

L'essentiel : DES ANEMIES HEMOLYTIQUES CORPUSCULAIRE (CONGENITALES)

	La membrane	L'hémoglobine		Les Enzymes
La maladie	Minkowski Chauffard	Maladie de COOLEY	Drépanocytose	Déficit en G6PD
Définition	Micro-sphérocytose	B-thalassémie maj : Bo/Bo Défaut de synthèse chaîne beta partiel B+ ou total Bo	Anémie à Cs. Falciformes. En forme de lame de faux **Hb S insoluble	Donne naissance à des GR plus sensibles au stress oxydatif (chromosome X)
Epidémiologie	Enfance, étude de la famille	Entre 6 à 24 mois (vers 1 an)	-	Période néonatale ++
Clinique	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Triade hémolytique ▪ Dystrophies associées : Voute en poils de brosse Doigts... syndactylie 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Triade hémolytique ▪ Dystrophies associées : Voute en poils de brosse Visage mongoloïde, turicéphal ▪ Hypotonie 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Occlusions des petits Vx avec DLR abdo, DLR os, AVC, crises épileptiques... ▪ Crises de séquestrations viscérales (pool de GR) ▪ Crise aplasique (IFC ; arrêt temporaire de l'érythrocytose) ▪ Sensibilité ↗ aux IFC ▪ ET signes d'hémolyses... 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Ictère néonatal fréquent <i>Dg établi si possible à l'état stable, en dehors des crises</i> FNS et FSP : normaux entre les crises ! Pendant la crise : <ul style="list-style-type: none"> ▪ Hémolyse intravasculaire ▪ Polychromasie ▪ Hémoglobine dénaturée (corps de Heinz) ▪ Erythrocytes dépourvus particulièrement d'Hb
Biologie	FSP : micro-sphérocytose Résistance globulaire ↘	FSP : dystrophie érythrocytaire Résistance osmotique ↗ Hb A ↘ – Hb F ↗ (90% à 95%) Signes de régénération FNS : A. sévère hypochrome	FSP : anisopoikilocytose avec des Cs falciformes Hb S majeur > 85% Hyperleucocytose FNS : A normocyt, normochr	
Traitement	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Splénectomie (→ 6 ans) ▪ B9 (prophylaxie) ▪ Cholécystectomie avec splénectomie. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Splénectomie ▪ Chélation du fer (DFX) ▪ Transfusions ▪ Prévention HVB ▪ Transplantation de MO (HLA) 	Eviter facteurs déclanchants déshydratation, infections. <ul style="list-style-type: none"> ▪ B9 (prophylaxie) ▪ Vaccins, et la pénicilline ▪ Transfusions 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Arrêt des médicaments responsable et fèves ▪ Transfusions GR ▪ Splénectomie ▪ TRT des IFC
Remarques		B+ thal : Hb F (50% à 80%) Alpha-thalassémies *Anasarque fœtale : mort utero, fœtus incapable de produire Hb. *Maladie à Hb H	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hydroxy-urée ▪ Transplantation MO ▪ Prothèse articulaire ▪ Traitement chélateur et Exsanguino-transfusion : Hb S 	Test de dépistage du déficit en G6PD mesure la génération de NAD PH, mais aussi possible par électrophorèse.