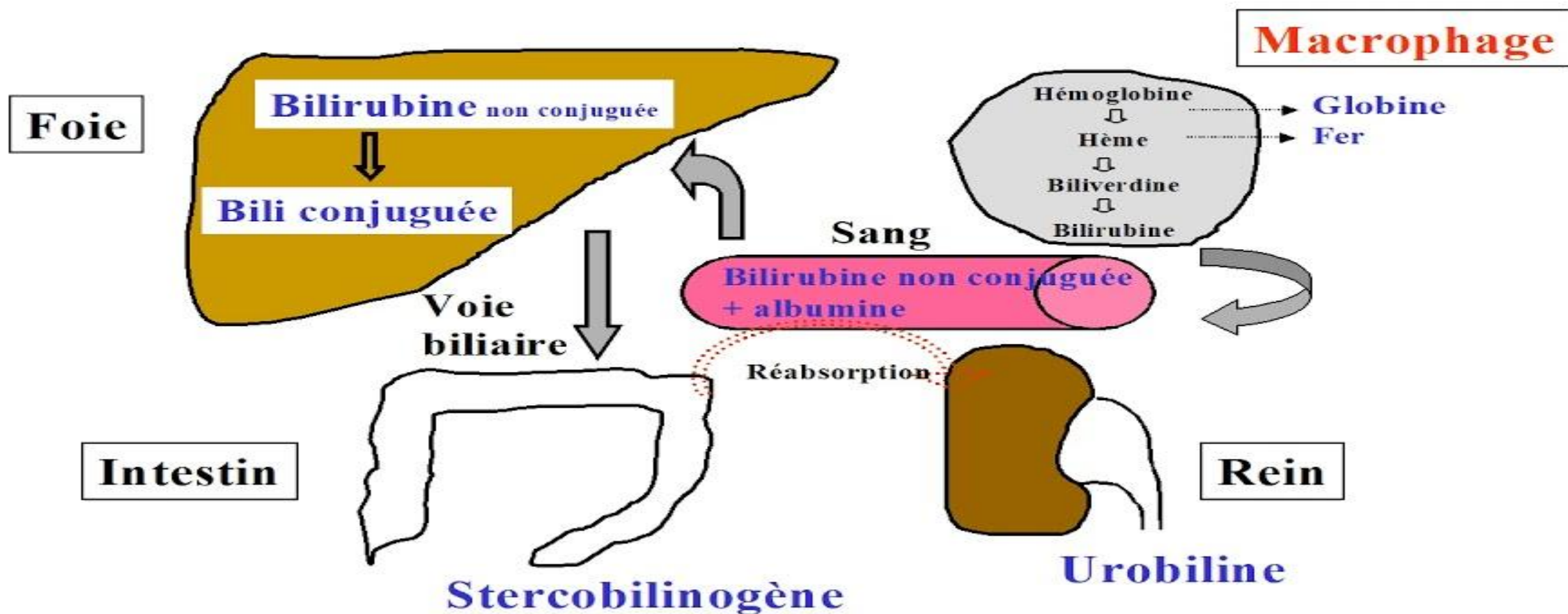
- ✓ **SPM**

- **Biologie : anémie régénérative**

- ✓ **Hb < NLE**

- ✓ **VGM ≥ 100 fl (NLE = $80 - 100$ ES : fl)**

Hémolyse physiologique

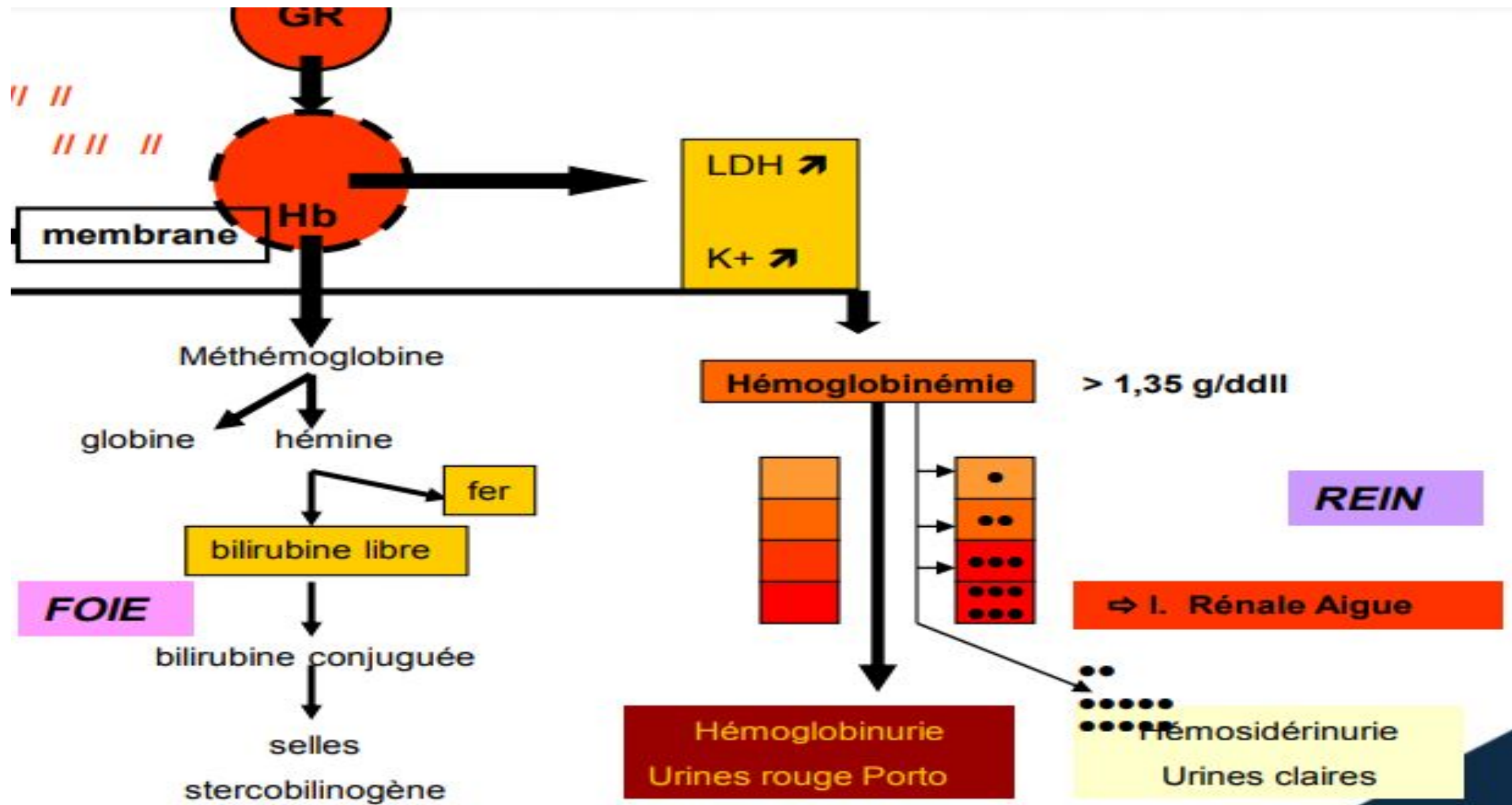


ANEMIE HEMOLYTIQUE AIGUE

- **Clinique :** TABLEAU D'ÉTAT DE CHOC

- ✓ Pâleur intense +++
- ✓ Tachycardie
- ✓ Pouls filant
- ✓ Hypotension
- ✓ Oligurie avec urines rouge porto ou hémoglobinurie
- ✓ Insuffisance rénale

- **Biologie :**



DIAGNOSTIC ETIOLOGIQUE

CLINIQUE

Triade hémolytique

- PCM
- Ictère
- SPM
- Signes de choc

HEMOGRAMME

- Anémie régénérative
- Taux de Rétic $> 120\ 000$ élt/mm³

HEREDITAIRES

Hémoglobinopathies

- Thalassémie
- Drépanocytose
- Autre: HbC...

