

LES ANÉMIES HÉMOLYTIQUES CHEZ L'ENFANT

1/INTRODUCTION:

1. Définition :

La durée de vie des GR est de 120 jours : l'hémolyse est un processus physiologique qui correspond à sa destruction.

L'hyper hémolyse ou destruction accélérée des globules rouges est la conséquence :

Soit d'une fragilité anormale des hématies (hémolyse corpusculaire) :hémoglobinopathies, déficits enzymatiques, anomalies de membrane

Soit d'une agression externe (hémolyse extra-corpusculaire) : hémolyse d'origine immunologique, mécanique, parasitaire toxique...

2. INTÉRÊT :

- Fréquence élevée : thalassémie, Sphérocytose

-Prévention : conseil génétique.

3/MÉCANISME DE L' HÉMOLYSE: Selon le siège de destruction des GR:

1. **Hémolyses extra-vasculaires** : Les hématies sont détruites dans le système réticulo-endothélial de la rate, du foie et aussi de la moelle osseuse, conséquences : Hyperhémolyse

2. **Hémolyses intravasculaires** : La destruction intravasculaire des hématies libère de l'hémoglobine : hémoglobinémie avec hémoglobinurie.
L'Hb plasmatique se lie à l'haptoglobine (dont le taux baisse)

4/ ETIOPATHOGENIE : 2 groupes d'étiologies

A/ **ANÉMIES HÉMOLYTIQUES CORPUSCULAIRES** : anomalies de l'hémoglobine, déficits enzymatiques, anomalies de la membrane.

B/ **ANÉMIES HÉMOLYTIQUES EXTRA-CORPUSCULAIRES** : hémolyses immunologiques par anticorps, hémolyses non immunologiques

5/DIAGNOSTIC DES ANEMIES HEMOLYTIQUES :

1. Signes cliniques : Pâleur, Ictère, Splénomégalie, hépatomégalie, hémoglobinurie, selles décolorées.

3. Signes biologiques :

a. Hématologiques : anémie normochrome sauf dans la thalassémie où elle est hypochrome.

réticulocytose élevée (> 120.000/mm³)

Myélogramme: importante érythroblastose

b. Signes biochimiques : ferretinémie augmentée.

bilirubinémie indirecte élevée .

1/Anémie hémolytique constitutionnelles : corpusculaires

A/.BETATHALASSEMIE

A-1.BETATHALASSEMIE HOMOZYGOTE:

Thalassémie majeure ou maladie de Cooley :

Enquête familiale : père et mère hétérozygotes (enquête dans la fratrie)

a. Signes cliniques :

- Fréquente au bassin méditerranéen
- Mode de début : dès 6ème mois
- Clinique : Triade hémolytique

Retard staturo-pondéral - cardiomégalie

Faciès caractéristique : aspect mongoloïde :
élargissement des os maxillaires, hypertélorisme et aspect bridé des yeux, aplatissement de la base du nez, protrusion du rebord du maxillaires et de la lèvre supérieure (tous ces signes sont surtout marqués chez les enfants mal transfusés).

Développement intellectuel est normal

retard pubertaire.

b. Signes radiologiques :

- crâne : épaissement important de la voûte: aspect en "poils de brosse".
- ostéoporose généralisée
- fractures pathologiques très rare

c. signes hématologiques : -

Anémie hypochrome microcytaire.

frottis sanguin : Hypochromie, anisocytose, polikyloctose, hématies en cibles.

Taux de réticulocytes :élevé.

Erythroblastes dans le sang circulant.

leucocytes et des plaquettes normaux.

d. Signes biochimiques :

Électrophorèse de l'hémoglobine :

Hb F :40 à 90% ; Absence d'Hb A.

Hyperbilirubinémie non conjuguée

HyperSidérémie

Électrophorèse de l'hémoglobine : père et mère :Hb A2 \geq 5% permet).

Traitement :

A/Palliatif :

1/Régime hypertransfusionnel : maintenir un taux d'hémoglobine au dessus de 10 g/100 ml. Culot globulaire isogroupe isorhésus phénotypé déplasmatisé, déleucocyté et déplaqueté ,filtré :3 cc/kg de culot globulaire pour augmenter d' 1g le taux d'Hb)

RYTHME :chaque 21JRS

Complications :surcharge en fer :hémosidérose cardiaque et hépatique,infection HIV,HBC,HBS,complications immunologiques

2/ splénectomie : Indications :hypersplénisme

- Age de la splénectomie : après 6 ans. (Car risques infectieux).

