

Attitude pratique face à une femme enceinte potentiellement AS

Cliquez pour ajouter un texte

Robert GIROT

Le contexte

- La majorité des parents des nouveau-nés atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur (SDM), soit 485 en 2015, ignore qu'ils sont porteurs de la drépanocytose
- Les membres des associations de malades drépanocytaires disent qu'ils auraient souhaité connaître leur statut avant la naissance d'un enfant malade
- Le dépistage des AS fait appel à un test biologique simple à réaliser

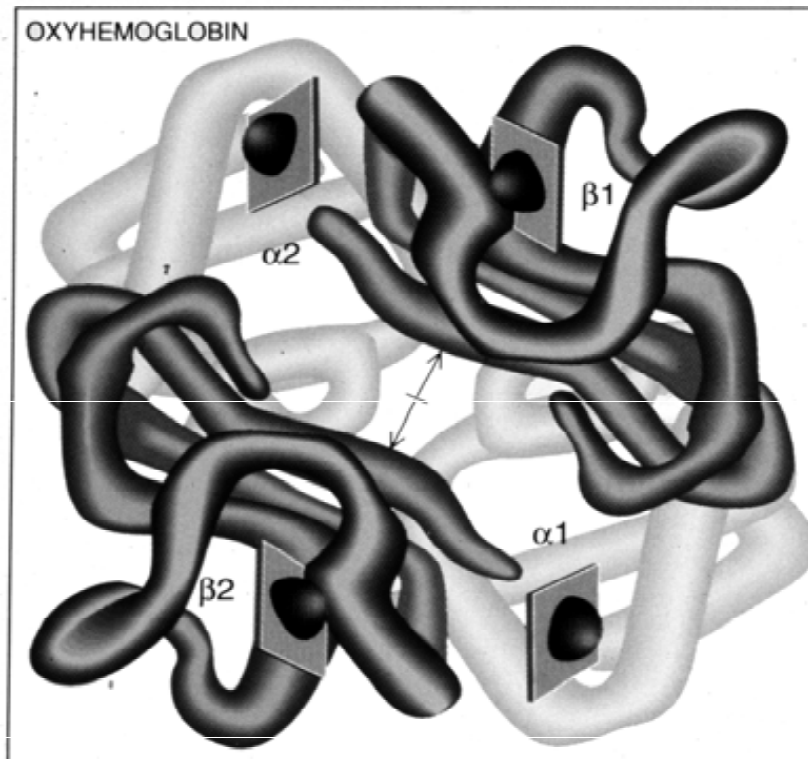
Question

- Faut-il proposer le dépistage de la drépanocytose à une femme enceinte au début de sa grossesse ?

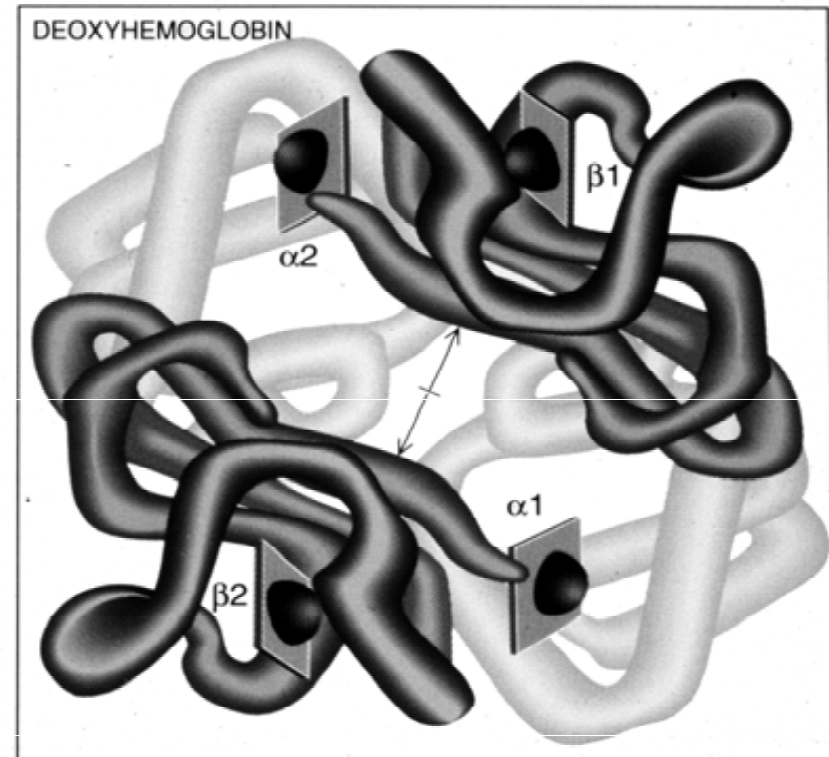
1°) L'hémoglobine : un transporteur d'oxygène

