

TD HEMOGLOBINE

Rappel :

Introduction

Les Hémoglobinopathies : 2 types d'anomalies

Qualitatives : correspondent à la présence d'une Hb de structure anormale, entraînant ou non des signes fonctionnels ;

Quantitatives : correspondent à un défaut de synthèse, partiel ou total des chaînes α et/ou β , qui s'exprime dans le groupe très hétérogène des thalassémies.

Ce sont des pathologies différentes dans leur expression clinique et leur physiopathologie.

Néanmoins, il existe en réalité un certain chevauchement entre ces deux groupes puisque certaines Hb de structure anormale se comportent comme des variants thalassémiques. D'autre part, il n'est pas rare que les deux types d'anomalies soient présents chez un même individu.

Valeurs Normales des différentes fractions hémoglobiniques Humaines :

Fraction d'HB	Chaines de globine	ADULTE	N-Né
Hb A	$\alpha_2\beta_2$	96.5 - 97.5 %	15 – 30 %
HB A ₂	$\alpha_2\delta_2$	2.5 - 3.5 %	Traces
HB F	$\alpha_2\gamma_2$	< 1 %	70 - 85 %

NB : Valeurs Normales ferritine

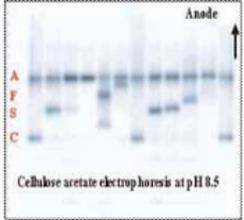
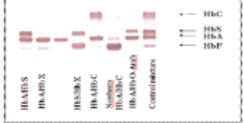
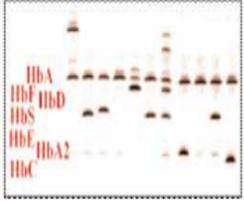
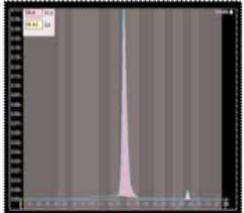
- Homme : 30 – 300 ng/ml
- Femme et enfants : 20 – 200 ng/ml

Définition de l'électrophorèse de l'HB :

C'est une technique permettant de déplacer les ions sous l'effet d'un champ électrique ; Ceux-ci migrent vers leur électrode respective :

- Les anions migrent vers l'anode
- Les cations migrent vers la cathode

Les différentes techniques électrophorétiques :

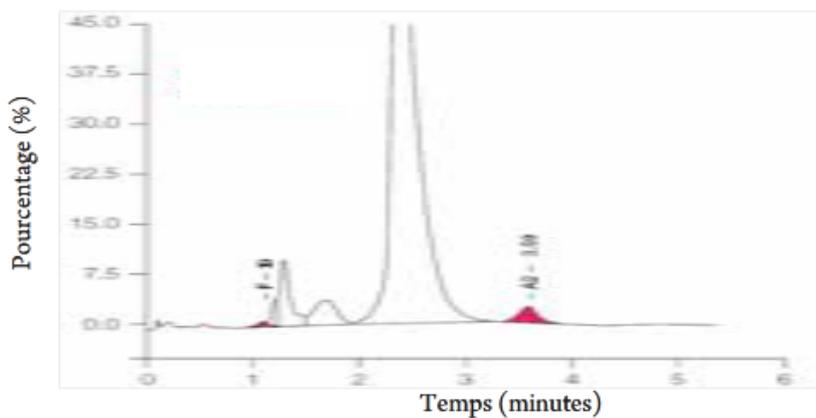
	Principe	Intérêt	Limites	Remarques	Illustration
Electrophorèse à pH alcalin sur acétate de cellulose	A pH 8,5, la molécule d'Hb chargée négativement migre vers l'anode -> les hémoglobines qui ont un gain de charge positive migrent plus lentement.	Simple à mettre en œuvre	- pas suffisamment précise pour quantifier les fractions mineures, HbA2 et HbF - faible pouvoir résolutif -> impossible de distinguer des variants de même migration : HbS/D-Punjab ou HbE/HbC/HbO-Arab - mise en défaut chez le nouveau-né où l'HbF est mal séparée des HbA et HbS	Technique la plus utilisée -> 73 % des participants lors de la dernière opération de contrôle de qualité organisée par l'APSSAPS en 2004	
Electrophorèse sur gel d'agar à pH acide	La mobilité de la molécule d'hémoglobine dépend des modifications structurales induites par la mutation dans certaines régions positivement chargées de la protéine	Contribue à l'identification des Hb anormales préalablement identifiées par l'électrophorèse à pH alcalin ou la focalisation isoélectrique	Extrêmement sensible aux conditions expérimentales -> reproductibilité difficile	La nomenclature la réserve au cas où l'électrophorèse en gel de polyacrylamide suggère la présence d'HbC ou E.	
Focalisation isoélectrique sur gel d'agarose ou de polyacrylamide	Utilise la différence de point isoélectrique des Hb	- Permet traiter de grandes séries - Très bonne résolution -> méthode de choix pour la détection des Hb anormales	- Technique semi automatisée, plus longue et plus complexe à mettre en œuvre que l'électrophorèse sur acétate de cellulose - Pas suffisamment précise pour quantifier les fractions mineures, HbA2 et HbF - ne différencie pas HbS/HbD/HbG/HbLepore, non plus que HbC/HbE/HbO-Arab.	Méthode utilisée pour le dépistage néonatal	
Electrophorèse capillaire		- Rapide - Automatisée - Performances satisfaisantes pour doser les fractions mineures, HbA2 et HbF - Bonne résolution : à l'écran, en plaçant le curseur sur le pic anormal, le logiciel indique pour chaque zone définie par le constructeur, une liste de variants potentiels	Plusieurs variants ayant le même comportement que les Hb anormales les plus courantes, il reste impératif de confronter les résultats à ceux obtenus par une autre technique	Tend à devenir une technique de choix de première intention pour l'étude de l'Hb	

