



## Le patient drépanocytaire 3 situations cliniques fréquentes : de la ville à l'hôpital

Dr S Le Jeune et Dr M Lopez-Sublet,

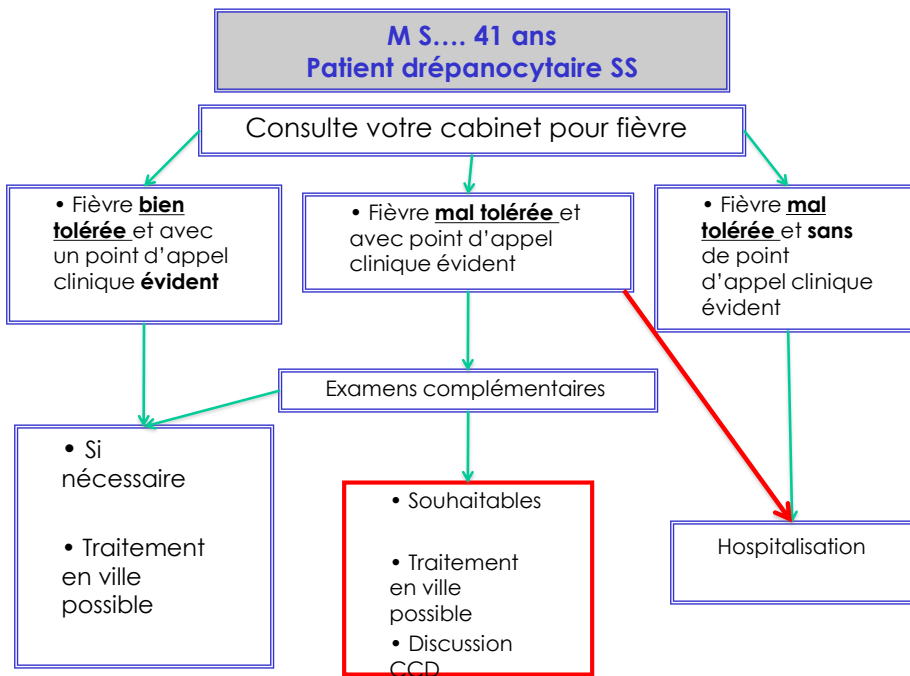
Service de Médecine Interne, CHU Avicenne, AP-HP, Bobigny

EPU Eaubonne, le 15 mai 2014



### Interrogatoire Les 10 questions tiroirs

- Hémoglobine de base
- Facteur déclenchant/localisation habituelle
- Date de la dernière hospitalisation/transfusion
- Séjour en réanimation
- ATCD de Syndrome Thoracique
- ATCD de priapisme
- Présence d'une prothèse
- Grossesse
- Précarité
- Traitement de fond : Hydroxyurée et/ou échanges plasmatiques

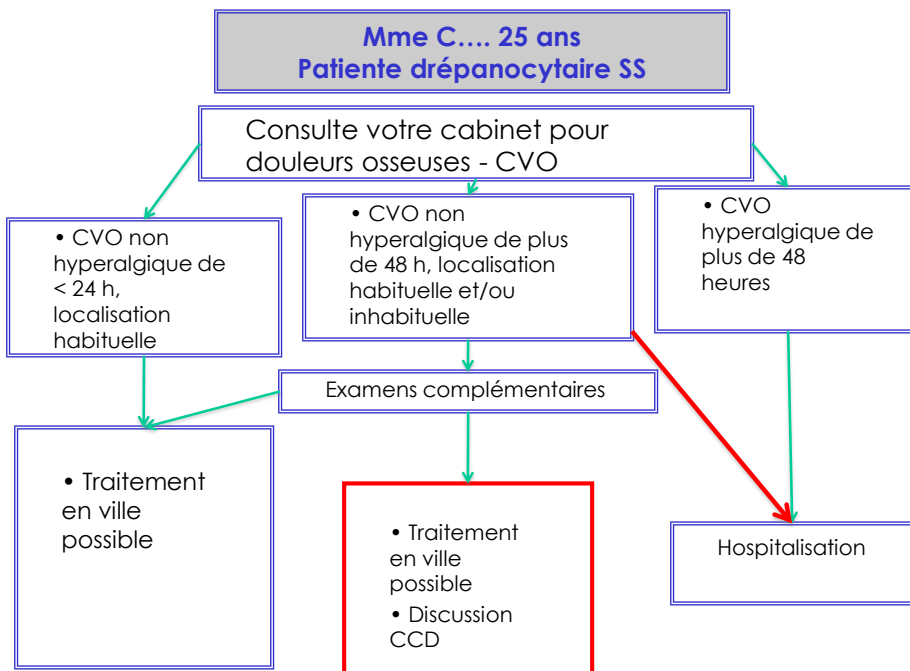


## Interrogatoire Les 10 questions tiroirs

- Hémoglobine de base
- Facteur déclenchant/localisation habituelle
- **Date de la dernière hospitalisation/transfusion**
- **Séjour en réanimation**
- **ATCD de Syndrome Thoracique**
- ATCD de priapisme
- **Présence d'une prothèse**
- **Grossesse**
- **Précarité**
- Traitement de fond : **Hydroxyurée** et/ou échanges plasmatiques