A. Membrane

- Sphérocytose
- Elliptocytose

A. Enzymatiques

- G6PD
- Pyruvate Kinase

ACQUISES

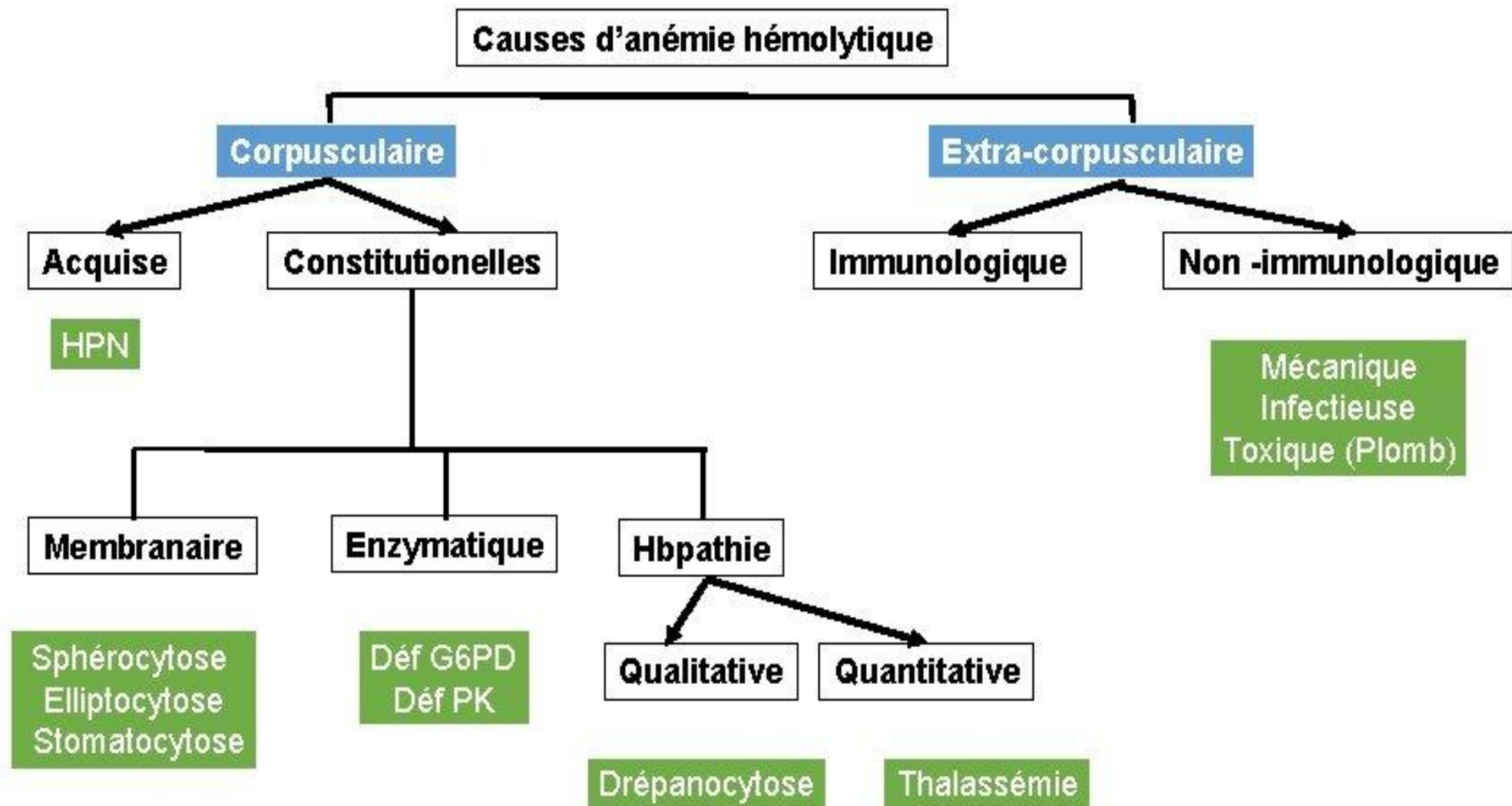
Immune

- AHAI
- Allo-immune

Médicamenteuse

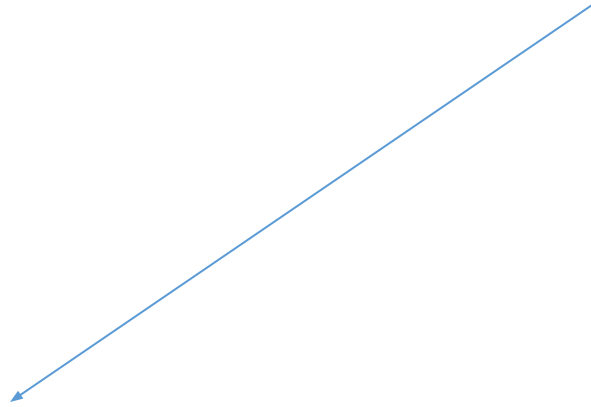
Micro-angiopathie

- Sd Hémolytique et urémique (Purpura thrombopénique et thrombotique)

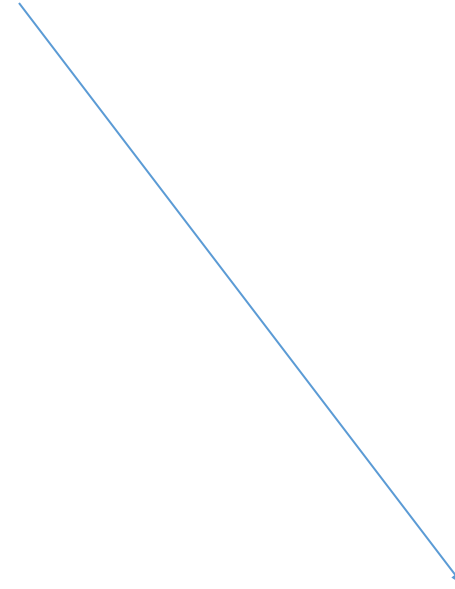


ANEMIE HEMOLYTIQUE ACQUISE EXTRA CORPUSCULAIRE

ANEMIE HEMOLYTIQUE ACQUISE EXTRA CORPUSCULAIRE



IMMUNOLOGIQUE



NON IMMUNOLOGIQUE

AHA NON IMMUNOLOGIQUE

- Destruction des GR secondaire a des causes extra corpusculaires non immunologiques:

infectieuse	toxique	<u>mecanique</u>	Physique et biochimique	Cas particulier
- <u>bacterie</u> : bartonella bacilliforme <u>Parasitaire</u> :pallu disme	- <u>produits chimiques</u> : aniline - <u>medicaments</u> :sulfami des - <u>O2</u> : <u>oxygenation</u> hyperbar - <u>metaux lourds</u> : plomb - <u>morsure de serpent</u>	- <u>cardiovasculaire</u> : valve <u>mecanique</u> - <u>microangiopathie</u> : purpura <u>thrombopenique</u> et thrombotique - <u>marche prolongee</u> - <u>course a pied</u>	- <u>brulures</u> <u>etendues</u> - <u>noyade</u>	<u>HPN</u> AHA mais corpusculaire <u>Hemoglobinur</u> <u>ie nocturne</u>

AHA IMMUNOLOGIQUE

•1. Définition

- AH liées à **la présence Ac dirigés contre un Ag de la surface des GR**
- les GR recouverts d'Ac sont « sensibilisés »
- Les GR ont **une durée de vie raccourcie.**
- Ce sont **les plus fréquentes** des AH acquises
- d'origine **extra corpusculaires**

AHA IMMUNOLOGIQUE

- Destruction des GR selon les **mécanismes** impliquant :
 - **Des allo-Ac** : accident transfusionnel
 - **Immunoallergique: médicament**: exple penicilline
 - **auto Ac**:AHA auto immune

CLASSIFICATION DES AHAI

- * selon l'optimum thermique d'action de l'Ac :
 - - AH à Ac chauds : optimum d'action à 37°C, souvent IgG, fixant ou non le complément ;
70 % des cas,
 - - AH à Ac froids : optimum thermique à 22°C ou plus bas, souvent IgM, parfois IgG ;
30 % des cas.
- * selon l'origine :
 - - AHAI primitives : cause inconnue = 50% des cas,

AHI A AUTOAC CHAUDS

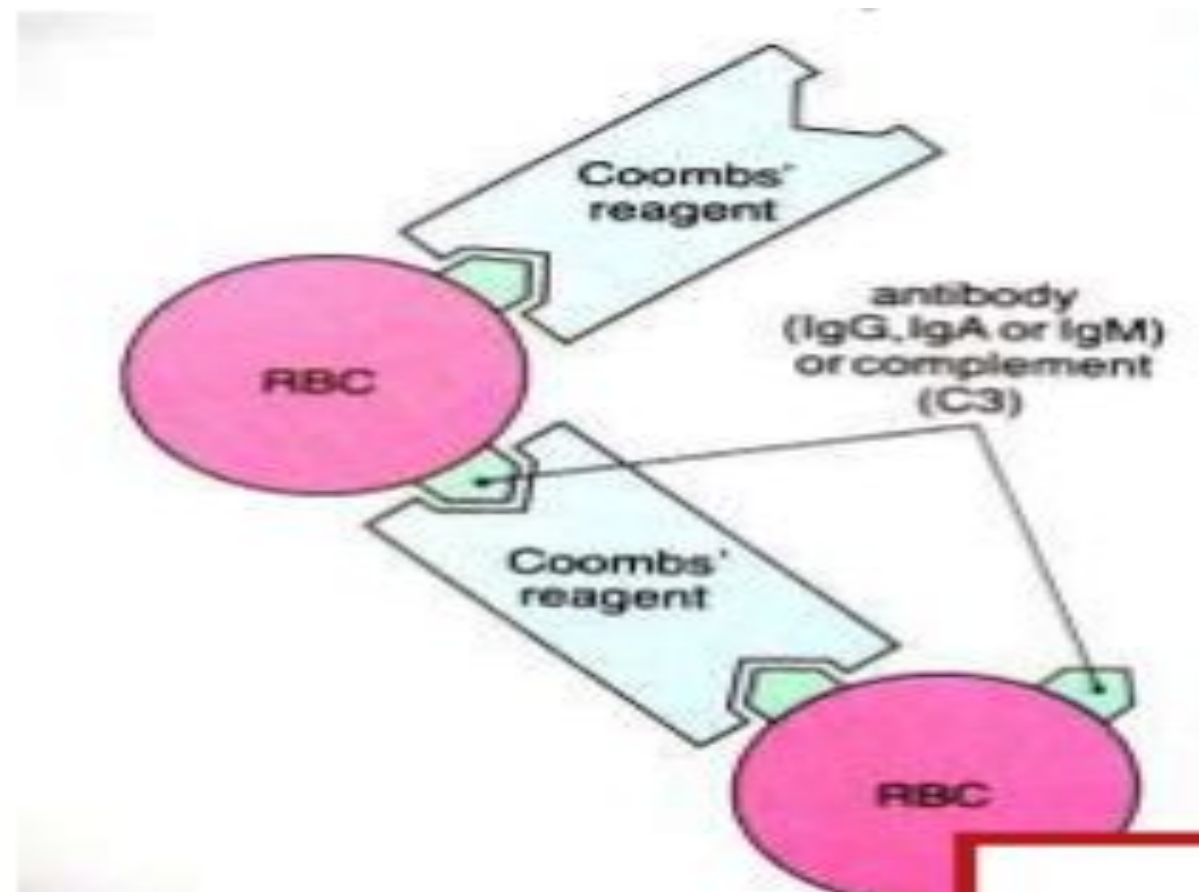
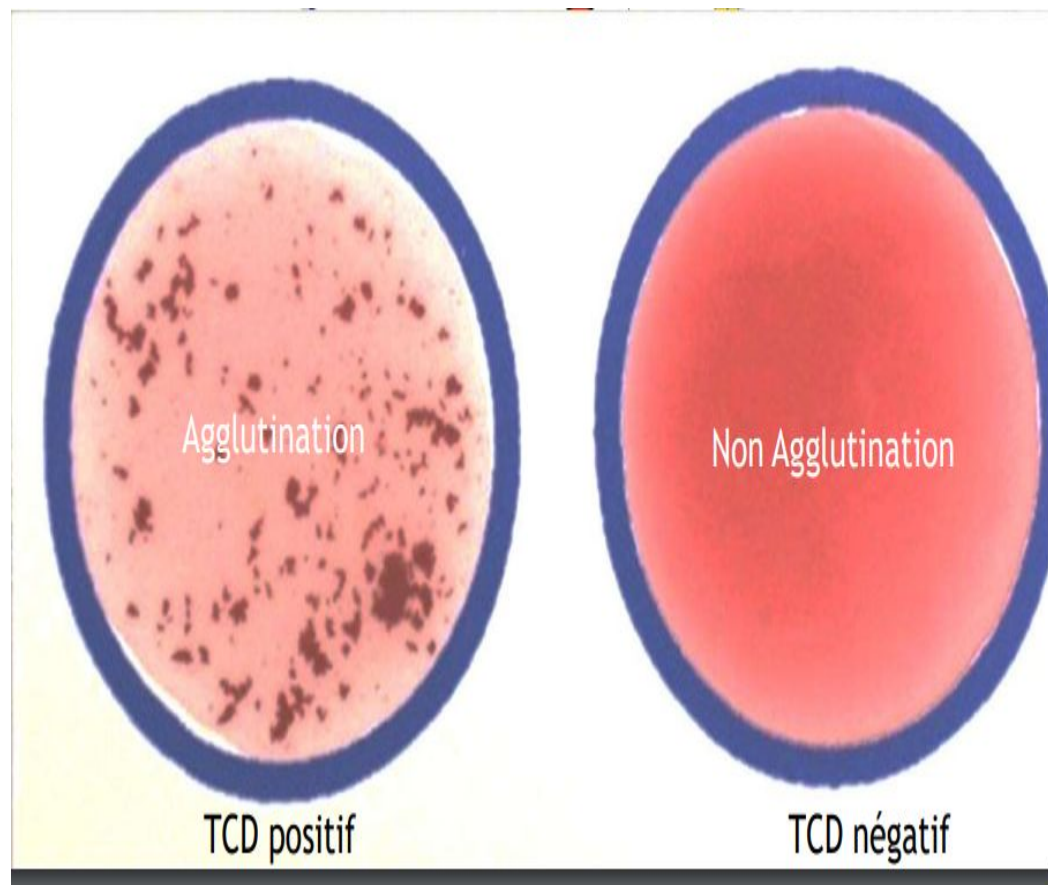
- **70% des AHAI**
- Tableau d'hémolyse
- Température de fixation optimale des Ac = 37°C.
- **Test de Coombs direct positif** IgG seul ou mixte (G+C').
- **Idiopathiques dans 50 %** des cas.
- **Les maladies à rechercher :**