29/11/2022 Groupe 1 à 08H00 / Groupe 3 à 09H30

Interpréter les profils suivants et argumenter :

1. Homme de 15 ans :

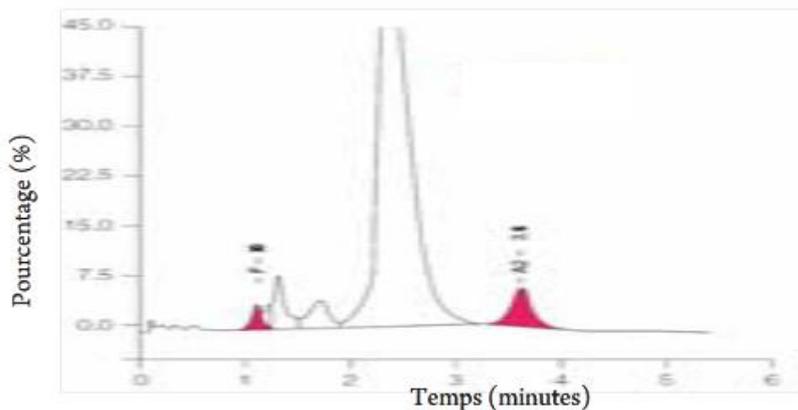
Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
15	Italie	5,33	16,5	30,9	36,9	44,7	84



HbA₂ = 2,4 %
HbF = 0,4 %

2. Femme de 36 ans :

Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
36	Italie	5,49	11,8	21,5	31,7	3,37	68



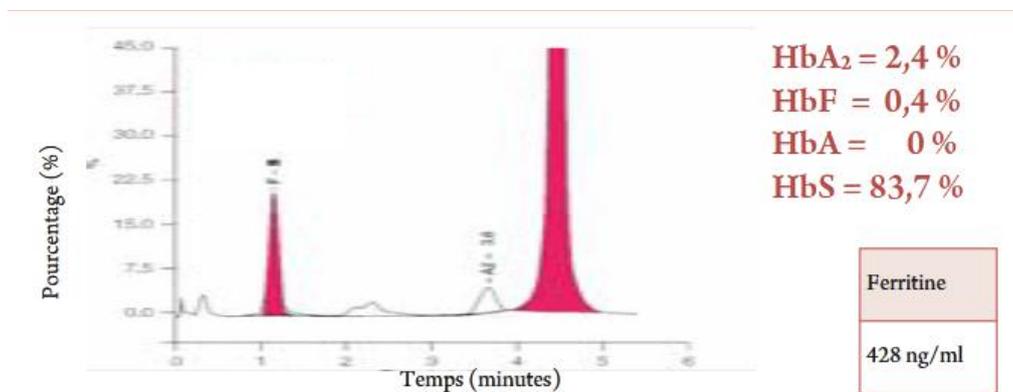
HbA₂ = 5,8 %
HbF = 1,8 %

30/11/2022 Groupe 5 13H30-15h00 / Groupe 7 15h00-16h30

Interpréter les profils suivants et argumenter :