Sa structure

OXYHEMOGLOBINE



DEOXYHEMOGLOBINE



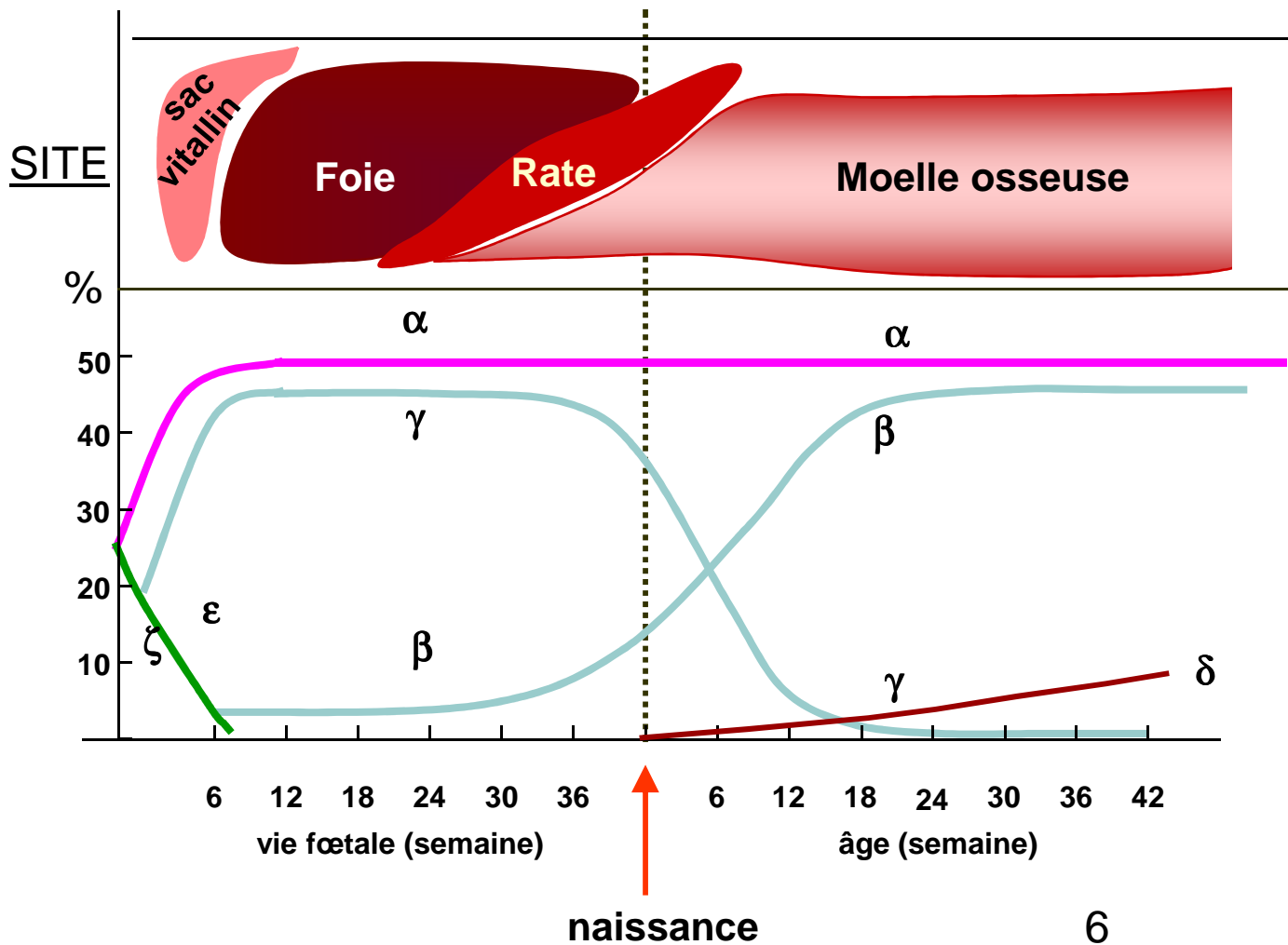
Formules moléculaires des hémoglobines humaines