maladies auto-immunes,

Hémopathie lymphoïde,

Tumeurs solides, Déficit immunitaire, Infection virale

Médicaments : AINS, sulfamides, ceftriaxone, **l'alpha méthyl dopa (Aldomet)+++**



AHI A AUTOAC FROIDS

- **Optimum thermique bas** (cependant parfois jusque 30 °C)
- **Hémolyse déclenchée à une température inférieure à 30°C** ; intra vasculaire ou non.
- **Idiopathiques: 50 % des cas.**

Deux types de maladies à rechercher:

- **Infection** : Sérologies :

Mycoplasme, VIH, VHC, EBV, CMV, PCR EBV

- **Hémopathie lymphoïde**

* Les AHAI post-infectieuses = aiguës, transitoires.

- 1/3 des AHAI à Ac froids.
- Plus fréq chez l'enfant
- **Mycoplasma pneumoniae**

ANEMIE HEMOLYTIQUE ACQUISE CORPUSCULAIRE

HEMOGLOBINURIE PAROXISTIQUE NOCTURE : HPN (maladie de marchiawafa-micheli)

- Maladie clonale rare de la cellule souche hématopoïétique
 - liée à une mutation somatique acquise du gène PIG-A, provoquant la perte d'ancrage de diverses molécules de la surface cellulaire
 - Absence de DAF ou CD55 et/ou MIRL ou CD 59
 - le complément s'active et devient hémolysant
- Deux formes cliniques :
- Forme classique** (3/4 des pts) : maladie **hémolytique et/ ou thrombosante** « de novo »,
- Forme aplasique** (1/4 des pts) : dans les suites d'une aplasie médullaire.

ANEMIE HEMOLYTIQUE CONGENITALE CORPUSCULAIRE

DEFINITION

- Maladies génétiques à transmission **héréditaires**
- dues à **une anomalie intrinsèque corpusculaire** du GR:

- Hémoglobinopathie :

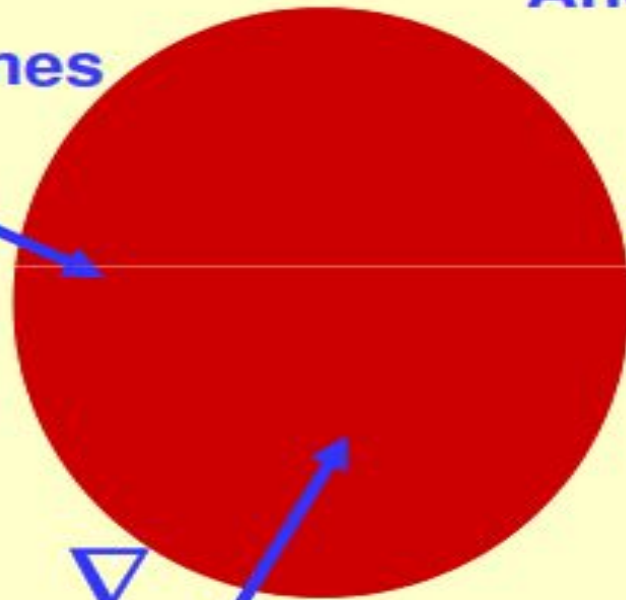
- Quantitatif : syndrome **thalassémique**
- Qualitatif : syndrome **drépanocytaire**

- Déficit Enzymatiques : G6PD. PK

- Anomalie de la membrane : MSH

Anomalie des enzymes

Anomalie de la membrane



Anomalie de l' hémoglobine

ANOMALIES DE HEMOGLOBINE

ANOMALIES QUANTITATIVES

SYNDROMES THALASSEMIQUES

DÉFINITION

Les thalassémies sont des anomalies constitutionnelles de l'Hb caractérisées par **un déficit quantitatif de synthèse d'une des chaines de globine**



Déficit en chaine α

α thalassémie

Déficit en chaine β

β thalassémie

B THALASSÉMIE

Répartition géographique

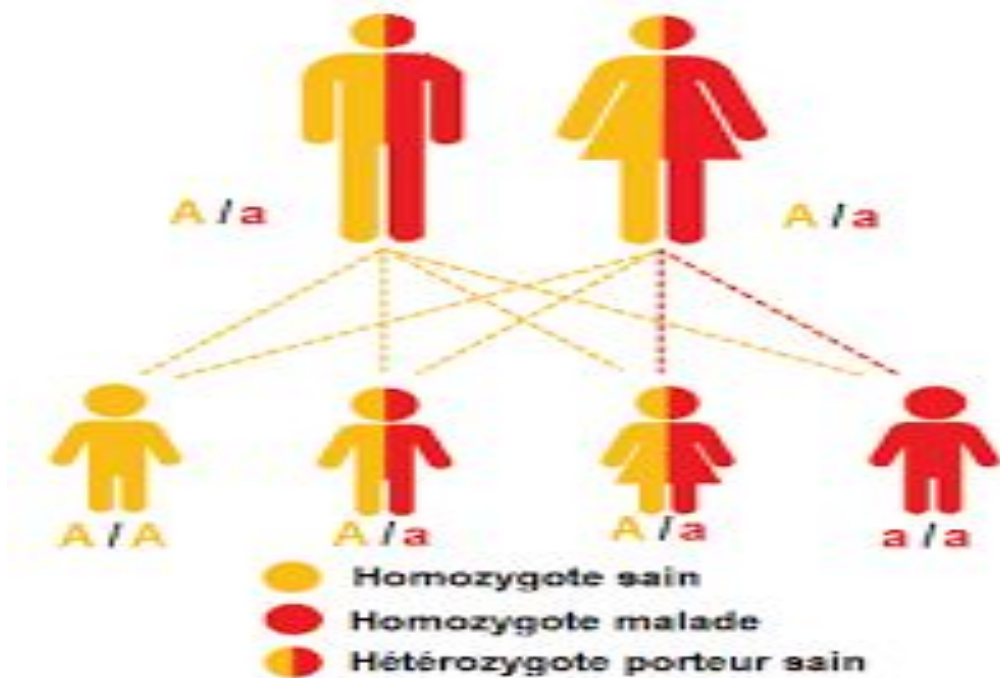
□ Pourtour du bassin méditerranéen =thalas

□ Moyen orient

THALASSÉMIE



Mode de transmission



- Loi de Mendel
- transmission autosomale récessive
- Mariage consanguin augmente
- la chance 25% d'homozygote

Physiopathologie

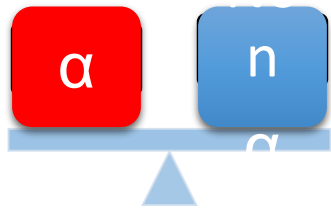
- Défaut de synthèse de chaîne β
- Ch a +Ch g = Hb F grande affinité pou O2 →
- Hypoxie+ EPO diminuée+ érythropoïèse exagérée

Déficit de synthèse de l'hémoglobine

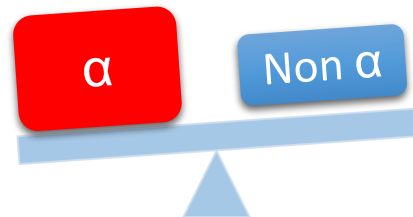


Anémie microcytaire hypochrome

Conséquence des anomalies



□ Synthèse équivalente des chaînes α et non α .