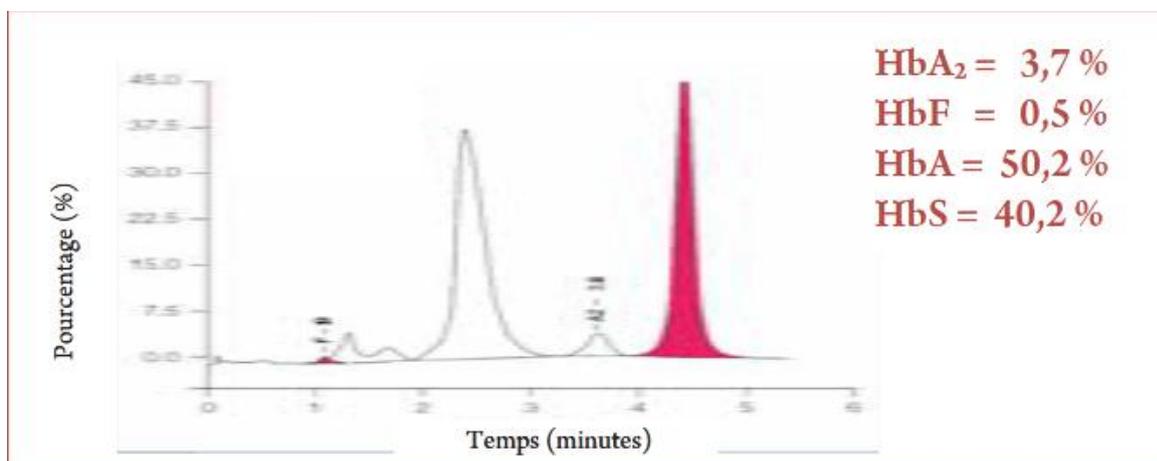
1. Enfant de 11 Ans :

Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
11	Niger	3,91	7,9	23,3	30,6	26,0	66



2. Femme de 34 Ans :

Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
34	Nicaragua	4,42	13,1	29,7	33,1	39,6	89

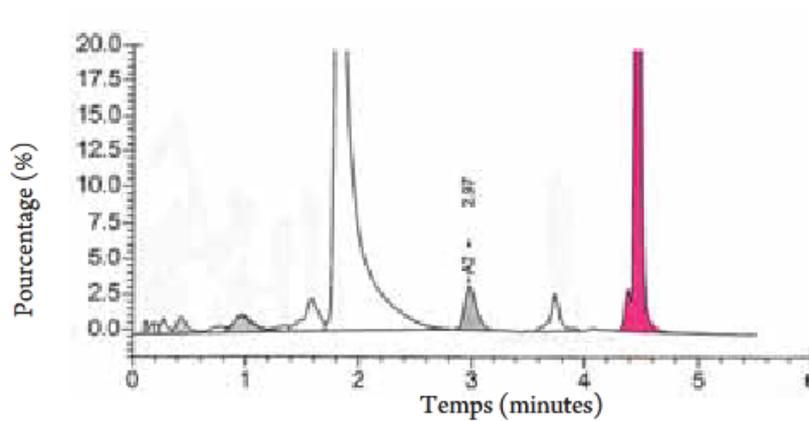


06/12/2022 Groupe 2 à 08H00 / Groupe 4 à 09H30

Interpréter les profils suivants et argumenter :