		ADULTE	NOUVEAU-NE
Hb A	$\alpha_2\beta_2$	97 %	15 – 30 %
HbA₂	$\alpha_2\delta_2$	2 – 3 %	Traces
Hb F	$\alpha_2\gamma_2$	< 1 %	70 – 85 %

HEMOGLOBINES EMBRYONNAIRES

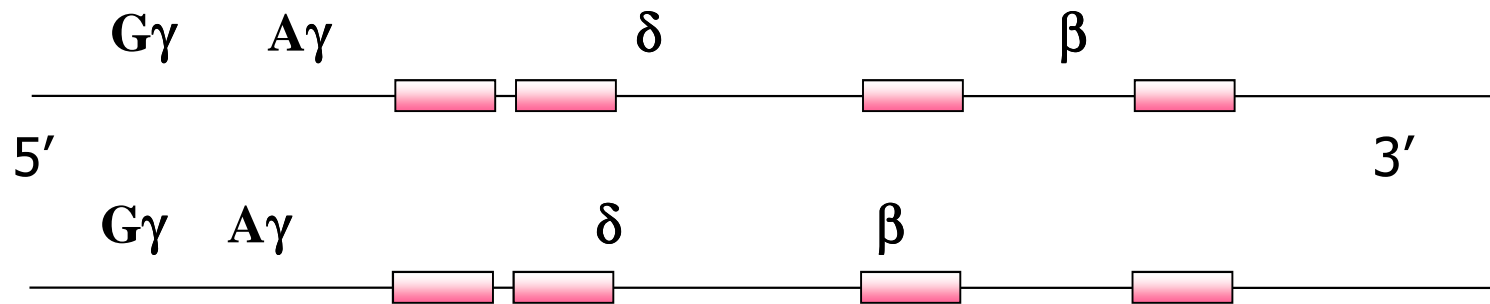
- Hb GOWER 1 $\zeta_2 \epsilon_2$
- Hb GOWER 2 $\alpha_2 \epsilon_2$
- Hb PORTLAND $\zeta_2 \gamma_2$