□ β thalassémie.

conséquences

- **Erythropoïèse inefficace** et apoptose
- **Hémolyse** intra-médullaire et une hémolyse prématurée des GR circulants.
- Hyperplasie erythroblastique avec **hyperplasie des os plats.**
- **Déformation squelettiques**: faciès mongoloïde
- **Erythropoïèse extra-médullaire** : hépato-splénomégalie

conséquences

- Anémie de la β thalassémie



Erythropoïèse
inefficace

hémolyse

□ Augmentation de synthèse de l'Hb F et Hb A2

β thalassémies majeure:

• CLINIQUE:

- L'anémie n'apparaît pas dès la naissance car synthèse de l'Hb F majoritaire.
- Le diagnostic est fait entre 3 et 18 mois.
- **PCM + subictère + SPM = TRIADE HEMOLYTIQUE**
- **ASPECT MONGOLOÏDE DU FACIÈS.**
- **Retard staturo-pondéral**



DIAGNOSTIC +

• HEMOGRAMME :

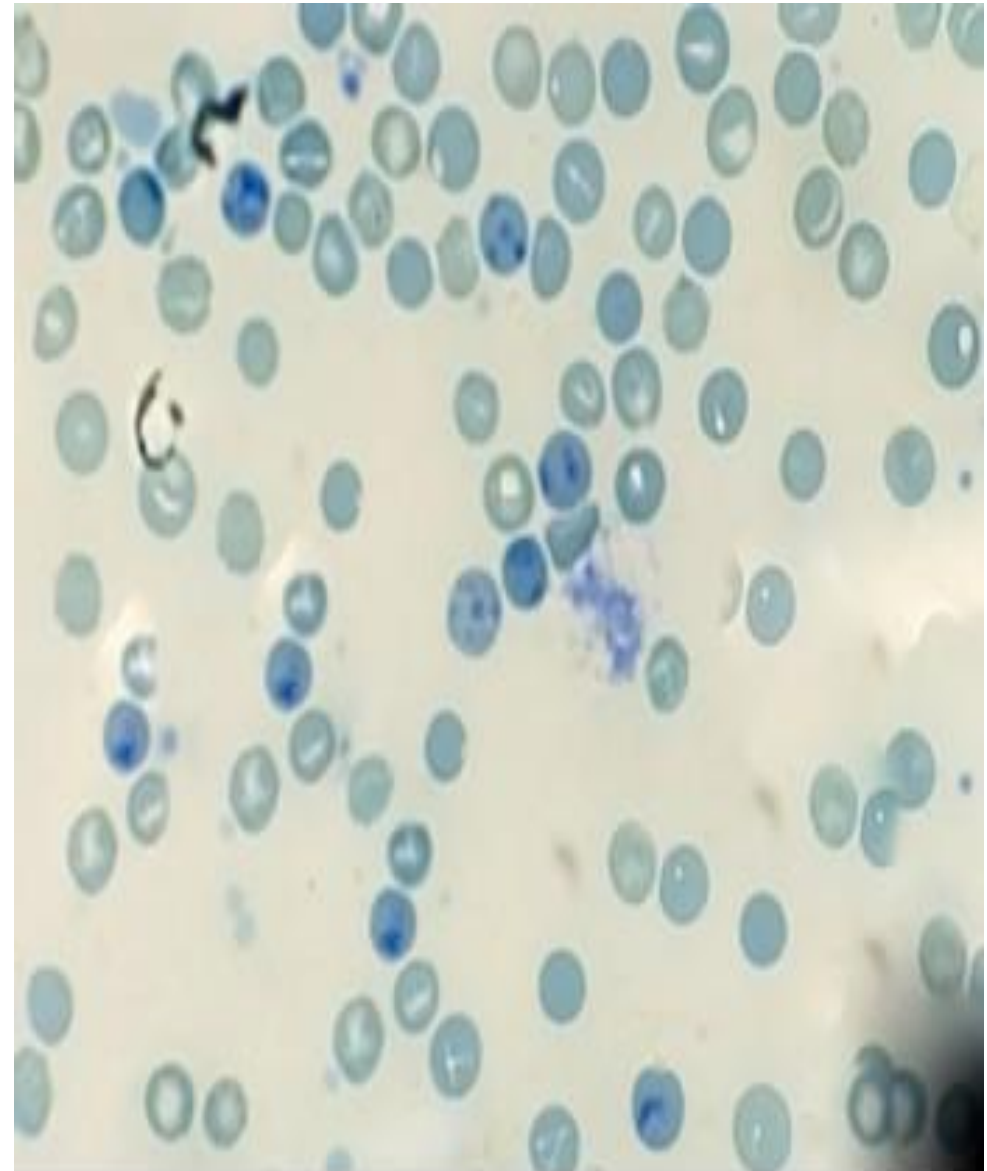
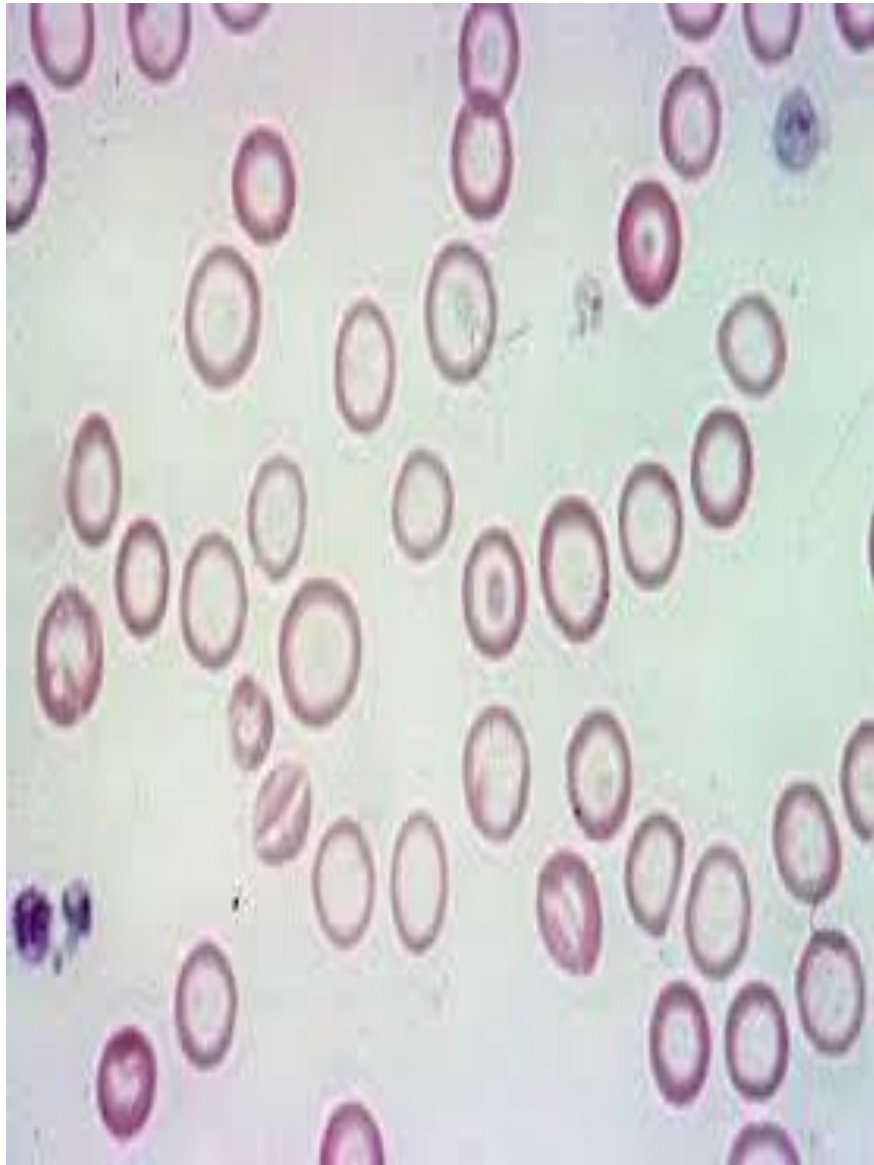
- Anémie sévère Hb = 4-7 g/dl .
- Microcytose et hypochromie.
- Taux de réticulocyte élevé.

