Polymorphisme d'expression clinique de la drépanocytose homozygote : patients âgés de plus de 15 ans, pris en charge au service d'Hématologie CHU de Annaba

تعدد أشكال التعبير السريري لمرض فقر الدم المنجلي المتماثل: المرضى كبار السن من 15 عاما، التكفل العلاجي بمصلحة أمراض الدم في المستشفى الجامعي – عنابة

Polymorphism clinical expression of homozygous sickle cell disease: Patients older than 15 years, supported at the service of hematology CHU Annaba

DJENOUNI Amel [(1)]

Hématologie, Hôpital Dorban, CHU Annaba. Faculté de Médecine, Université BADJI Mokhtar Annaba 23000. Algérie

RESUME

La drépanocytose pose un problème de santé publique, pathologie émaillée de complications aigues et dégénératives mettant à tout moment le pronostic vital et/ou fonctionnel enjeu. Diverses études nationales ont démontré que le Nord-Est algérien et principalement la zone frontalière avec la Tunisie
constitue une zone endémique de la drépanocytose.

L'objectif principal : Déterminer le profil clinico-biologique des patients drépanocytaires homozygotes.

Il s'agit d'une étude descriptive et longitudinale, se basant sur les données rétrospectives des patientset sur un suivi prospectif. L'étude s'étale sur une période de 03 ans [décembre 2009 - décembre 2012].La population étudiée est constituée de patients drépanocytaires homozygotes dont l'âge est supérieur ou égale à 15 ans, sujets suivis au niveau du service d'hématologie du CHU d'Annaba, prenant en charge les patients du chef-lieu de la wilaya et des wilayas limitrophes.

Notre étude inclut 315 drépanocytaires homozygotes âgés de 15 à 66 ans, l'âge moyen était de 32,13 ans (+/-9,54) ; le sex ratio était de 0,68. La consanguinité est retrouvée chez, près de la moitié de nos sujets, elle est du 2ème degré dans 53,97% des cas, 59,68% des patients avaient des cas similaires dans la fratrie. Les patients sont principalement originaires des wilayas côtières du Nord- Est du pays : d'Annaba (65,08%) et d'El Tarf (20,95%). Chez nos sujets, la scolarisation et l'insertion socio-professionnelle ne paraissent pas satisfaisantes, 62,14% d'entre eux avaient arrêté leur scolarité précocement, avant le secondaire et seul 09,29% avaient atteint le niveau universitaire.

Dans notre étude 66,78% de nos patients ont fait au moins une crise vaso-occlusive (CVO) (non spécifique) / an, la tranche d'âge la plus touchée était celle de [25-35 ans], la fréquence des CVO tend à diminuer après 5 ans.39 patients avaient fait au moins un épisode du Syndrome thoracique aigu (STA), soit 12,83%, avec un âge de survenue moyen de 29,88 ans. Durant notre étude, 04 patients avaient fait au moins un épisode de priapisme, soit une fréquence de 1,62%, l'âge moyen de survenue était de 26,74 ans. Seuls deux patients ont fait un AVC ischémique, soit une fréquence de 0,66%. Les épisodes d'aggravation d'anémie avaient une fréquence de 10,89%.Le bilan de retentissement, avait révélé des complications dégénératives, diversement associées : 50% des sujets avaient développé une HTAP avant l'âge de 28 ans. La fréquence des lithiases vésiculaires dans notre étude était de 62,05%, dont 59,24% étaient symptomatiques. La fréquence de la protéinurie était de 49,54%, l'âge de découverte moyen était de 31,46 ans, chez 75% des cas la protéinurie était découverte avant l'âge de 37,50 ans ; les complications ophtalmologiques avaient une fréquence de 38,78%, les anomalies prolifératives étaient les plus fréquentes (36,45%). Dans notre étude, la fréquence de l'ONTF était de 22,94%, elle était découverte à un stade avancé chez 88% de nos patients : symptomatique chez 74% et bilatérale chez 22%. L'ONTH avait une