Evolution ontogénique des diverses chaînes de globine

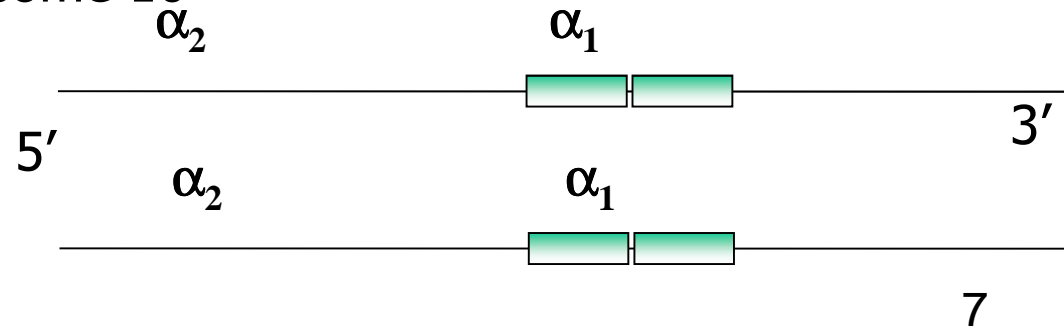


Organisation des gènes de globine

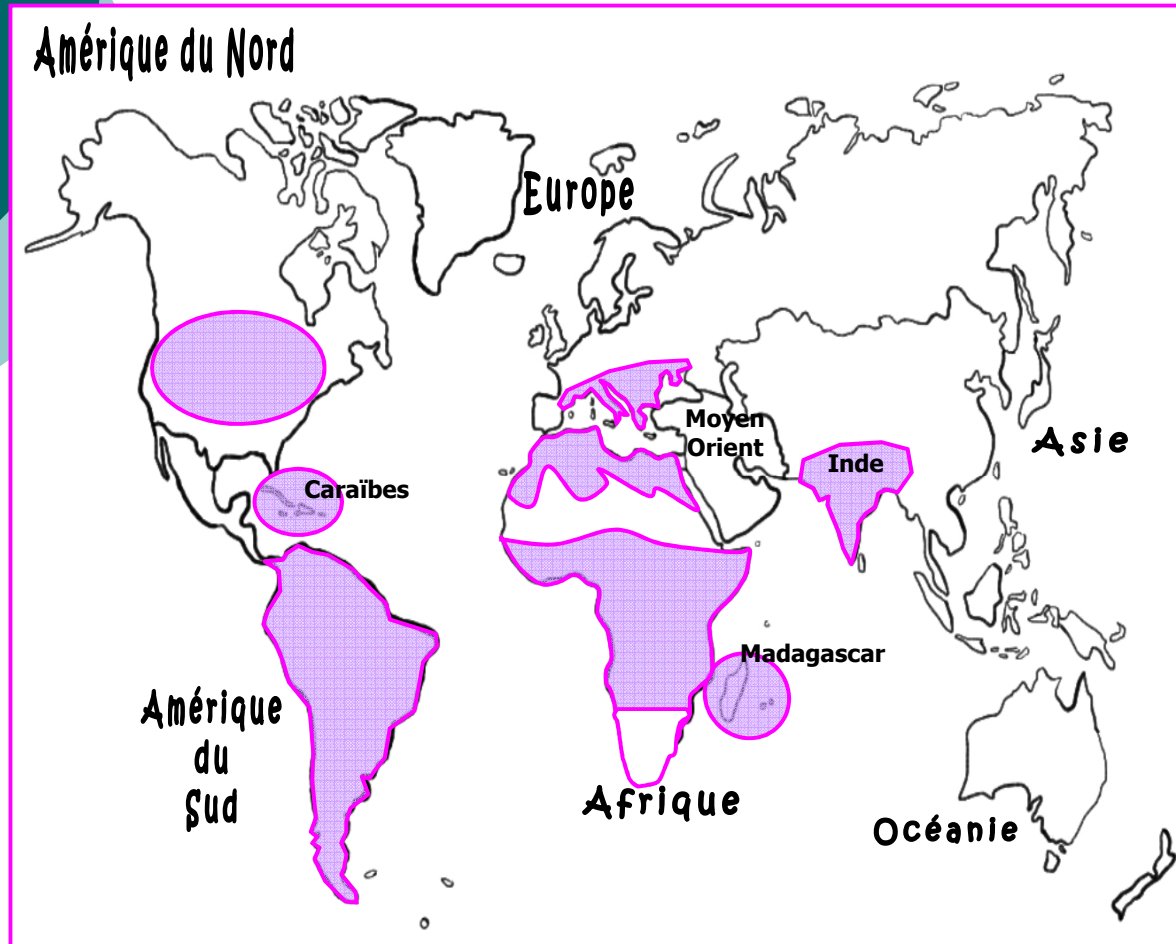
Chromosome 11



Chromosome 16



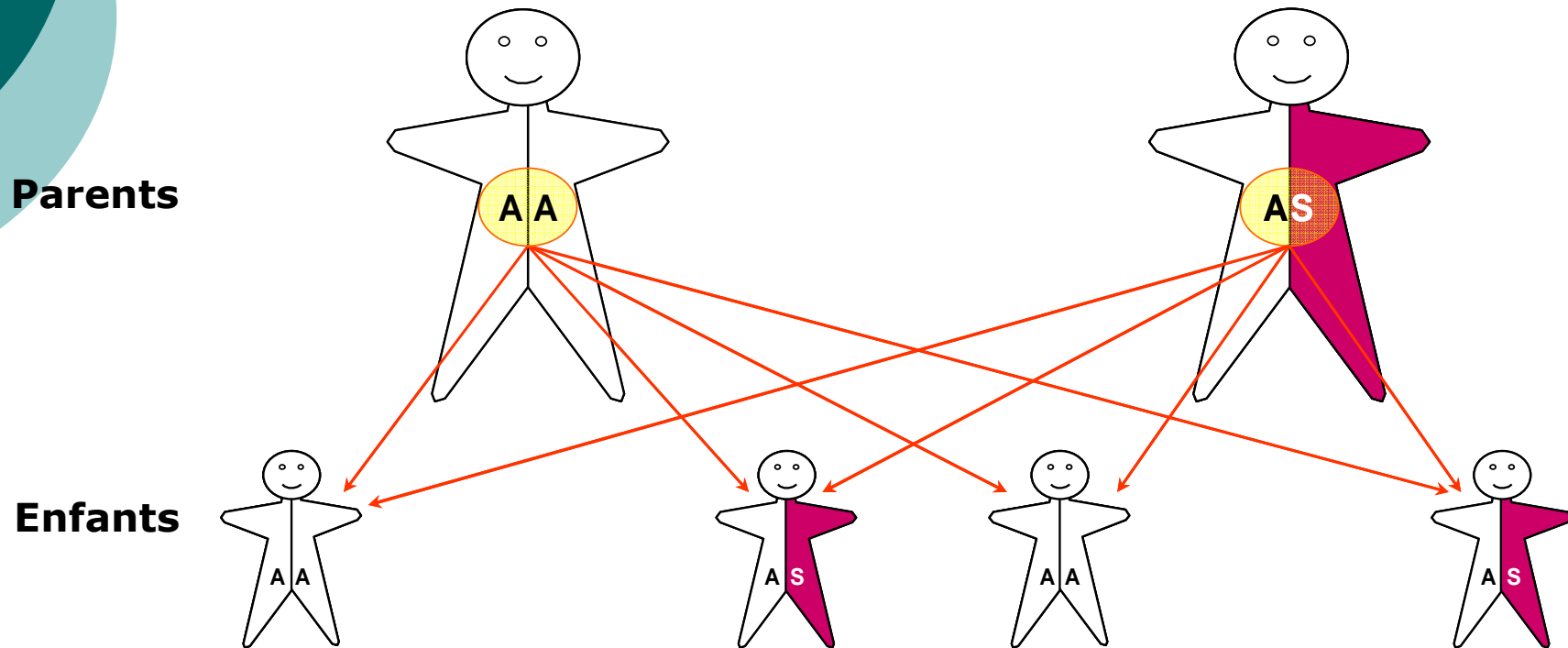
2°) Répartition géographique de la drépanocytose dans le monde



- Départements d'Outre-mer : Antilles, Guyane, Réunion ;
- Tous les pays d'Afrique Noire, Cap Vert
- Amérique du Sud (Brésil), Noirs d'Amérique du Nord
- Inde
- Océan Indien : Madagascar, Ile Maurice, Comores
- Afrique du Nord : Algérie, Tunisie, Maroc
- Pourtour méditerranéen : Italie du Sud, Sicile, Grèce, Turquie
- Moyen Orient : Liban, Syrie, Yémen, Arabie Saoudite, Oman

3°) Transmission génétique des SDM (1)