AUTRES:

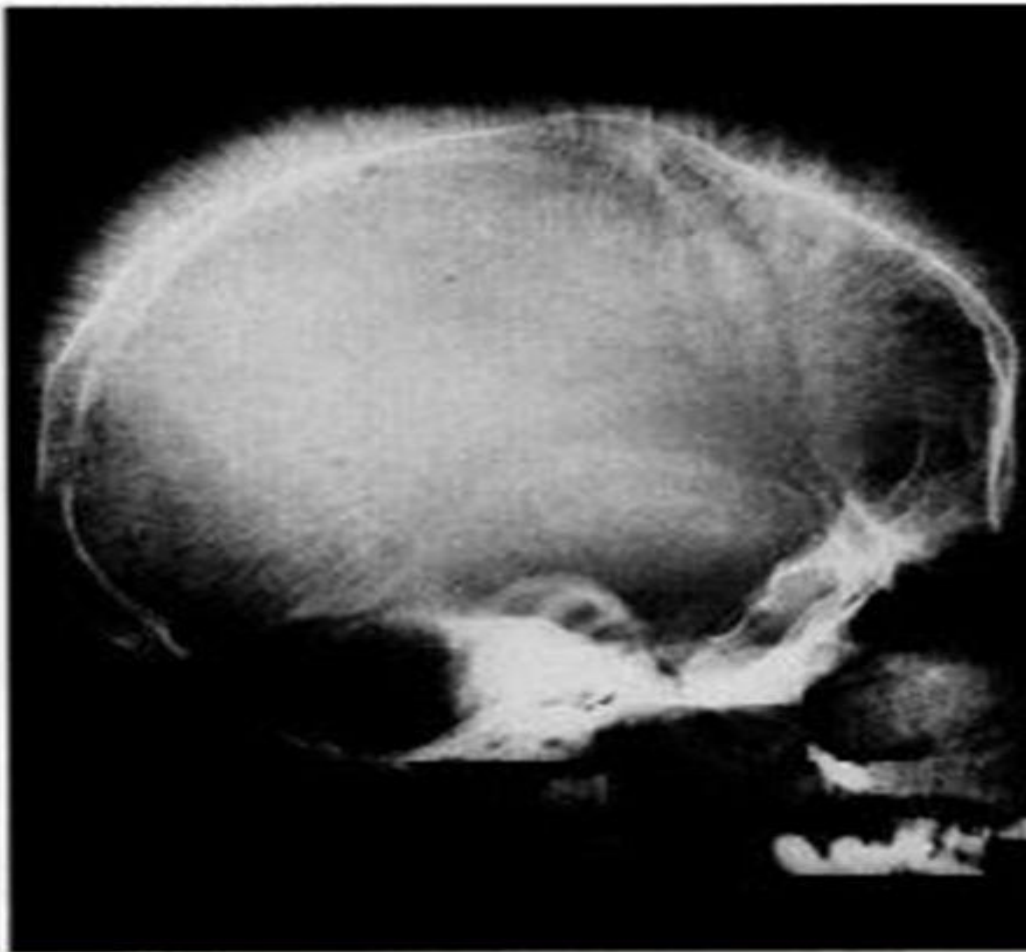
- Fer sérique et ferritinémie élevés .
- Bilirubine indirecte élevée.

Frottis:

- GR pâles, annulocytes
- poikilocytose, cellules cibles.
- Érythroblastose circulante



Beta Thalassemia Major – bone changes



- **Étude de l'hémoglobine = diagnostic de certitude**

- **ELECTROPHORESE DE L'HEMOGLOBINE**

- **+**

- **ENQUETE FAMILIALE**

• **Forme B⁰/B⁰**

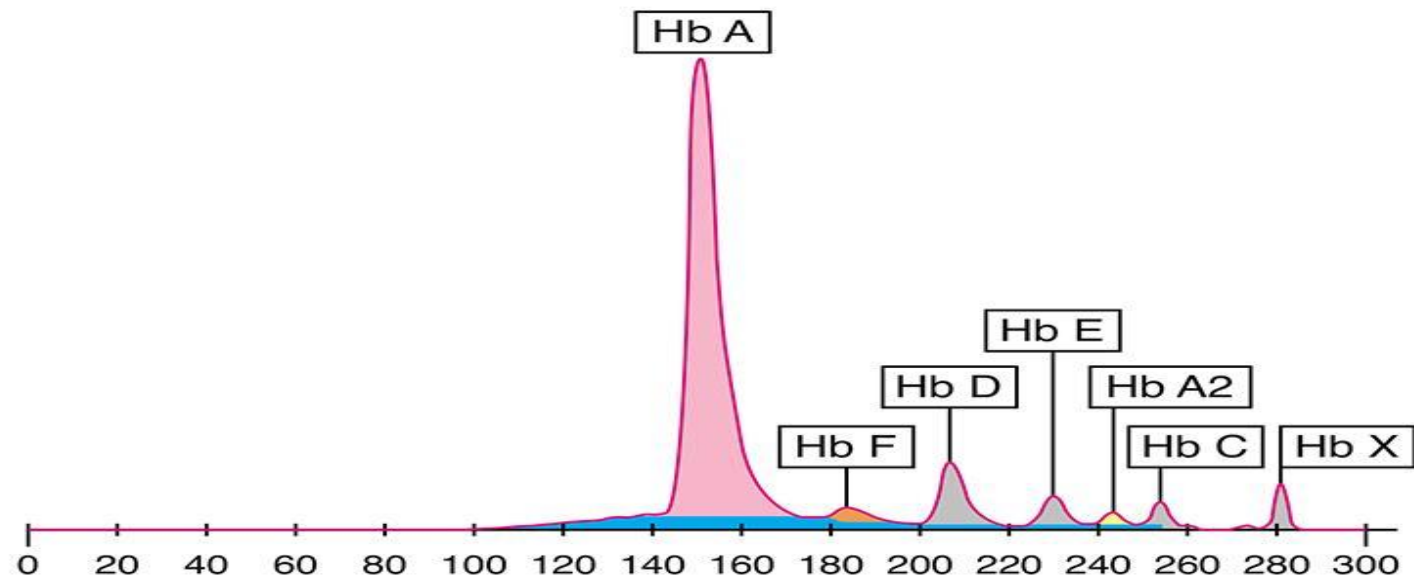
- Hb A = 00%
- Hb F > 95%
- Hb A2 = normale ou élevée

Forme B⁰/B[±]

Hb A = 5 à 45%

Hb F = 50 à 95%

Hb A2 = normale ou élevée



Électrophorèse de l'hémoglobine

Nom	%	Normales %
Hb A	79,3	
Hb F	1,9	
Hb D	8,8	
Hb E	3,6	
Hb A2	1,1	
Hb C	2,4	
Hb X	2,9	

EVOLUTION

- La thalassémie majeure est l'hémoglobinopathie dont le pronostic est le plus sévère.
- **Sans traitement transfusionnel les enfants ne vivent pas au-delà de 10 ans.**
- L'évolution est marqué par:
 - **Les infections à répétition**
 - **Une hépatosplénomégalie importante : hypersplénisme**
 - **Insuffisance cardiaque: anémie et hémochromatose.**
 - **Hémochromatose:** aggravé par la transfusion évolue en insuffisance cardiaque et hépatique.

BETATHAL INTERMEDIAIRE


- C'est une forme atténuée de la maladie B^+/B^+



*La sévérité moindre est due soit à une
persistance de synthèse de l'Hb A
Age de debut+++ De*

BETATHAL MINEURE OU TRAIT THALASSEMIQUE

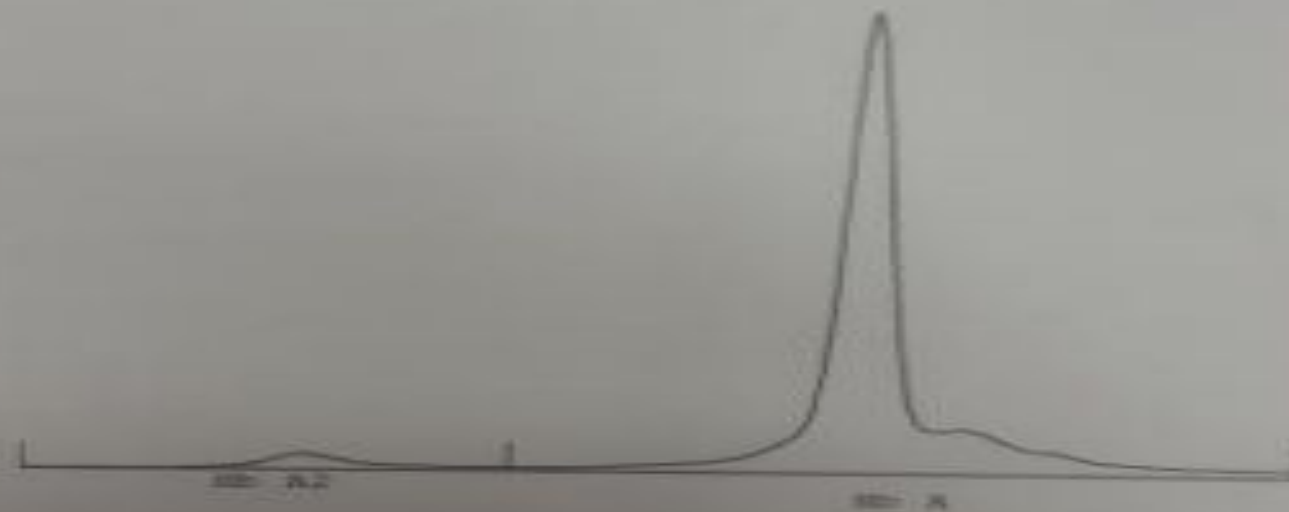
- C'est la forme B^0/B ou B^+/B
- **Asymptomatique**
cliniquement
- **Pseudopolyglobulie,**
microcytose et
hypochromie.
- **À l'électrophorèse Hb A2 > 3,3%**



Ce dosage revêt une importance particulière chez les couples en âge de procréer puisque c'est sur ce résultats que repose l'identification des couples à risque pour la thalassémie, et l'indication d'un conseil génétique ou de diagnostic prénatal.