3/Médications chélatrices du fer :

- ✓ Desferrioxamine B : (Desferal) : voie IV : 100 à 200 mg/Kg/jpar pompe en sous-cutané continue la nuit 6 jours sur 7 sinon 500 à 1000
- ✓ Deferasirox : EXJADE :voie orale :25-40 mg/KG/JR dès l âge de 2ans .

Acide folique : l'hyperactivité médullaire.

A-1.BETATHALASSEMIE HETEROZYGOTE

L'anémie est absente

Signes hématologiques : polyglobulie modérée, microcytose

HBA2 supérieure à 4% [4,5% à 8%] (Taux normal 2 à 3,5%).

Évolution : très bien tolérée.

Aucun traitement en dehors du conseil génétique.

B-Drépanocytose :

Se caractérise par la présence d'une hémoglobine pathologique :Hb S et par une anomalie morphologique particulière des globules rouges :drépanocytes

Répartition ethnique : Surtout sujets de race noire, En Algérie surtout sud du pays, atlas saharien.

B.1.DRÉPANOCYTOSEHOMOZYGOTE: Drépanocytose majeure

a. Signes cliniques : Les signes apparaissent dans le 2ème ou 3ème trimestre de vie :

- ✓ Pâleur
- ✓ sub-ictère
- ✓ splénomégalie souvent modérée, diminue rapidement avec l'âge (infarctus répétés).
- ✓ Hépatomégalie.
- ✓ faciès moins accentué que maladie Cooley.
- ✓ Retard staturo-pondéral
- ✓ retard pubertaire.
- ✓ Localisations viscérales et osseuses : localisations très propres à la drépanocytose sont la conséquence principalement des microthromboses répétées dues à des accès de falciformation :
 - 1/Manifestations neurologiques: méningite , hémiparésie, paralysie nerfs crâniens, crises d'épilepsie, coma.
 - 2/Atteintes osseuse : les plus fréquentes
 - Crises répétées de gonflement douloureux des extrémités des mains et des doigts.
 - Ostéomyélites (fréquence des ostéites dues à des salmonelles).
 - Lésions d'ostéonécrose dont la plus caractéristique est la nécrose aseptique de la tête fémorale.

- 3/ Manifestations pulmonaires : infections broncho-pulmonaires à répétition (à pneumocoque).
- 4/ Atteinte oculaire : décollement rétine.
- 5/ Atteinte cardiaque : cardiomégalie.
- 6/ Atteinte urinaire : hématurie, syndrome néphrotique.
- 7/septicémies
- 8/Ulcères des jambes
- 9/ Lithiase biliaire

PS :CRISES DREPANOCYTAIRES : Crises douloureuses vasculo-occlusives : liées à des accès de falciformation in vivo, peuvent être provoquée (avion, anesthésie) :
Douleurs abdominales : tableau chirurgical.
Douleurs thoraciques, rachis dorsolombaire.

b. Signes radiologiques :

- Identique à ceux thalassémie homozygote mais moins marqué.
- Certains manifestations radiologiques sont propres à la drépanocytose : Périostite ,Images d'ostéite.

c. Signes hématologiques :

- ✓ Anémie normo chrome, très régénérative
- ✓ frottis sanguin : drépanocytes (aspect en faucille)
- ✓ Électrophorèse hémoglobine : mise en évidence fraction S (S = sickle = faucille) / Hb S >85 % pas d'hémoglobine A1.
- ✓ Hyperbilirubinémie, fer sérique augmenté.
- ✓ Enquête familiale : confirme le diagnostic.

d /Traitement

1/Traitement transfusionnel :Transfusion de culot globulaire quand le taux d'Hb inférieur à 6 g/dl

2/ Traitement des crises douloureuses :

- ✓ hyperhydratation: la déshydratation est un facteur d'aggravation de la crise.

- ✓ Antalgiques : Par palier
- ✓ Oxygénothérapie
- ✓ Traitement et prévention des complications : Traitement de toute infection par antibiothérapie adaptée.
- ✓ Traitement prophylactique : Penicillinothérapie à vie, Vaccination anti-pneumonique

B.2.DREPANOCYTOSE HETEROZYGOTE:

- ✓ Électrophorèse de l' hémoglobine :
2 fractions hémoglobiques : Fraction A1 et Fraction S : le taux de S est toujours inférieur à celui de A1

3.FORMES ASSOCIÉES: Thalasso-drépanocytose :
Gène thalassémique d'un parent et gène drépanocytaire de l'autre parent : anémie hémolytique souvent grave.

