

# A PROPOS D'UN CAS DE DREPANOCYTOSE HOMOZYGOTE

MM. RAKOTOMALALA. Ch. RAKOTOARISON et M. FOUCHET

## INTRODUCTION

La drépanocytose est la seule hémoglobinose dans laquelle on met en évidence une déformation caractéristique des globules rouges. Aussi est-elle connue depuis déjà longtemps. Malgré cela, bien des incertitudes persistent à son sujet comme nous allons le voir à propos de l'observation suivante:

## OBSERVATION RESUMEE

Il s'agit d'un enfant de 11 ans RAK... hospitalisé fin Novembre 1960 pour dyspnée d'effort. Dans ses antécédents, on retrouve uniquement l'existence de deux poussées ictériques, l'une à l'âge de 3 ans, l'autre un mois avant l'hospitalisation.

La dyspnée d'effort existe depuis trois années déjà et c'est sa persistance qui justifie l'hospitalisation.

A l'examen, on note peu de choses: bon état général (taille 1m46, poids 34,2 Kgs). Anémie avec subictère discret des conjonctives. Souffle systolique mésocardiaque de type anorganique avec nombreuses extrasystoles. Le reste de l'examen somatique est normal: il n'existe en particulier ni hépato ni splénomégalie.

Le bilan montre: Une anémie à 2.140.000 globules rouges avec bilirubinémie exclusivement indirecte à 30mg et Falciformation de 86% des hématies après 24 heures. Une augmentation modérée de l'aire cardiaque aux RX; de nombreuses extrasystoles ventriculaires polymorphes à l'ECG sans autres anomalies. La falciformation est retrouvée chez le père (15%) et la mère (35%).

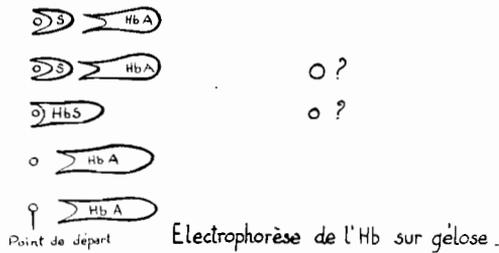
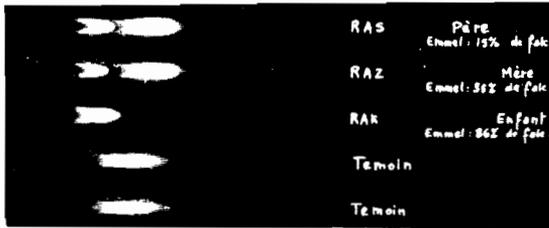
L'enfant est mis uniquement à la Bévitine per os et au repos. Les extra-systoles disparaissent rapidement et le malade sort après 20 jours d'hospitalisation. Revu régulièrement depuis sa sortie, son état est toujours stationnaire.

## COMMENTAIRES :

A propos de cette observation, nous voudrions insister sur deux points:

- Le diagnostic du drépanocytose homozygote s'est appuyé sur plusieurs arguments: L'anémie; l'importance de la falciformation chez le malade; Son existence chez le père et la mère.

Ce diagnostic a pu être confirmé par électrophorèse de l'hémoglobine sur plaque de gélose (Fig. 1)



- Les 2 témoins ont une seule Hb qui est l'Hb adulte;
- Chacun des parents présente 2 taches d'Hb: l'une de migration semblable à celle des témoins, l'autre de migration plus lente;
- Notre malade enfin présente seulement l'Hb de migration lente. Ce fait, joint à la notion de falciformation, permet d'affirmer qu'il s'agit d'une forme homozygote d'Hb S.

Mais il existe également chez notre malade une petite tache d'Hb de migration plus rapide que l'Hb A. Il est logique de penser qu'il s'agit d'Hb F. Nous n'avons pu le confirmer par l'étude de la résistance à la dénaturation alcaline. L'existence d'Hb RDA chez un drépanocytaire homozygote est un fait connu, mais non expliqué. On retrouve également cette petite tache d'Hb chez la mère. Or, il n'existe pas en principe d'Hb RDA chez un drépanocytaire hétérozygote. Ceci soulève l'hypothèse d'une autre tare associée à la drépanocytose, hypothèse qu'il ne nous a malheureusement pas été possible

de vérifier.

- L'évolution et la symptomatologie de la drépanocytose homozygote est très variable.

En général, le tableau clinique est assez riche et l'évolution grave: sur 264 malades, VANDEPITTE n'en trouve que 10 âgés de dix ans ou plus. La majorité meurt au cours de la première enfance. Dans les cas restants, la mort survient habituellement avant la puberté, exceptionnellement à l'âge adulte. Notre malade est donc relativement favorisé puisqu'il a atteint actuellement l'âge de 12 ans. Sa symptomatologie est tout à fait mineure: il ne présente ni modifications hépato-spléniques, ni retard staturo-pondéral, ni crises douloureuses abdominales ou articulaires, ni lésions osseuses radiologiques. Tout se résume à une anémie avec retentissement cardiaque et deux épisodes ictériques anciens.

Ces différences d'évolutivité et de symptomatologie n'ont pas encore été expliquées. Elles peuvent contribuer par leurs formes mineures à la méconnaissance d'un homozygotisme et méritent d'être connues.

Enfin, il est de bonne règle dans un pareil tableau d'anémie assez bien tolérée de rechercher une autre tare associée: hémoglobinoses F ou C en particulier. Nous avons déjà évoqué cette possibilité à propos de l'électrophorèse.



#### CONCLUSION :

L'observation de notre malade constitue donc une forme homozygote de drépanocytose. Elle nous a permis de soulever quelques problèmes encore mal éclaircis au sujet de cette hémoglobinoses

- Celui de l'Hb RDA
- et celui des variabilités d'évolution et de symptomatologie dont notre malade semble être un bon exemple.

Travail du Service des Maladies  
Infectieuses de l'Hôpital Befelatanana  
TANANARIVE

**RESUME :**

Présentation d'une forme homozygote d'hémoglobinoses confirmée par électrophorèse de l'Hb chez un garçon de 11 ans. Les problèmes d'une autre hémoglobinoase associée et des différences d'évolutivité et de symptomatologie des formes homozygotes sont successivement évoqués.

