

Synthèse alpha-thalassémies

1- Les α -thalassémies sont transmises sur le mode autosomique récessif, leur transmission étant plus complexe que celle des β -thalassémies car il existe 4 gènes α -globine. Elles résultent de délétions (le plus souvent) ou de mutations ponctuelles (plus rarement) d'un ou plusieurs des 4 gènes α -globine.

2- Les α -thalassémies sont encore plus répandues que les β -thalassémies à travers le monde en particulier en Asie du Sud-Est et en Afrique. Les formes symptomatiques d' α -thalassémies sont très rarement rencontrées en France et concernent des sujets asiatiques ou plus rarement originaires des pays du bassin méditerranéen.

3- La délétion ou l'inactivation d'un seul gène (α -thalassémie silencieuse) ou de 2 gènes α (α -thalassémie mineure) ne s'accompagne pas, en règle, d'anémie et n'a aucune traduction clinique. L'étude biochimique de l'Hb est normale en dehors de la période néonatale. En l'absence de carence martiale, la microcytose et l'hypochromie, inconstantes dans les formes silencieuses mais présentes dans les formes mineures, font suspecter le diagnostic. Le diagnostic de certitude est nécessaire dans le cadre du conseil génétique et repose en pratique sur l'étude en génétique moléculaire des gènes α -globine.

4- L'hémoglobine H (délétion ou inactivation de 3 gènes α) est caractérisée par une anémie hémolytique chronique, microcytaire, hypochrome et régénérative. L'anémie est le plus souvent modérée permettant en règle aux patients une vie proche de la normale. Les besoins transfusionnels sont absents ou ponctuels, les transfusions sanguines au long cours exceptionnellement indiquées. L'étude biochimique de l'Hb met en évidence la présence d'Hb H, constituée de 4 chaînes β -globine.

5- Les complications de l'hémoglobinose H sont celles des hémolyses constitutionnelles (lithiases biliaires, hypersplénisme...). Des poussées d'hémolyse aiguë exacerbant l'anémie surviennent en particulier lors des épisodes infectieux ou de la prise de médicaments oxydants. Une surcharge en fer peut se développer chez l'adulte même en l'absence de Transfusion.

6- La délétion des 4 gènes α (Hydrops fetalis à Hb Bart's) entraîne une anémie intense dès la période fœtale. Elle se traduit par un anasarque foetoplacentaire conduisant en règle au décès in utero ou juste après la naissance. Ces cas d'hydrops fetalis sont exceptionnels en France.

7- Lorsqu'il existe pour un couple un risque d'avoir un enfant atteint d'hydrops, le conseil génétique et le diagnostic anténatal sont toujours proposés compte tenu des risques fœtaux et maternels.