1 – Couple AA/AS

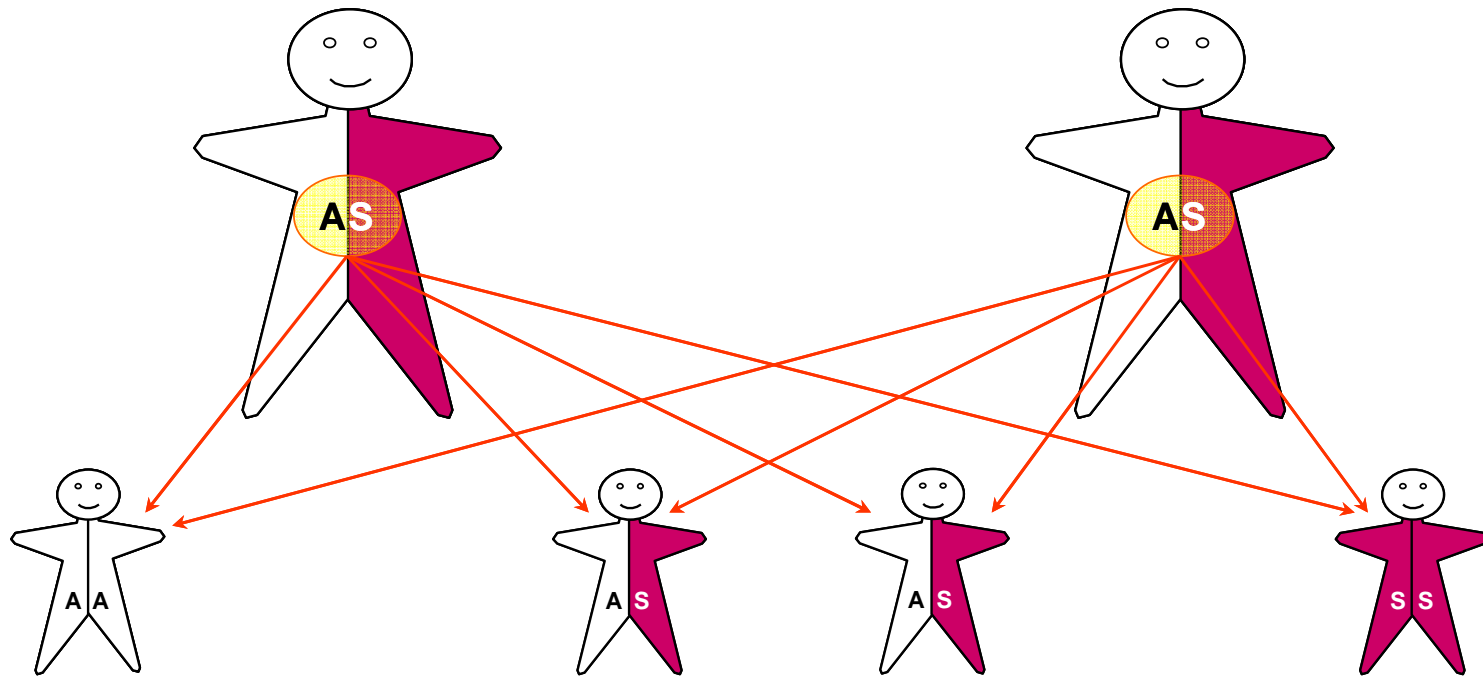


3°) Transmission génétique des SDM (2)