1. Homme de 35 Ans :

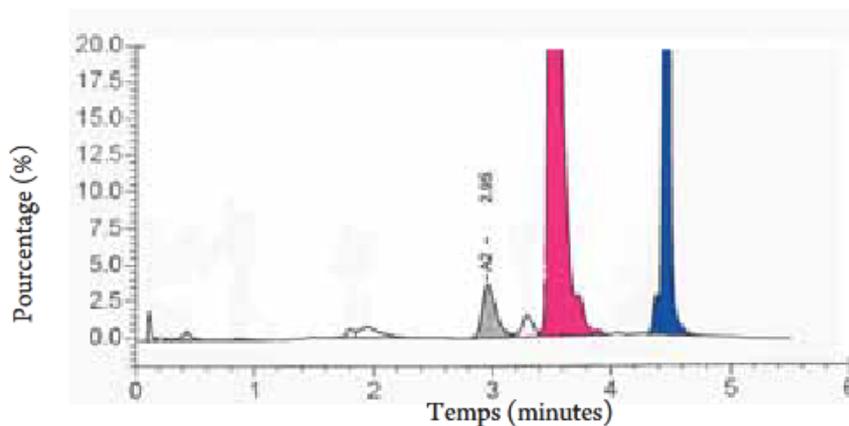
Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
35	Togo	4,87	14	28,7	36	39	80



HbA₂ = 3,1 %
HbF = 0,9 %
HbA = 50 %
HbC = 37,1 %

2. Fille de 14 Ans :

Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
14	Jamaïque	4,03	10,5	26	32	33	82



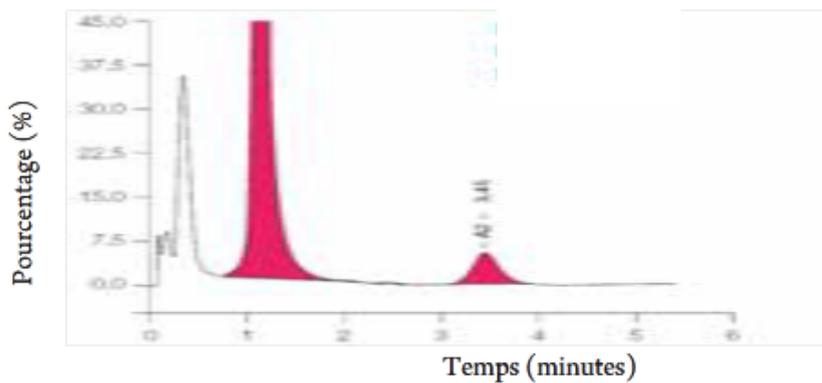
HbA₂ = 3,7 %
HbF = 0,4 %
HbS = 48,4 %
HbC = 44,2 %

07/12/2022 Groupe 6 13H30-15h00 / Groupe 8 15h00-16h30

Interpréter les profils suivants et argumenter :

1. Garçon de 8 ans :

Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
8	Roumanie	3,18	6,9	21,7	30,8	22,4	70

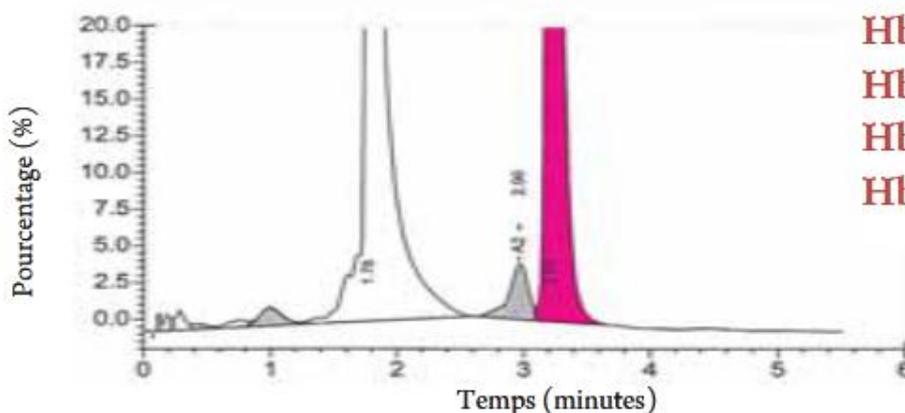


HbA₂ = 5,4 %
 HbF = 94,3 %
 HbA = 0 %

Ferritine
235 ng/ml

2. Femme de 73 ans :

Age	Origine	Hématies (T/l)	Hb (g/dl)	TCMH (pg)	CCMH (%)	Hématocrite (%)	VGM (fl)
73	France	4,09	13,9	34,1	34,3	40,6	99



HbA₂ = 3,8 %
 HbD = 40,3 %
 HbF = 0,3 %
 HbA = 52,7 %