Electrophorèse de l'hémoglobine

Sur gel d'agarose (Hydragel)



Fraction

4

Normes 5

Hb A

94.8

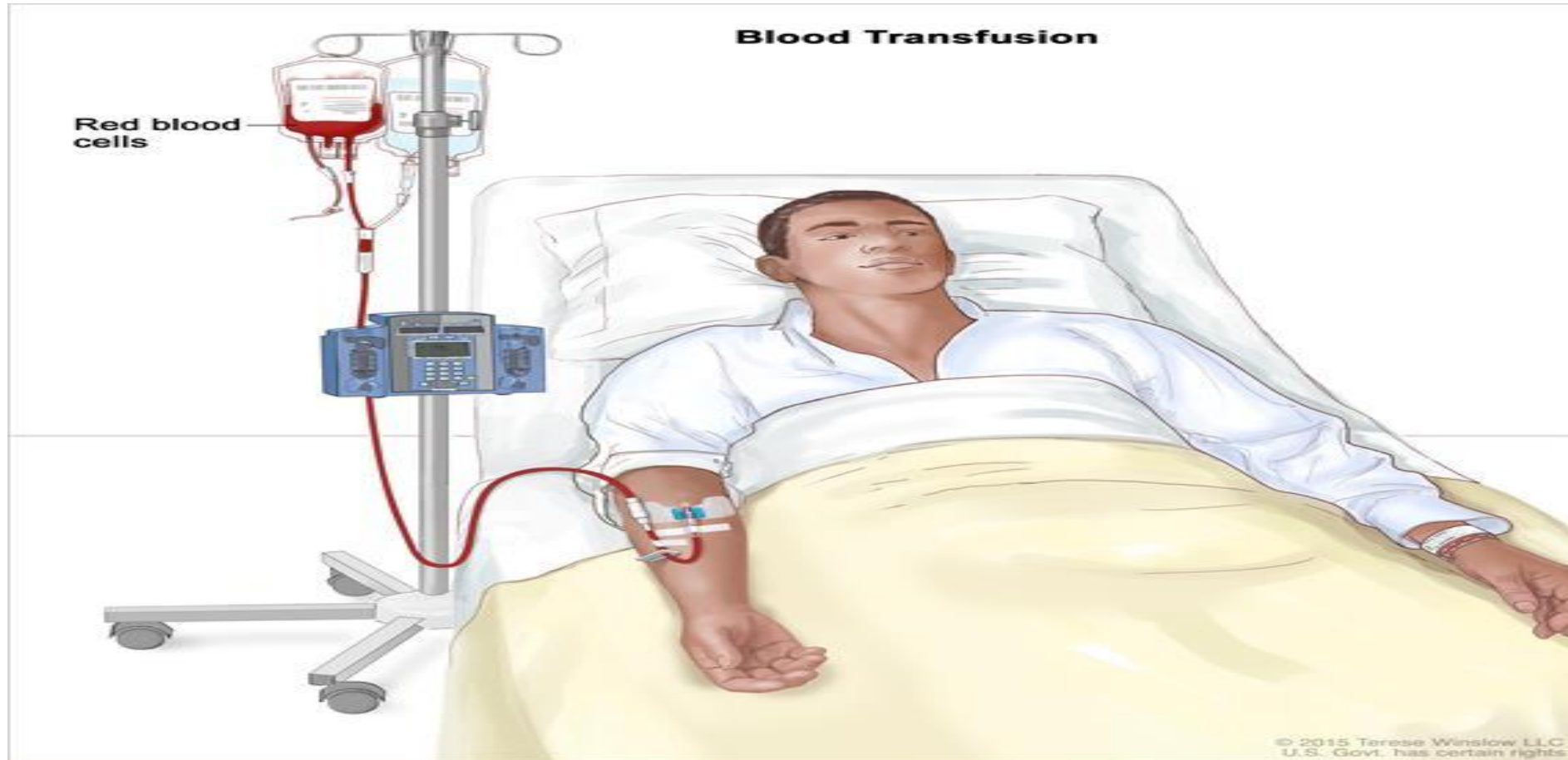
95-99

Hb A2

5.2

< 3.5

TRAITEMENT COOLEY



TRAITEMENT COOLEY

- **La transfusion** vise à maintenir une Hb supérieur à 10g/dl
- Le rythme transfusionnel est **1 fois/mois: programme transfusionnel**
- Utiliser du sang déleucocyté et phénotypé dans les système Rhésus et Kell.
- **Traitement préventif : ATB, Vit B9 , vaccination**

- **Traitement chélateur de fer**
- Désferal, ferriprox

- **Splénectomie** en cas d'augmentation des besoins transfusionnels

- **La greffe de cellules souches GMO** est le seul traitement curateur de la maladie

**Espoir
de la thérapie génique**


PREVENTION COOLEY

- **Dépistage des hétérozygotes et conseil génétique +++**
- Diagnostic prénatal: étude d'ADN fœtal

ANOMALIES QUALITATIVES

Drépanocytose

DEFINITION

- **La plus fréquente et la plus grave** des AH par Hb anormale.
- Anomalie de structure de la chaîne β de globine  synthèse de l'**Hb S**
- Affecte surtout les sujets de race noire.
- Transmission sur **le mode autosomique récessif**.
- **Les homozygotes S/S** et **les hétérozygotes sont S/A**

PHYSIOPATHOLOGIE

□ Mutation β 6glu \longrightarrow val.

□ En milieu désoxygéné

- Polymérisation de l'Hb S et altération de la mb.
- Déshydratation et stress cellulaire oxydatif.
- Déformation des GR en faucille (drépanocyte).

□ Vaso-occlusion  infarctus dans divers organes

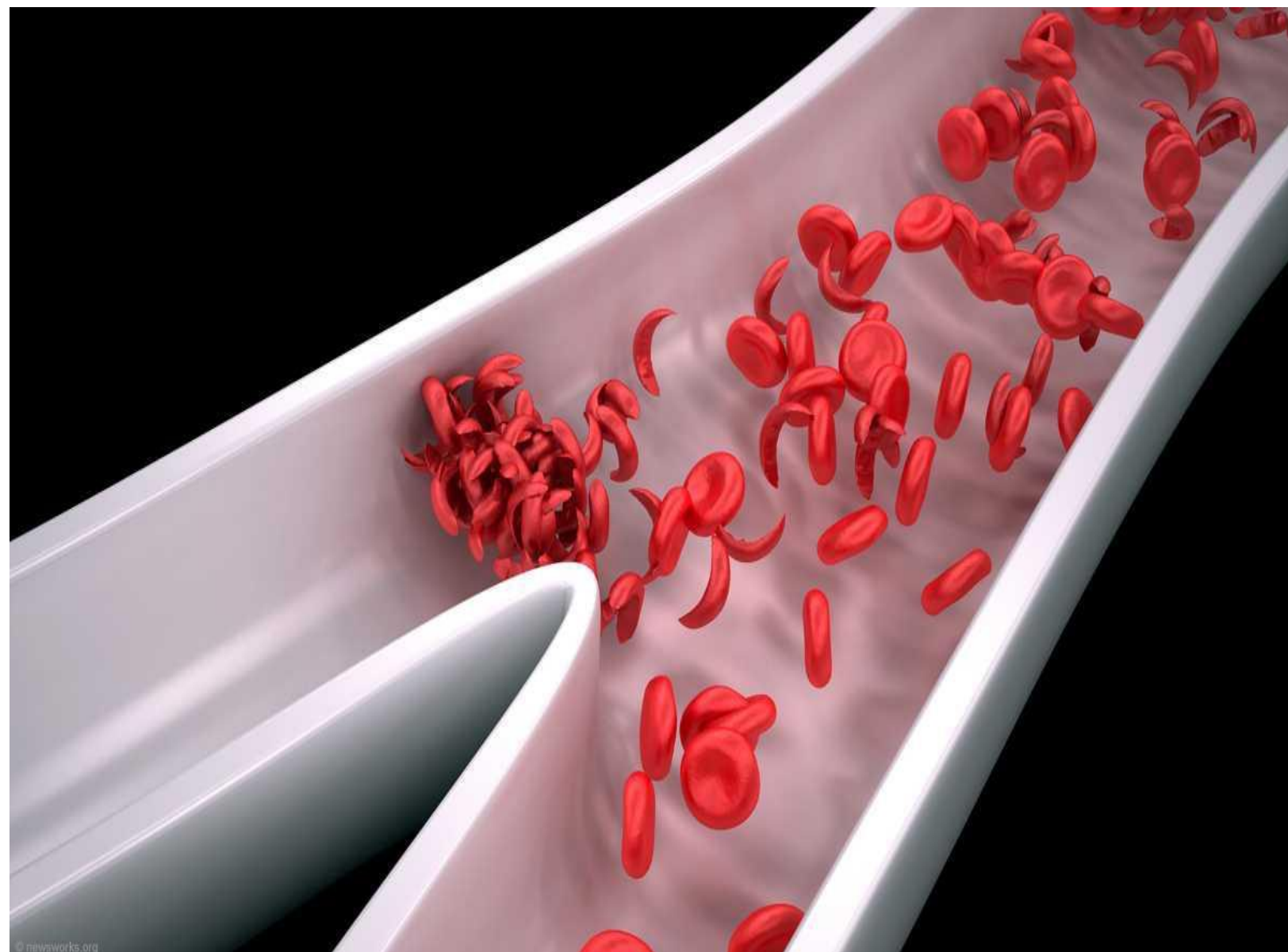
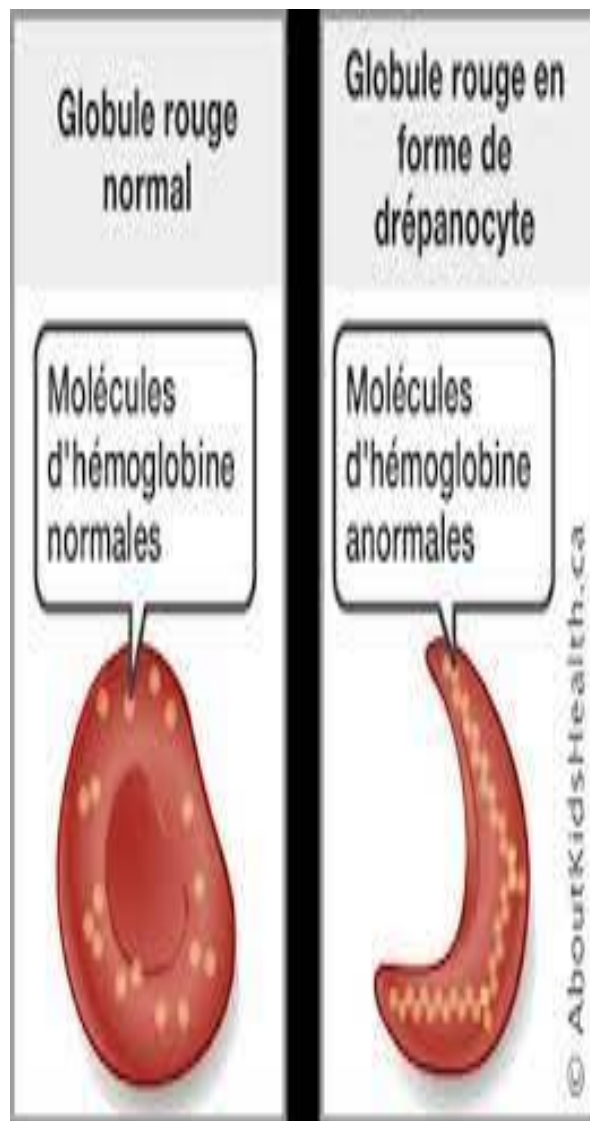
douleur aiguë