Président :
Pr.BOUZID Kamel

***Encadreur* :**
Pr. BELHANI Meriem

Membres de Jury

Pr.GRIFI Fatiha
Pr.NEKKAL Salim
Pr.OUELAA Hanifa
Pr.AYED Houria

Date de soutenance :
17/09/2015

Correspondance :
Dr DJENOUNI Amel

E-mail :
djenouni@yahoo.fr

OPEN ACCESS

fréquence de 06,77%, l'âge moyen de découverte était de 35,94 ans. La fréquence de l'ulcère de jambe était rare dans notre étude (4,93%), ce qui rejoint la prévalence retrouvée dans la littérature en Afrique. Chez nos patients la fréquence de l'hépatite C était de 18,42%. Durant notre étude, on a eu 07 décès, dont l'âge moyen était de 36,85 ans (+/-10,20) et les causes étaient essentiellement des défaillances hépatiques. L'âge moyen de notre population est supérieur à celui de certaines séries africaines, les CVO, le STA et les épisodes d'aggravation de l'anémie étaient retrouvés avec les même fréquences et caractéristiques que celle retrouvées dans la littérature, mais nos patients avaient fait moins d'épisodes de priapismes aigues et d'AVC. Les complications dégénératives sont retrouvées avec les mêmes fréquences que dans les séries publiées, mais on avait retrouvés plus de complications ophtalmologiques, moins d'insuffisance rénale chronique et d'ONTH.
Vu la forte prévalence de la drépanocytose dans le Nord-Est du pays, la gravité de cette pathologie par ses complications aigues et dégénératives, pouvant mettre en jeu le pronostic vital et/ou fonctionnel ; des efforts doivent être fournis afin de réduire sa prévalence dans notre région et de prendre en charge précocement et correctement ces patients ; en mettant en place des programmes nationaux d'information, de prévention et de prise en charge.

Mots clés : Drépanocytose, Vaso-Occlusion, Falciformation, Hémoglobine Sickle, Polymérisation, Complications.