2 – Couple AS/AS

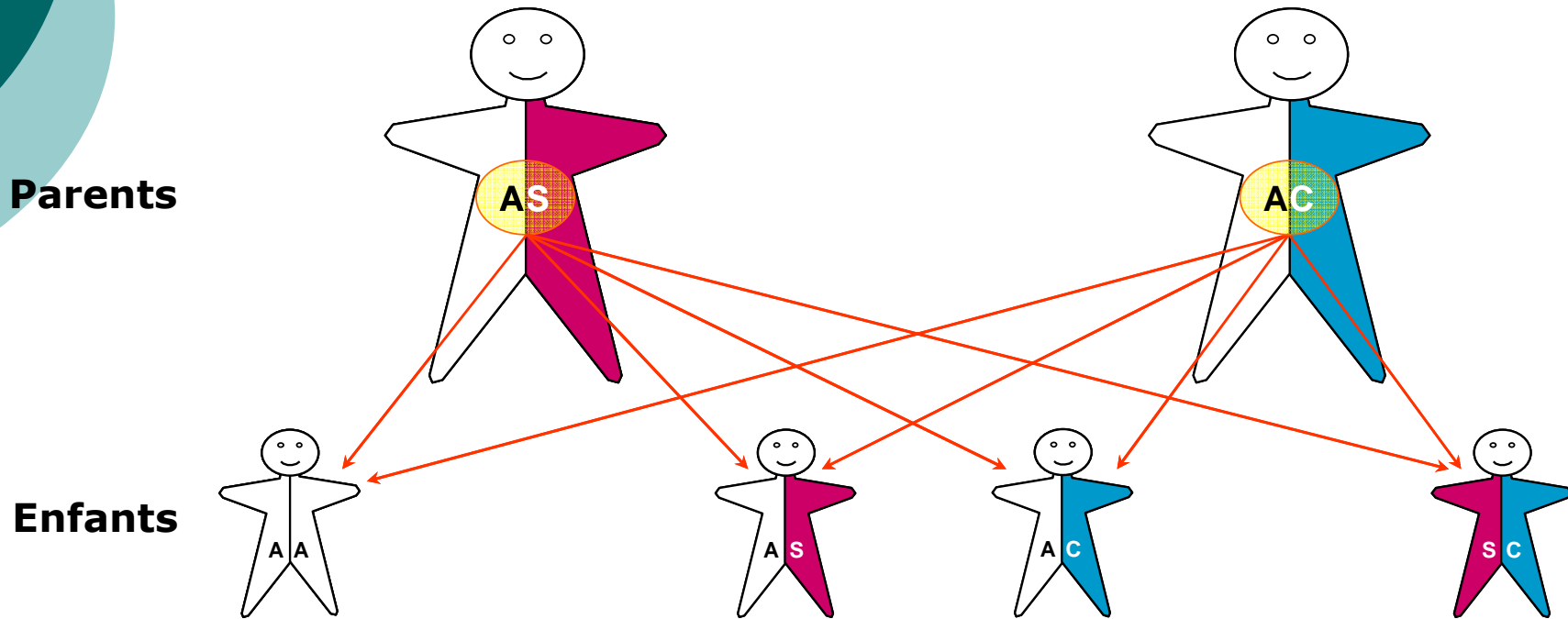
Parents

Enfants



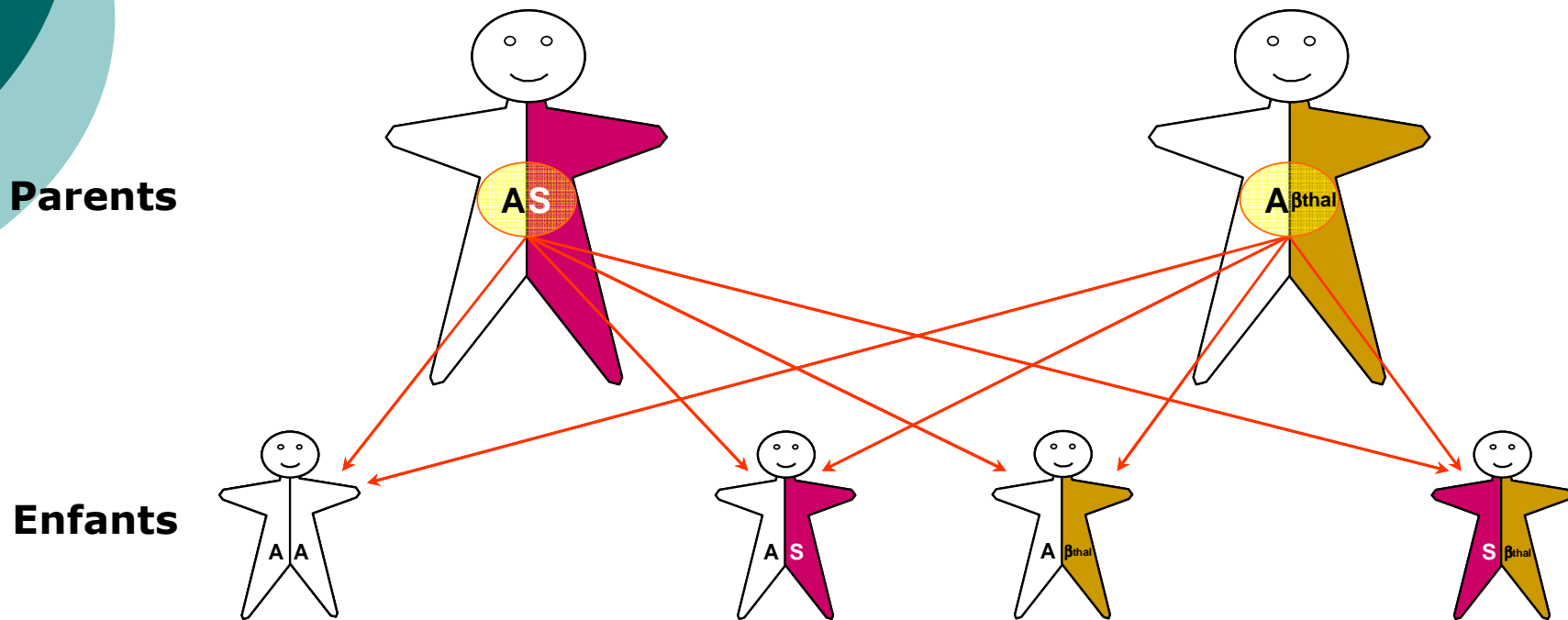
3°) Transmission génétique des SDM (3)

