



Disponible en ligne sur
 ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
 EM|consulte
www.em-consulte.com



CAS CLINIQUE

Alpha-thalassémie majeure : à propos d'un cas de dépistage anténatal et revue de la littérature

Major alpha-thalassemia: Antenatal diagnosis, case report and literature review

H. Saadi^a, S. Alexander^c, P. Barlow^b, N. Van Regemorter^c,
B. Gulbis^d, D. Thomas^{b,*}

^a Service de gynécologie–obstétrique, CHU Hassan-II, Fès, Maroc

^b Département interhospitalier, CHU Saint Pierre–HIS, université libre de Bruxelles, 63, rue J.-Paquot, 1050 Bruxelles, Belgique

^c Centre de génétique, hôpital Erasme, université libre de Bruxelles, Bruxelles, Belgique

^d Service de chimie médicale, hôpital Erasme, université libre de Bruxelles, Bruxelles, Belgique

Reçu le 20 mai 2008 ; avis du comité de lecture le 30 novembre 2008 ; définitivement accepté le 8 décembre 2008

Disponible sur Internet le 19 mars 2009

MOTS CLÉS

Anasarque fœtal ;
Hémoglobine de
Bart's ;
Alpha-thalassémie ;
Diagnostic anténatal

KEYWORDS

Hemoglobin Bart's
hydrops fetalis;
Alpha-thalassemia;

Résumé L'alpha-thalassémie majeure ou l'hydrops foetalis de Bart's est une pathologie génétique à transmission autosomique récessive. Le pronostic fœtal est fatal du fait de l'hypoxie et l'anémie fœtale. Pour la mère, il y a un risque accru de prééclampsie sévère et de ses complications. Le diagnostic peut être suspecté par la présence de signes échographiques suggestifs quand les deux parents sont originaires d'Asie du Sud-Est ou de Chine. La confirmation est basée sur l'identification des délétions typiques ou des mutations du gène de la globine alpha par génétique moléculaire. Nous rapportons un cas clinique rare d'hydrops foetalis de Bart's diagnostiqué fortuitement à l'occasion de la découverte d'un retard de croissance intra-utérin, d'une cardiomégalie et d'un épaissement placentaire à 26 semaines d'aménorrhée chez une patiente diabétique. Ce cas souligne l'importance d'informer le corps médical et les sages-femmes sur la survenue possible d'une telle maladie dans nos régions où cette pathologie était inconnue jusqu'il y a une génération.

© 2009 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Summary Homozygous alpha-thalassaemia or Bart's hydrops fetalis is a genetic disease with autosomal recessive transmission. The condition is lethal for the fetus because of hypoxia and anemia. For the mother there is an increased risk of the severe forms of preeclampsia and its complications. The diagnosis can be suspected in presence of suggestive ultrasonographic anomalies, where both parents come from South-East Asia or China. Confirmation is based on the identification of the typical deletions or mutation of the alpha globin gene by molecular

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : DOTHOMAS@his-izz.be (D. Thomas).

Antenatal diagnosis

genetics. We report a rare clinical case of Bart's hydrops fetalis diagnosed because of fetal growth retardation, fetal cardiomegaly and increased size of placenta on the 26 weeks fetal echography. This case underscores the need to include the alpha thalassaemias in medical and midwifery education in countries where they were almost inexistent a generation ago.
© 2009 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Introduction

Les alpha-thalassémies constituent un groupe d'anomalies génétiques à transmission autosomale récessive [1]. Elles sont caractérisées par un défaut de synthèses de chaînes de globine α . Deux gènes localisés en tandem sur le chromosome 16 codent pour la chaîne de globine α . Tout individu sain possède quatre exemplaires de ce gène ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$). Une délétion, beaucoup plus rarement une mutation, d'un ou plusieurs gène de globine α entraîne une diminution quantitative des chaînes de globine α . Seules les délétions de trois ($--/\alpha$ ou $--/\alpha-$) ou de quatre gènes ($--/--$) globine α conduisent respectivement à une anémie hémolytique chronique (hémoglobinoïse H) et à un hydrops foetalis de Bart's.

Le risque qu'un fœtus soit atteint d'une de ces pathologies dépend du nombre de mutations présentes chez ses parents. Dans le cas d'un hydrops foetalis de Bart's, il faut que chacun des parents présentent au moins deux mutations sur le même allèle ($--/\alpha\alpha$); on parle d'une α^0 -thalassémie ou trait α -thalassémique.

