The 5 th Biopharm Scientific Annual Meeting
BSAM5, Alger le 28 juin 2025

BSAM5 Biopharm Scientific Annual Meeting

Centre Hospitalo-Universitaire de Tizi-Ouzou

HEMOGLOBINOSE D, UNE MALADIE TRÈS RARE, A PROPOS D'UNE FAMILLE.

SI SMAIL.N[1], KESSAL.F[1] , CHERIFI.S[1] , LECHANI.O[1]
1.Laboratoire d'Hémobiologie et Transfusion Sanguine, Tizi-Ouzou, Algérie.

Résumé L'hémoglobinose D est une maladie génétique, résultant d'une mutation du gène β de l'hémoglobine, très rare en Algérie . Nous rapportons le premier cas d'une Hémoglobine D chez une famille originaire de Tizi-Ouzou. L'enfant index est une fillette de 03 adressée pour exploration d'une anémie . Les examens ont révélé une anémie modérée (Hb 10,7 g/dl), microcytaire hypochrome, des cellules cibles au frottis sanguin, et une hémoglobine D à 32,4 %. L'enquête familiale a révélé une hémoglobine D (36,1 %) avec une discrète anémie, le père avait un profil normal.
Mots-clés: hémoglobines anormales , hémoglobine D, Variants de l'hémoglobine

1-INTRODUCTION

L'hémoglobinose D fréquente en Inde (Hb D-Punjab) et extrêmement rare en Algérie, (Hb D-Ouled Rabah : béta19(B1)Asn>Lys) retrouvée chez les Touaregs , est une maladie génétique caractérisée par la production d'un variant de l'hémoglobine, anormal connu sous le nom d'hémoglobine D. Cette anomalie est due à une mutation ponctuelle du gène β de l'hémoglobine. Les manifestations cliniques peuvent être légères à modérées (splénomégalie, anémie très modérée). Nous rapportons ici le premier cas d'une famille originaire de Tizi-Ouzou, chez qui, nous avons dépisté une Hémoglobine D, au sein du service d'hémobiologie du CHU Tizi-Ouzou.

2-MATÉRIELS ET MÉTHODE

Il s'agit d'une fillette âgée 03 ans originaire de Tizi-Ouzou et issu d'un mariage consanguin de 1er degré, présentant une anémie microcytaire hypochrome arégénérative. Nous avons réalisé chez notre patient une FNS, un frottis sanguin, un taux de réticulocytes, un bilan martial, un bilan d'hémolyse et une étude des fractions de l'Hémoglobine. Une enquête familiale a été menée chez les deux parents qui ont bénéficié des mêmes tests.

3-RESULTATS ET DISCUSSION

Chez l'enfant index, les résultats biologiques suivants ont été retrouvés : une anémie modérée avec taux d'hémoglobine à 10.7 g/dl, microcytaire hypochrome arégénérative , une anisocytose avec microcytose à ++, hypochromie + et présence de cellules cibles au frottis sanguin. Un bilan d'hémolyse négatif, une carence martiale a été objectivée par une ferritinémie basse. Une hémoglobine D a été retrouvée avec un taux à 32.4 %, une Hb A2 à 3.4 %, une Hb F à 1.5 % et une Hb A à 53.8%. Chez la mère l'Hémoglobine D a été également retrouvée avec un taux d'Hb D à 36.1 %, une Hb A2 à 3.3 %, une Hb F à 0.9 % et une Hb A à 53.3 %, par ailleurs l'hémogramme avait objectivé une discrète anémie microcytaire hypochrome arégénérative , un bilan d'hémolyse négatif et un bilan martial normal. Chez le père tous les bilans étaient normaux , le profil chromatographique était d'aspect normal

	Hb(g/dl)	VGM(fl)	TGMH (g/dl)	GR(T/L)	TR%
Enfant	**10.7**	61	20.2	5.31	0.6
Mère	**11.4**	77.1	24.2	4.71	0.2
Père	15	82.1	26.9	5.69	1.7

Figure 1: Indices érythrocytaires

	Hb A2%	HbF%	HbA%	HbD%
Enfant	3.4	1.5	53.8	**32.4**
Mère	3.3	0.9	53.3	**36.1**
Père	2.7	<0.8	84.5	/