ملخص

فقر الدم المنجلي هو مشكلة صحية عامة تنجر عنها المضاعفات الحادة والتنكسية حيث تضع في أي لحظة انذارات مهددة للمسار الحياتي و/أو الوظيفي. مختلف الدراسات الوطنية أظهرت أن شمال شرق الجزائر وخاصة المنطقة الحدودية الشرقية هي منطقة استيطان لمرض فقر الدم المنجلي.
الهدف الرئيسي: تحديد المظاهر السريرية والبيولوجية لمرضى فقر الدم المنجلي المتماثل.
هذه الدراسة وصفية وطولية، تستند إلى بيانات المرضى بأثر رجعي وبمتابعة مستقبلية. تمتد الدراسة لمدة 3 سنوات من [ديسمبر 2009- ديسمبر 2012]. شريحة الدراسة تشمل مرضى فقر الدم المنجلي المتماثل البالغين الذين تمت متابعتهم العلاجية في قسم أمراض الدم بمستشفى جامعة عنابة، قادمين من الولاية الأم عنابة ومن الولايات المجاورة لها.
تشمل دراستنا 315 حالة مرض فقر الدم المنجلي . تتراوح أعمار المرضى بين 15-66 عام، ومتوسط أعمارهم 32.13 سنة (+/- 9.54)؛ بلغت نسبة الجنس 0.68. تم العثور على زواج الأقارب في ما يقرب من نصف المرضى، نوع مرض فقر الدم المنجلي هو درجة 2 في 53.97٪ من الحالات، 59.68٪ من المرضى لهم حالات مماثلة في الأشقاء. المرضى هم أساسا من المحافظات الساحلية في شمال شرق البلاد: عنابة (65.08٪) والطارف (20.95٪).التعليم و والاندماج الاجتماعي والمهني لا يبدو مرضياعند كافة المرضى، 62.14٪ منهم ترك المدرسة في وقت مبكر، قبل المدرسة الثانوية، وكان٪ فقط 09.29 وصلوا إلى المستوى الجامعي.
في دراستنا 66.78٪ من المرضى تعرضوا مرة واحدة لأزمة انسداد الشرايين على الأقل (CVO) (غير محدد) / سنة، وكانت الفئة العمرية الأكثر تضررا من بين [25-35]، وتواتر CVO يميل إلى الانخفاض بعد 5 سنوات. 12.83 ٪ أو 39 مريضا تعرضوا لمرة واحدة على الأقل لمتلازمة الصدر الحادة (STA) ، حيث يبلغ متوسط عمر البدء من 29.88 سنة. خلال دراستنا، 04 مرضى تعرضوا مرة واحدة على الأقل للإنتصاب الحاد، بنسبة 1.62٪ و متوسط عمر البدء 26.74 سنة. وتعرض اثنين من المرضى لسكتة دماغية، بنسبة 0.66٪. كانت حوادث تفاقم فقر الدم بنسبة 10.89٪. وتأثير وكشف المضاعفات التنكسية المرتبطة بأشكال مختلفة من فقر الدم: قد بينت تعرض 50٪لارتفاع ضغط الدم الرئوي قبل سن 28 عاما.
ونسبة الحجارة بالمرارة في دراستنا 62.05٪، منها 59.24٪ وكانت مصاحبة بأعراض أخرى. ونسبة حدوث بروتين قي البول 49.54٪، وكان متوسط عمر اكتشافه 31.46 سنة، مع اكتشاف 75٪ من الحالات قبل سن 50،37 سنة. مضاعفات العيون تفدرب 38.78٪، وكانت تشوهات التكاثرية الأكثر شيوعا (36.45٪). في دراستنا، فإن نسبة تنخر عظمة الفخذ ONFH بلغت 22.94٪، تم اكتشافه في مرحلة متأخرة عند 88٪ من المرضى لديهم الأعراض في 74٪ واصابة ثنائية عند 22٪. نسبة تنخر عظمة الورك ONTH 06.77٪، وكان متوسط عمر الإكتشاف 35.94 سنة. وكان تردد قرحة الساق نادر في دراستنا (4.93٪). في مرضانا كانت نسبة حدوث التهاب الكبد C 18.42٪. وخلال الدراسة، كان لدينا 07 حالات وفاة، وكان متوسط العمر 36.85 عاما (+/- 10.20) وكانت الأسباب بشكل رئيسي في فشل الكبد.
متوسط عمر السكان لدينا هو أعلى منه في بعض الابحاث الأفريقية، عثر CVO، وSTA وحلقات فقر الدم تزداد سوءا مع نفس التردد والخصائص التي وجدت في المراجع العلمية و الأدب الطبي، ما عدا حوادث الفحولة الحادة و الحوادث الوعائية الدماغية كانوا بنسبة أقل بالنسبة لمرضانا. في دراستنا، تم العثور على مضاعفات التنكسية بنفس التردد المذكور في سلسلة المراجع العلمية المنشورة، ولكن قد وجدنا المزيد من تعقيدات العيون و بنسبة أقل للفشل الكلوي المزمن و تنخر العظمONTH.
ونظرا لارتفاع معدل انتشار مرض فقر الدم المنجلي في شمال شرق البلاد، وخطورة هذا المرض في المضاعفات الحادة والتنكسية لها التي قد تتطور مهددة للمسار الحياتي و/أو الوظيفي. يجب بذل جهود للحد من انتشاره في منطقتنا ودعم في وقت مبكر وبشكل صحيح هؤلاء المرضى عن طريق الوقاية والرعاية ووضع مخطط و شبكة معلوماتية على المستوى الوطني.

كلمات البحث: فقر الدم المنجلي، فازو-انسداد، التمنجل، المنجل الهيموجلوبين، البلمرة، مضاعفات.