L'hydrops foetalis de Bart's, c'est-à-dire l'absence de chaînes de globine α , est une pathologie non compatible avec la vie. L'hémoglobine de Bart's (quatre chaînes type γ_4), présente dès la période foetale, y est majoritaire et conduit à une anémie très sévère [2].

Cette pathologie est décrite ici dans sa présentation anténatale.

Observation

Il s'agit d'une patiente originaire des Philippines âgée de 33 ans, seconde geste, et qui a eu un premier enfant sept ans auparavant au terme d'une grossesse et d'un accouchement normal. Deux ans après son premier accouchement, elle a développé un diabète de type II, pour lequel elle est traitée par sulfamidés hypoglycémisants. Elle est hospitalisée dans notre service à 13 semaines d'aménorrhée (SA), à la demande de son médecin généraliste chez qui elle vient de consulter pour la première fois. L'hospitalisation a pour objectif d'équilibrer le diabète. L'hémoglobine glycosylée est augmentée à 8,6% (normale < 6,5%); un relais par insuline est débuté. La biologie sanguine révèle une microcytose importante à 62,9 fl (normale: 80–100 fl) et une hypochromie à 20,2 pg (normale: 31–35), alors que l'hémoglobine (12,4 g/dl), la ferritine (25 ng/ml) et l'électrophorèse d'hémoglobine sont comprises dans des valeurs normales. L'échographie du premier trimestre est normale ainsi que le dépistage combiné du premier trimestre pour la trisomie 21.

La patiente continue à être suivie conjointement par les équipes d'obstétrique et d'endocrinologie, toutefois, les

hémoglobines glycosylées restent au-dessus du seuil de 6,5. À 26 SA, l'échographie révèle un retard de croissance des os longs (fémur: 36,7 mm inférieur à percentile 3, tibia: 31,5 mm inférieur à percentile 3, humérus: 34,4 mm inférieur à percentile 3), un cœur occupant les deux tiers du thorax (Fig. 1), un endocarde hyperéchogène avec une paroi myocardique épaisse (septum interventriculaire: 7 mm), une nuque épaisse (> 6 mm), une hyperéchogénéicité digestive (Fig. 2), une ambiguïté sexuelle. Alors que le placenta n'est pas latéralisé, le Doppler utérin est pathologique unilatéralement (élévation des index de résistance: IR 0,86 + Notch). Une amniocentèse à la recherche d'une anomalie chromosomique est réalisée; le caryotype revient normal. Une surveillance échographique hebdomadaire montre une aggravation du retard de croissance des os longs et l'apparition d'un oligoamnios. Les poumons sont refoulés par la cardiomégalie, en outre une communication interventriculaire apicale est observée (Fig. 3).

Devant ce tableau, les deux diagnostics suivants sont évoqués: un retard de croissance des os longs associé à une cardiomyopathie diabétique, ou un syndrome polymalformatif à préciser.

À l'échographie de 27 semaines, outre les anomalies précédemment décrites, il apparaît une lame d'ascite (Fig. 4), le placenta est épaissi (Fig. 5), la quantité de liquide amniotique est diminuée (index amniotique à 5 cm). La vitesse maximale dans l'artère cérébrale moyenne est de 60 cm/s (supérieur à 1,27 \times la médiane), ce qui laisse suspecter

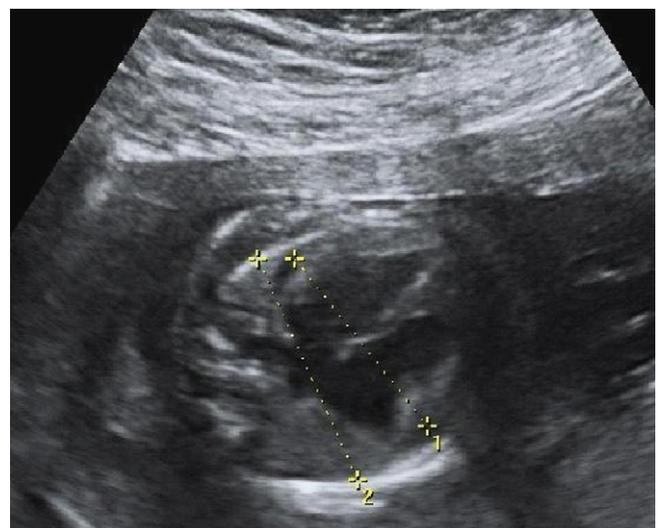


Figure 1 26 semaines d'aménorrhée (SA): cœur coupe quatre cavités, rapport cardiothoracique: anormal.
Twenty-six weeks: heart, four chambers view, abnormal cardiothoracic ratio.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3272874>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3272874>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)