Figure 2:Etude des fractions de l'hémoglobine par HPLC

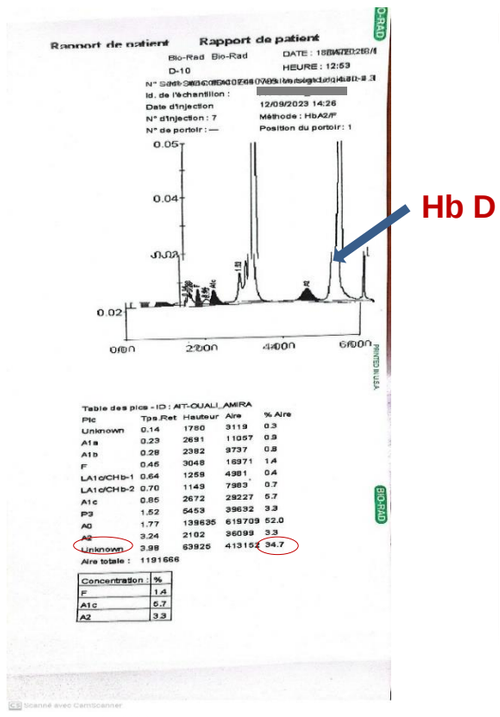

Figure3: Profil chromatographique: Enfant index

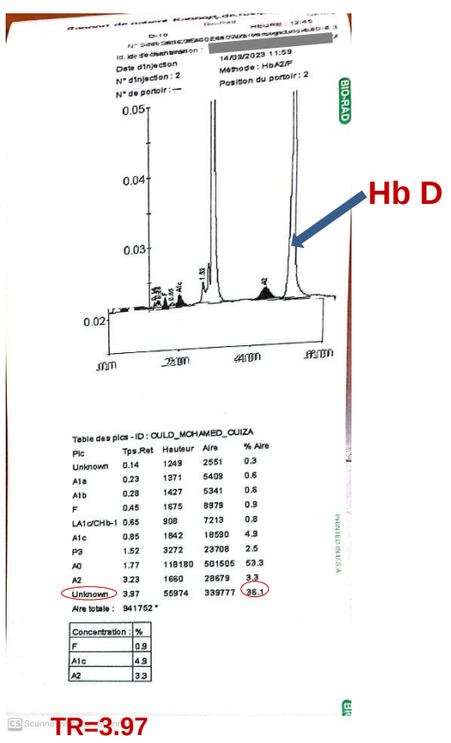

Figure 4: Profil chromatographique: Maman

4-CONCLUSION

L'hémoglobinose D a été retrouvée pour la première fois au sein d'une famille originaire de Tizi-Ouzou, elle reste une maladie très rare voir exceptionnelle en Algérie. Une enquête familiale plus élargie doit être effectuée afin de dépister les formes homozygotes et hétérozygotes composites notamment les formes associées à une Béta-Thalassémie ou à Hémoglobinose S afin de prodiguer un conseil génétique.

Références bibliographiques

1-WajcmanH.Hémoglobines anormales.EMC-Hématologie.Fev 2015; 10(1)13-006-D-15: 1-7.
2-Torres L, Okumura Js, Humberto da Silva DG, Domingos CRB. Hemoglobin D-Punjab : origin, distribution and laboratory diagnosis. Rev Bras Hematol Hemoter. 2015 ; 37 (2) : 120-6.
3- Zaherinia M, Ayatollahi M, Rastegar M, Amanat Sh, Askarinejad AR, Amirghofran S et al. Hemoglobin D (Hb D Punjab/ Los Angeles and Hb D Iran) and Co-Inheritance with Alpha- and Beta- Thalassemia in southern Iran. Iranian Red Crescent Medical Journal. 2011 July ; 13 (7) : 493-8.
4-Elion J, Belkhodja O, Wajcman H, Labie D. Two variants of hemoglobin D in the Algerian population: hemoglobin D Ouled Rabah 19 (BI) Asn leadsto Lys and hemoglobin D Iran 22 (Br) Glu leads toGln. Biochim Biophys Acta. 1973;15:310:360-4.
5-Zaïd Saoud M, Biaz A, Rachid A, El Amin G, Dami A, Ouzzif Z. Association d'hémoglobinose D-Punjab et de β-thalassémie dans une famille marocaine. Annales de Biologie Clinique.Janvier /Février 2020 ; 78 (1)