ABSTRACT

Sickle cell anemia is a public health problem, glazed pathology acute and degenerative complications setting at any time the prognosis and / or functional involved. Various national studies have shown that the Algerian Northeast and mainly the border area withTunisia is an endemic area for sickle cell disease.

The main objective: To determine the clinical and biological profile of sickle cell anemia patients.

This is a descriptive and longitudinal study, based on historical data of patients and followed prospectively. The study spans a period of 03 years [December 2009 - December 2012].

The study population consists of sickle cell anemia patients whose age is greater than or equal to 15 years, patients followed at the hematology department of the University Hospital of Annaba, supporting patients in the capital of the wilaya (Annaba) and neighboring wilayas.

Our study includes 315 sickle cell anemia aged 15 to 66 years, the average age was 32.13 years (+/- 9.54); the sex ratio was 0.68. Inbreeding was found in almost half of our subjects, it is the 2nd degree in 53.97% of cases, 59.68% of patients had similar cases in siblings. The patients are mainly from the North East coastal wilayas of the country: Annaba (65.08%) and El Tarf (20.95%). In our subjects, education and socio-professional integration do not seem satisfactory; 62.14% of them had left school early before high school and only 09.29% had reached the university level.In our study 66.78% of our patients have at least one vaso-occlusive crisis (nonspecific) / year, the most affectedage group was that of [25-35], the frequency of vaso-occlusive crisis tends to decrease after 45 years.39 patients had at least one episode of acute chest syndrome, or 12.83%, with an average age of onset of 29.88years.

During our study, 04 patients had at least one episode of priapism; a frequency of 1.62%, the average age ofonset was 26.74 years. Only two patients developed ischemic stroke, a frequency of 0.66%. The episodes of worsening of anemia had a frequency of 10.89%.The impact of balance sheet revealed degenerative complications associated variously: 50% had developed pulmonary hypertension before age 28 years. The frequency of gallbladder stones in our study was 62.05%, ofwhich 59.24% were symptomatic.

The frequency of proteinuria was 49.54%, the average age was discovered 31.46 years in 75% of casesproteinuria was discovered before the age of 37.50 years; ophthalmologic complications had a frequency of38.78%, proliferative abnormalities were the most frequent (36.45%).

In our study, the frequency of osteonecrosis of the femoral head was 22.94%. She was discovered at a late stage in 88% of our patients symptomatic in 74% and bilateral in 22%. The osteonecrosis of the humoral head had afrequency of 06.77%, the average age of diagnosis was 35.94 years. The frequency of leg ulcer was rare in ourstudy (4.93%), which joined the prevalence found in the literature in Africa. In our patients, the incidence of hepatitis C was 18.42%.During our study, we had 07 deaths, the mean age was 36.85 years (+/- 10.20) and the causes were mainly liver failure.

The average age of our population is higher than that of some African series, vaso-occlusive crisis, acute chest syndrome and episodes of worsening anemia were found with the same frequency and characteristicsas those found in the literature, but our patients had fewer episodes of acute priapism and stroke. Degenerative complications were left with the same frequencies as in published series, but we had found more thanophthalmologic complications and fewer chronic renal failure and osteonecrosis of the humoral head.

Considering the high prevalence of sickle cell anemia in the North-East of our country, the severity of this disease by its acute and degenerative complications that may develop life-threatening and / or functional; efforts must be made to reduce its prevalence in our region and to support these patients early and correctly; by setting up national programs of information, prevention and care.

Keywords: Sickle Cell Disease, Vaso-Occlusion, Sickling, Sickle Hemoglobin, Polymerization, Complications.

Photographie commémorative du thésard avec les membres du jury

De droite à gauche

Pr.NEKKAL Salim
Pr.BOUZID Kamel
Pr. BELHANI Meriem
Dr DJENOUNI Amel
Pr.GRIFI Fatiha
Pr.OUELAA Hanifa
Pr.AYED Houria