syndrome pulmonaire aigu

hyposplénisme

ostéonécrose

néphropathie



CLASSIFICATION

- **Maladie drépanocytaire majeurs :**

- **Hb S/S** (forme fréquente)
- Hb S/B^o thalassémie (Hb A=0%)
- Hb S/B⁺ thalassémie sévère (Hb A=1-5%)

Drépanocytose asymptomatique:

Hb S/A : (Hb A=50-60%)

(Hb S=30-40%)

CLINIQUE : Drépanocytose homozygote SS :

Signes apparaissent quelques mois après la naissance

- La clinique est en fonction de l'âge :

□ 06 mois à 05 ans :

- -CVO = le syndrome main-pied :
- gonflement douloureux
- -Syndrome anémique d'importance variable
- -SPM, retard staturo-pondéral
- -Infections (pneumopathie, ORL.....)



□ 06 à 15 ans :

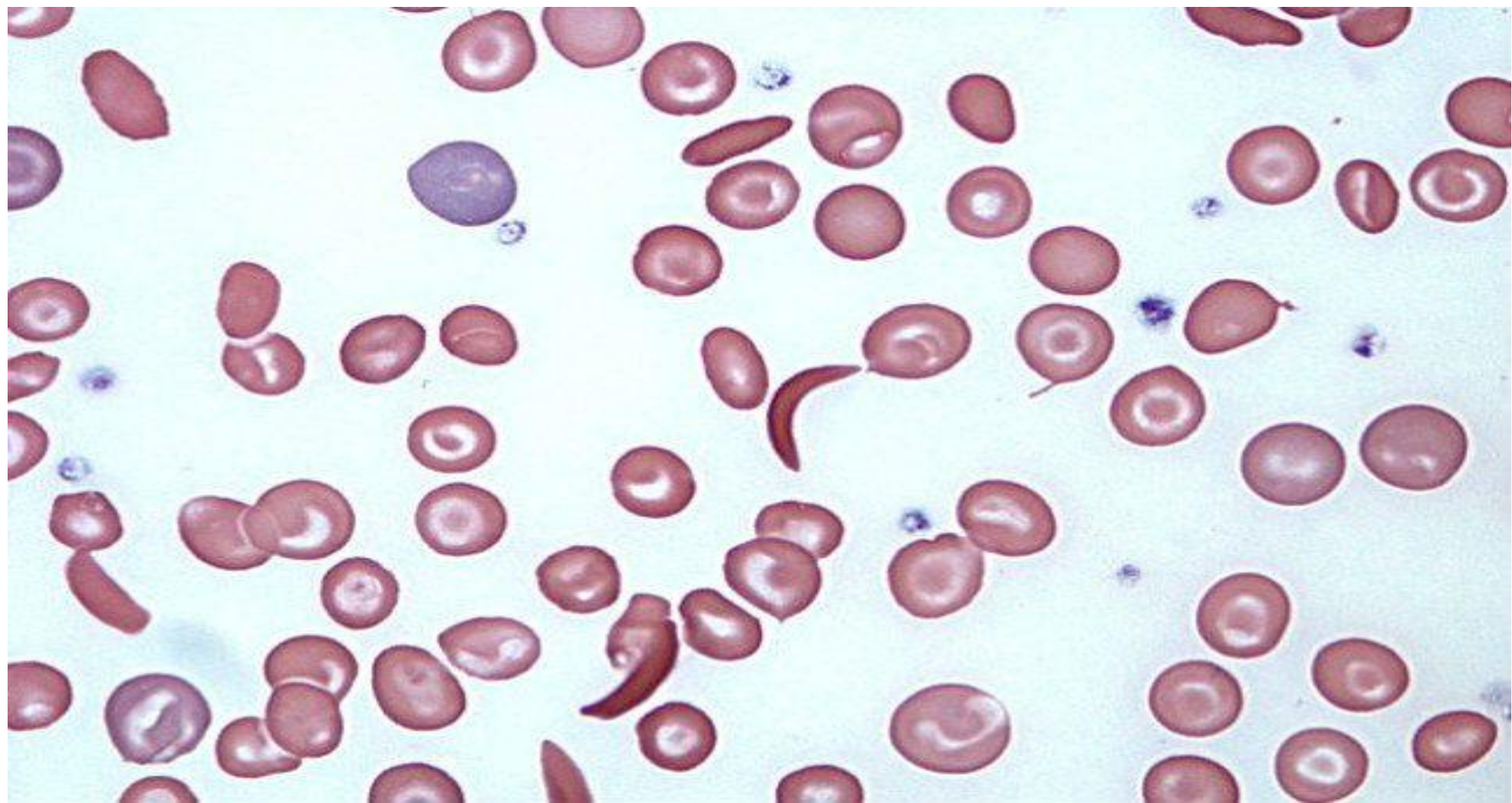
- **CVO** : crises douloureuses touchant
 - surtout l'appareil leuco-moteur (os et articulation)
 - Abdomen, thorax
- **Asplénie fonctionnelle +++** : par des **microinfarctissement** de la rate avec comme conséquence des infections graves [méningite, septicémie ...]

□ 15 ans : complications dégénératives

- (Accidents ischémiques \Rightarrow séquelles définitives) :

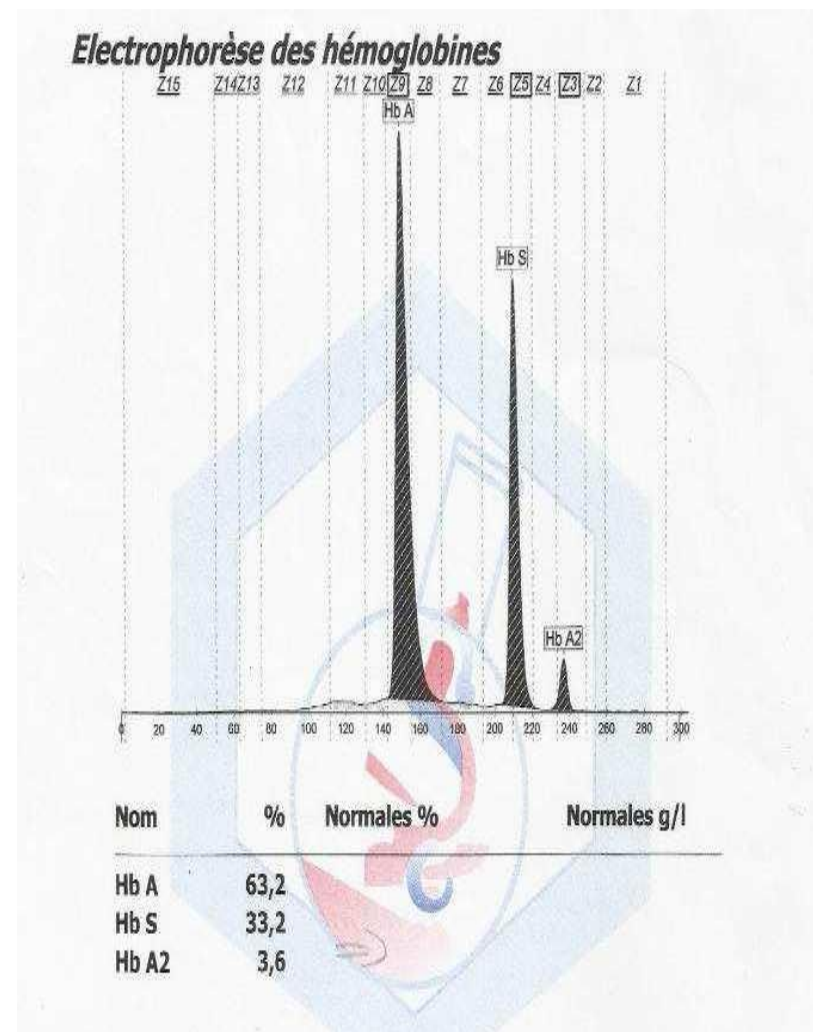
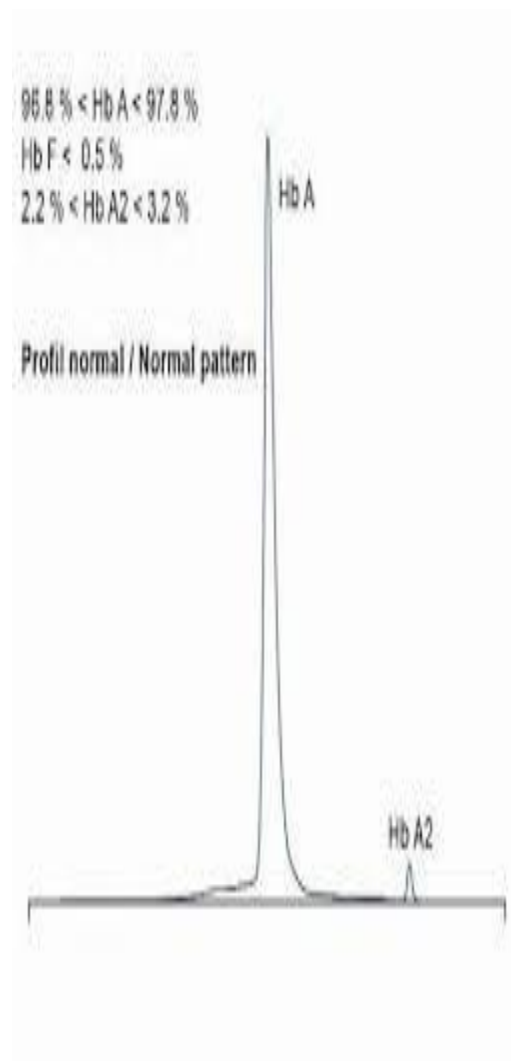
Drépanocytose homozygote