## Fièvre Questions = Réponses

- Associé à une CVO = Grave
- Infections fréquentes = pneumopathie, ostéomyélite
- Germes = souvent atypiques
- Fièvre de plus de 3 jours = A bilancer
- Bilan de base : NFS, reticulocytes, LDH, BHC, BU, ECBU, CRP, procalcitonine
- Pas de corticoïdes
- Pas d'antibiothérapie à l'aveugle mais pas de retard sur l'indication



## Interrogatoire Les 10 questions tiroirs

- Hémoglobine de base
- **Facteur déclenchant/localisation habituelle**
- Date de la dernière hospitalisation/transfusion
- **Séjour en réanimation**
- **ATCD de Syndrome Thoracique**
- **ATCD de priapisme**
- Présence d'une prothèse
- **Grossesse**
- **Précarité**
- Traitement de fond : Hydroxyurée et/ou échanges plasmatiques

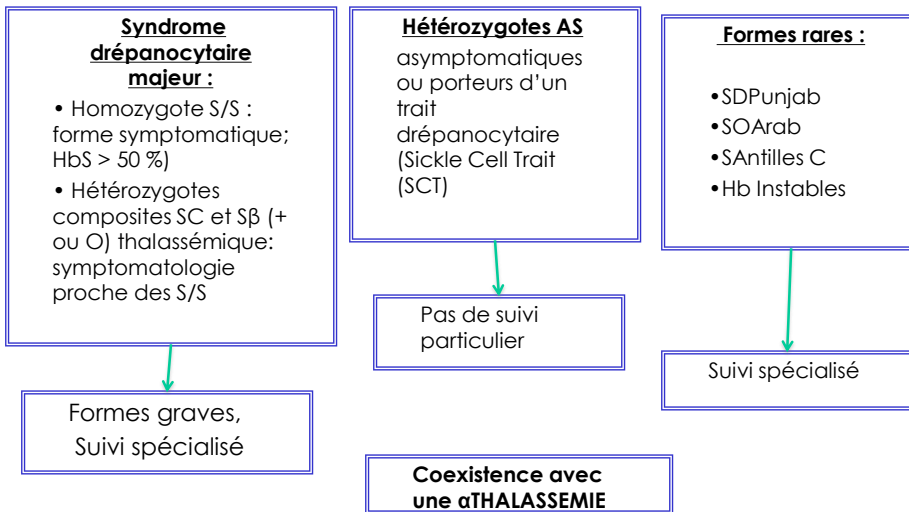
## CVO Questions = Réponses

- Plus de 48h résistante aux antalgiques simples = Grave
- Facteur déclencheur
- Prise de corticoïdes
- Fièvre associé
- D'autres symptômes : déficit, cécité et/ou surdité brutale, priapisme, céphalées, douleur thoraciques
- Bilan de base : NFS, réticulocytes, LDH, BHC
- Pas de benzodiazépines
- Pas de la morphine en ville

**Mme K**  
**CVO avec fièvre**  
**Une histoire de chasse.....**

- Bactériémie à ***Stertocoque Mitis ou Oralis*** puis Sépticémie à ***Eikenella Corrodens*** sur abcès dentaire
- Fracture pathologique fémorale droite avec foyers d'ostéomyélite multiples à ***Lactobacille resistant*** traité par fixateurs externes.
- Infection du matériel protétique à ***Prevotella melaninogenica*** (1<sup>e</sup> reprise), puis ***Klebsielle pneumoniae sauvage*** (2<sup>e</sup> reprise)
- Fongémie à ***Candida Albicans*** sur KT central, puis ***Candida parpilosis***
- Durée des ATBQ : **186 jours**
- Durée du séjour en réanimation **286 jours**

**M S.... 18 ans**  
**Consulte pour anémie +/-**  
**électrophorèse de l'Hb anormale**





## Cas

Hb F : 4,2 % (<1)  
Hb A2 : 3,5 % (2,1-3,1)  
Hb A : 0  
Hb C : 52 % (35-45 %)  
**Hb Ao : 30,3 %**

3

Conclusion : Hémoglobinopathie majeure de type homozygote C/C ou C/Beta thalassémique

ETUDE MOLECULAIRE

Test extacytometrie en gradient osmolaire  
= pas de **sphérocytose**  
Pas de déficit en **G6PD**  
Pas de déficit en **Pyruvate Kinase**

## Etude moléculaire des gènes de globine

- **Conclusion** : Hétérozygote composite d'une mutation du 1<sup>er</sup> exon du gène Beta globine : codon 6 GAG > AAG (HbC) (HBB:c.19 G>A) et d'une mutation du 2<sup>ème</sup> exon Beta globine : codon 34 GTC > ITC (HBB:c.103 G>T) (**Hb la Salpêtrière**).
- Aucune anomalie de séquence sur le locus alpha globine par la méthode utilisée.
- Ce variant est qualifié de mutant de type **instable**