C. SPHEROCYTOSE HEREDITAIRE (MALADIE DE MINKOWSKI- CHAUFFARD)

a.**TRANSMISSION:** Mode autosomique dominant .

b.**PHYSIOPATHOLOGIE:** Disparition de la forme discoïde de l'hématie qui tend à prendre l'aspect d'une sphère :diminution de la souplesse et de la déformabilité de la membrane : rigidité de l'hématie = sphérocytes mal adaptés dans les petits vaisseaux de la rate où ils restent enclavés (rétention intrasplénique de ces cellules anormales).

c. Signes cliniques:

1- L'âge de découverte est variable :

- ✓ ictère néonatal.
- ✓ Dans les premiers mois de la vie (forme sévère).
- ✓ la 2ème enfance, voire à l'âge adulte. –

2- Signes cliniques

- ictère
- splénomégalie : constante
- L'hépatomégalie (modérée)
- Fréquence des signes associés : asthénie, fatigabilité, anorexie, troubles digestifs, sensibilité aux infections.
- Pas d'anomalies morphologiques de la face et des modifications radiologiques de la voûte crânienne.

3. Signes biologiques:

- Anémie normochrome normocytaire.
 - frottis sanguin : sphérocytes
 - réticulocytose : est toujours supérieure à la normale
 - diminution de la résistance globulaire aux solutions hypotoniques
 - bilirubine libre augmentée
- EMA TEST : dgc de certitude .

d/Traitement :

splénectomie : formes sévères

e/COMPLICATIONS:

1. crises de déglobulisation : accentuation de l'ictère, augmentation du volume de la rate, hémoglobinurie, fièvre.
Traitement : transfusion.
2. crises d'aplasie médullaire : aplasie médullaire transitoire
Surviennent souvent après une infection des voies aériennes supérieures.
3. complications éloignées :
lithiase biliaire

D/ DÉFICITS ENZYMATIQUES :

1. DÉFICIT EN G 6 PHOSPHATE DÉSHYDROGÉNASE :

- Le G6PD est une enzyme intervenant dans une voie métabolique particulière du glucose, la voie des pentoses.
- Transmission : Lié à l'X. Garçon
- Répartition ethnique : le bassin Méditerranéen ,les Noirs, en Extrême-Orient.
- Substances dangereuses chez les enzymopathies : Antipaludéens ,acide acétyl salicylique,Sulfamides ,Vit K, chloramphénicol.
Substances végétales : **Fèves crues +++**
- Infections : hépatite virale, mononucléose infectieuse, fièvre typhoïde.
a. CLINIQUE:
 - Stéréotypée : Garçon qui présente 24-48 h après absorption de fèves:
 - fièvre + céphalées
 - douleurs abdominales et lombaires violentes
 - Ictère intense + Splénomégalie souvent modérée et transitoire -

Élément caractéristique : hémoglobinurie : urines porto ou rouge cerise.
(hémolyse intravasculaire)

b. SIGNES BIOLOGIQUES:

Anémie sévère normochrome.

Frottis sanguin : corps de Heinz.

Réticulocytose très élevée.

Bilirubine élevée, haptoglobine effondrée .

Diagnostic : Dosage enzymatique + + +

c-TRAITEMENT : il est simple :

Transfusion de l'accident aigu.

En dehors des crises : aucun traitement en dehors de la prévention (éviter les agents nocifs).

2. AUTRES DÉFICITS ENZYMATIQUES : très rares :

- Déficit en pyruvate kinase ,déficit en hékokinase

2/Anémie hémolytique acquise :

a/syndrome hémolytique et urémique :

- Episode de diarrhée à E.coli
- Nourrisson ++++
- Paleur,ictère,oligurie++++
- FNS :Anémie normochrome normocytaire
Thrombopénie
- Frottis sanguin :Schizocytes
- Bilan rénal :insuffisance rénale aigue grave
- Traitement :épuration rénale en urgence +transfusion sanguine .

b/Anémie hémolytique auto immune :

- Anémie normo chrome normocytaire régénérative
- Test de coombs direct :positif
- BLB, LDH élevés .
- TRAITEMENT :corticothérapie

c/AUTRES CAUSES :

- Toxique, médicamenteuse
- Allergique
- Mécanique : eau distillée
- Infectieuse
- Post transfusionnelle : incompatibilité RH,groupe