- **Anémie Hb=7-9 g/dl**
- Normocytose, normochromie
- **Très régénérative**, rétic=200-400 G/L
- **Frottis = présence de drépanocytes**
- Électrophorèse de l'Hb:
 - **HbA = 00%**
 - HbF = 1-10%
 - **HbS = 80-95%**
 - HbA2 = 2-3.4%



Drépanocytose hétérozygote

- Hémogramme normal
- Électrophorèse de l'Hb : présence d'une hémoglobine (S=35-45%)



FACTEURS FAVORISANTS DES CRISES VASO-OCCLUSIVES

◆ Hypoxie

- ✓ Infections
- ✓ Anesthésie Générale
- ✓ Altitude
- ✓ Effort prolonge
- ✓ Course à pied
- ✓ Insuffisance respiratoire

•

◆ Déshydratation

- ✓ Forte chaleur
- ✓ Effort prolonge
- ✓ Infection avec fièvre

◆ Stress

TRAITEMENT

1- Prévention des crises algiques :

- - Hygiène de vie
- - bonne hydratation
- - éviter fatigue, pas de variation importante de température ou d'altitude
- acide folique (1cp/j 10 premiers jours du mois).
- Oracilline
- vaccinations (pneumocoque, Haemophilus...)

3- En cas de crise importante:

- **2- En cas de crise bénigne:**

- repos au chaud
+ antalgique

- **hospitalisation, repos, hyperhydratation, antalgiques et oxygénothérapie.**
- **traiter la cause déclenchante :**
infection, hypoxémie, stress.
- **Corriger l'anémie: transfusion**
- **Echange transfusionnel**
- **Traitement inducteur de synthèse de l'Hb F (hydroxyurie, Hydrea°)**

Prévention de la drépanocytose

- **Dépistage des hétérozygotes et conseil génétique +++**
- Diagnostic prénatal: étude d'ADN fœtal

- **ANOMALIE DE LA MEMBRANE :**
MSH :

- **Microsphérocytose héréditaire**
- **maladie de Minkowski-Chauffard**

DEFINITION

- **anémie hémolytique constitutionnelle**
- la présence de **GR de forme sphérique** sur le frottis sanguin
- une **anomalie quantitative ou/et qualitative de l'une des protéines membranaires** impliquées dans l'attachement du cytosquelette à la membrane du GR (bande 3, spectrine)
- **héréditaire** : : **transmission autosomale dominante :75 %**

DIAGNOSTIC CLINIQUE

- Découverte possible **à tout âge**
 - **surtout chez l'enfant ou l'adolescent**
- **Interrogatoire : notion de splénectomie dans la famille**
- **Triade hémolytique**
 - Le risque de lithiase est élevé
 - selon la symptomatologie et l'hémoglobine sanguine (dépendance transfusionnelle)
 - et le % des sphérocytes :
 - **Asymptomatique (20 %)**
 - **Mineure / modérée (40 %)**
 - **Modérée (30 %)**
 - **Sévère (10 %)**

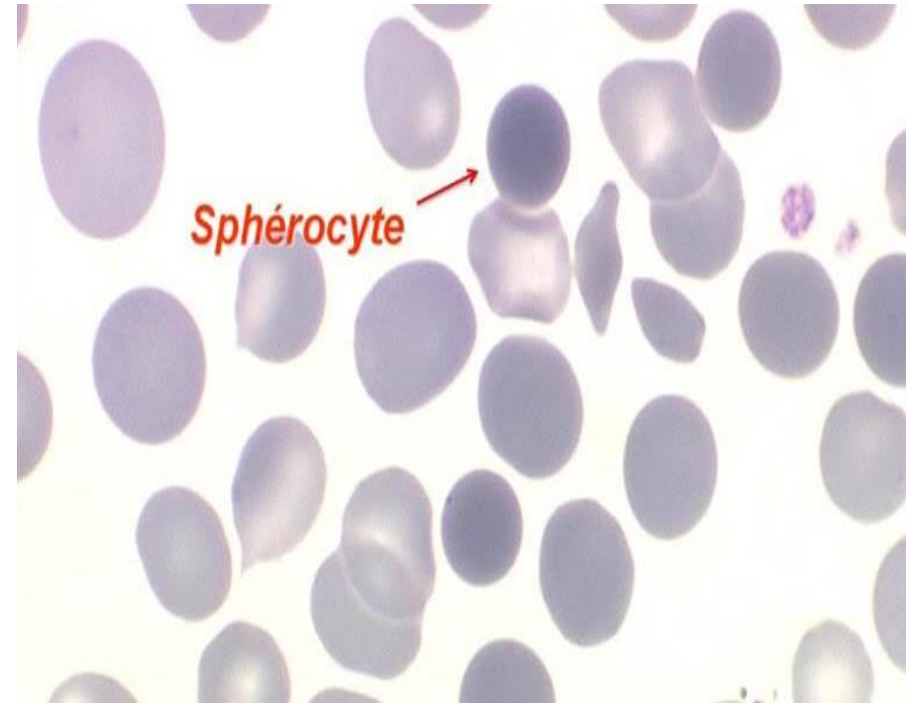
DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE

□ HÉMOGRAMME :

- le plus souvent **anémie modérée** (9 – 12 g/dL)
- VGM : normal.
- **CCMH élevée**
- taux de **Réticulocytes élevé**

□ SIGNES BIOLOGIQUES D'HÉMOLYSE :

- - haptoglobine très diminuée
- - bilirubine libre augmentée
- - LDH augmentée
- - test de Coombs direct **NEGATIF**



□ Technique actuelle de diagnostic : le test EMA
(cyrtométrie de flux)

□ Tests d'hémolyse.

- **Ektacytométrie en gradient osmotique.**
- **Test de fragilité aux solutions hypotoniques**

□ Electrophorèse des protéines membranaires

□ Recherche de l'anomalie moléculaire au niveau génique

EVOLUTION, RISQUES ET COMPLICATIONS

- **Poussées d'hyperhémolyse**
- **Crise de déglobulisation aiguë**
- **les complications biliaires** (lithiase vésiculaire)
- **Carence en folates** par surconsommation

TRAITEMENT

- **DANS > 50 % DES CAS :** Simple suivi clinique, avec hémogramme

- **DANS LES AUTRES SITUATIONS :**

- **Traitement symptomatique, si besoin.**

- traiter les crises aiguës par transfusion

- supplémenter en folates si hémolyse chronique sévère.

- **Splénectomie :** dans les formes sévères, symptomatiques, mal supportées.

- **Cholécystectomie:** lithiase vésiculaire complication de l'hémolyse chronique

Un conseil génétique est souhaitable

ENZYMOPATHIES

DEFINITION: **Déficit en G6PD** glucose 6 phosphate deshydrogénase)

(Transmission liée à l'**X**, Gène sur le chromosome X

- ✓ Anémie hémolytique régénérative = **crise hémolytique aigue**
- ✓ Rechercher **facteurs favorisants (agents toxiques, ingestion de fèves ou infection)**
- ✓ pâleur + ictère + urines sombres
- ✓ ↓Hb 3-7 g/dL; frottis : hématies mordues
- ✓ Rétic ↑ (>7-10J)
- ✓ ↑ bilirubine libre, chute de l'haptoglobine, ↑ LDH, parfois hémoglobinurie
 - **Diagnostic :**
- ✓ Contexte clinique : **installation brutal + facteur déclenchant (favisme)**
- ✓ NFS+ FROTTIS+ (schizocytes)
- ✓ **Mesure de l'activité enzymatique**

TRAITEMENT

- ✓ **Education des enfants et leurs familles**
- ✓ **Interdiction des aliments et médicaments oxydants**
(sulfamides-sulfones, antipaludéens, vitamine C, bleu de méthylène.... Fèves pour le variant Méditerranée)
- ✓ Parfois **TS en cas d'anémie aiguë profonde mal tolérée**
 - ✓ En cas d'hémolyse chronique, **une supplémentation en folates** est parfois conseillée.

DÉFICIT EN PK :

- Pyruvate kinase
 - Transmission **autosomique récessive**
 - Hémolyse sévérité variable :
 - hémolyse compensée à anémie sévère avec hémolyse (ictère, SPM, pâleur)
 - **Mesure de l'activité enzymatique**
 - **Traitement : splénectomie (effet bénéfique)**

CONCLUSION: TAKE HOME MESSAGES