2 – Couple AS/AC



3°) Transmission génétique des SDM (4)

2 – Couple AS/A β thal



4°) Description clinique de la maladie drépanocytaire

- La drépanocytose chez l'enfant et chez l'adulte
- Le traitement de la drépanocytose
- Morbidité/Mortalité

5°) Conduite Pratique (1)

1. Identifier la femme/le couple à risque de donner naissance à un enfant atteint d'un SDM sur les critères suivants :

- 1- les deux conjoints ou leurs parents sont originaires d'une zone à risque
- 2- un seul des conjoints ou ses parents sont originaires d'une zone à risque et l'origine de l'autre conjoint n'est pas connue
- 3- il existe des antécédents de syndrome drépanocytaire majeur dans la famille de l'un des conjoints
- 4- il existe un doute pour les critères 1, 2 et 3

2. Informer la femme/le couple du risque génétique auquel elle/il est exposé(e)

5°) Conduite Pratique (2)

3. Proposer : la recherche de l'hémoglobine S, C et de la β -thalassémie hétérozygote

4. Information spécifique à donner à une femme/un couple à risque

3 options :

a. attendre la naissance de l'enfant pour savoir s'il est atteint d'un SDM (dépistage néonatal)

b. demander le diagnostic prénatal pour savoir si le fœtus est atteint en vue d'une éventuelle interruption médicale de grossesse

c. proposer le recueil de cellules souches hématopoïétiques du sang de cordon en vue d'une éventuelle réimplantation de ces cellules après correction par thérapie génique si l'enfant malade se révèle atteint d'une forme grave de SDM (programme de développement Necker-Pr Marina CAVAZZANA)

Conclusion

La proposition du dépistage de la drépanocytose chez une femme en début de grossesse suppose d'avoir mis en place une organisation permettant d'aboutir dans les meilleurs délais à un conseil génétique pertinent.

Services impliqués dans le programme de dépistage de la drépanocytose chez la femme enceinte à Necker

- **Service de Biothérapie**
 - Aurélie STANISLAS
 - Sylviane GARCIA
 - Marina CAVAZZANA

- **Service de Génétique**
 - Christelle REMUS
 - Arnold MUNNICH

- **Maternité**
 - Marine DRIESSEN
 - Thierry BULTEZ
 - Sages-femmes et externes de « *Prima Facie* »
 - Virginie LEONARD
 - Laurent SALOMON
 - Yves VILLE