Hémoglobinopathies Prescriptions extérieures

Autres rédacteurs : Béatrice GULBIS

CONTENU
1. Objet 1
2. Nos coordonnées 1
3. Analyses de génétique – hémoglobinopathies : prescriptions extérieures 1
4. modifications par rapport a la version précedente 2

1. OBJET

Ce document a pour but de décrire la procédure à suivre pour les demandes de recherche de mutations du gène HBB et HBA (beta- et alpha- globine).

2. NOS COORDONNEES

Génétique moléculaire
Hôpital Erasme – ULB
Route de Lennik, 808
1070 Bruxelles
Tel +32 2 555 41 45 ou 42 00
Fax +32 2 555 42 12

3. ANALYSES DE GENETIQUE – HEMOGLOBINOPATHIES : PRESCRIPTIONS EXTERIEURES

3.1. DIAGNOSTIC ANTENATAL D'UNE HEMOGLOBINOPATHIE

Un diagnostic anténatal ne peut se concevoir qu'après un choix éclairé par un conseil génétique. Ce diagnostic est génétique, **MAIS** les diagnostics phénotypiques (et génotypiques selon la pathologie) des parents doivent avoir été réalisés au préalable. L'ensemble de ces résultats (idéalement accompagné d'un consentement du couple, ainsi que d''un prélèvement de sang - tube EDTA - des deux membres du couple), doivent être fournis au laboratoire avant l'envoi de l'échantillon pour diagnostic anténatal.

Recherche d'un syndrome drépanocytaire (Hémoglobine (Hb) SS, Hb SC, Hb SD_{Punjab}, ...)

Recherche d'une β-thalassémie majeure

Recherche d'une α-thalassémie majeure (hydrops fetalis, certains cas d'hémoglobinose H)

Les prélèvements (selon l'âge gestationnel) :

- BIOPSIE DE VILLOSITES CHORIALES (CVS) : 10mg - pot à urine stérile avec milieu de transport
- LIQUIDE AMNIOTIQUE (amniocentèse) : 20ml - pot a urine stérile
- SANG FOETAL (cordocentèse) : minimum 0.6mL - tube EDTA
- Et toujours des prélèvements de sang maternel et (si possible) paternel : 10ml - tube EDTA

Le sang maternel est indispensable, il permet de contrôler une éventuelle contamination de l'échantillon fœtal par du tissu maternel.

Conservation à température ambiante.
Les prélèvements doivent parvenir au laboratoire le jour même, accompagnés d'une demande d'analyse (voir notre « manuel de prélèvements des échantillons primaires » disponible sur notre site web).
En cas de prélèvement suffisant, une culture de sauvegarde des villosités choriales ou des amniocytes pourra être effectuée, de même qu'une analyse FISH suivie, si négative, d'une CGH. Si le prélèvement est insuffisant, aucune autre analyse ne sera réalisée.

Hémoglobinopathies Prescriptions extérieures

Les informations à joindre afin de permettre une interprétation correcte des analyses à réaliser ainsi que des résultats :

- *Phénotype des parents – origine géographique*
  - examen hématologique
  - ferritine (+ *CRP*)
  - séparation des fractions de l'hémoglobine et quantification des fractions (Hb anormale, d'Hb A_2 et d'Hb F)

3.2. CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE D'UNE HEMOGLOBINOPATHIE

- β-THALASSEMIE MINEURE ou MAJEURE
- α- THALASSEMIE MINEURE ou MAJEURE
- SYNDROME DREPANOCYTAIRE PARTICULIER (HbSβ+thalassémie)

Les prélèvements :

- sang - 7 cc tube EDTA

Remarque : l'ADN seul ne permet pas de confirmer certains diagnostics comme une persistance héréditaire de l'Hb F.

Les informations à joindre afin de permettre une interprétation correcte des analyses à réaliser ainsi que des résultats :

Transfusion	Oui / Non Date : ..../..../....	**Date de prélèvement**	
Grossesse	Oui / Non	**Hémoglobine g/dL**	
Origine géographique		**GR 10^6/mm³**	
Histoire familiale ?	Oui / Non	**MCV fL**	
Anémie hémolytique ?	Oui / Non	**MCHC g/dL**	
Splénomégalie ?	Oui / Non	**MCH pg**	
Ictère néonatal?	Oui / Non	**RDW/HDW**	
		Ferritine ng/mL	
		Saturation transferrine %	
		CRP mg/dL	
		HbA_2 % *	
		Hb F %	
		Hb(s) anormale(s) ? **Laquelle ?** Ex HbAS, Hb SS, Hb SC, ...	Oui / Non .....

(en gras= données indispensables)

* vos valeurs de référence

Ou joindre le protocole de biologie clinique.

Dans le cadre d'une recherche d'une α-thalassémie mineure les cut-off utilisés sont :
MCV < 78 fL et MCH < 27 pg (European Molecular Genetics QualityNetwork 2002).
N.B. Une α°-thalassémie est peu probable si le MCH > 25 pg (JMS 2007 ; 44 : 60-61).

4. MODIFICATIONS PAR RAPPORT A LA VERSION PRECEDENTE

Suppression du nom de Pascale Cochaux comme autres rédacteurs
Modification des contenants et quantités pour CVS et PLA et des quantités sang fœtal et parents