

**DES COMMENTAIRES DE CARACTÈRE DES PATIENTS  
CONSULTANT LA THALASSEMIE  
AU CENTRE DIAGNOSTIC PRENATAL -  
L'HÔPITAL NATIONAL DE GYNECOLOGIE ET  
D'OBSTETRIQUE L'ANNEE 2013**

**Lê Hoài Chương  
Đặng Thị Hồng Thiện**

# OBJECTIF ET METHODE D'ETUDE

## ○ **Objectif:**

- *Déterminer le pourcentage des femmes enceintes consultées à cause de thalassémie*
- *Déterminer le pourcentage des patients d'anémie qui sont diagnostiqués la thalassémie*

## ○ **Les patients:**

- *201 dossiers des femmes enceintes consultées à cause de thalassémie au Centre Diagnostic Prénatal à cause d'anasarque ou les autres membres de la famille atteints Thalassémie.*

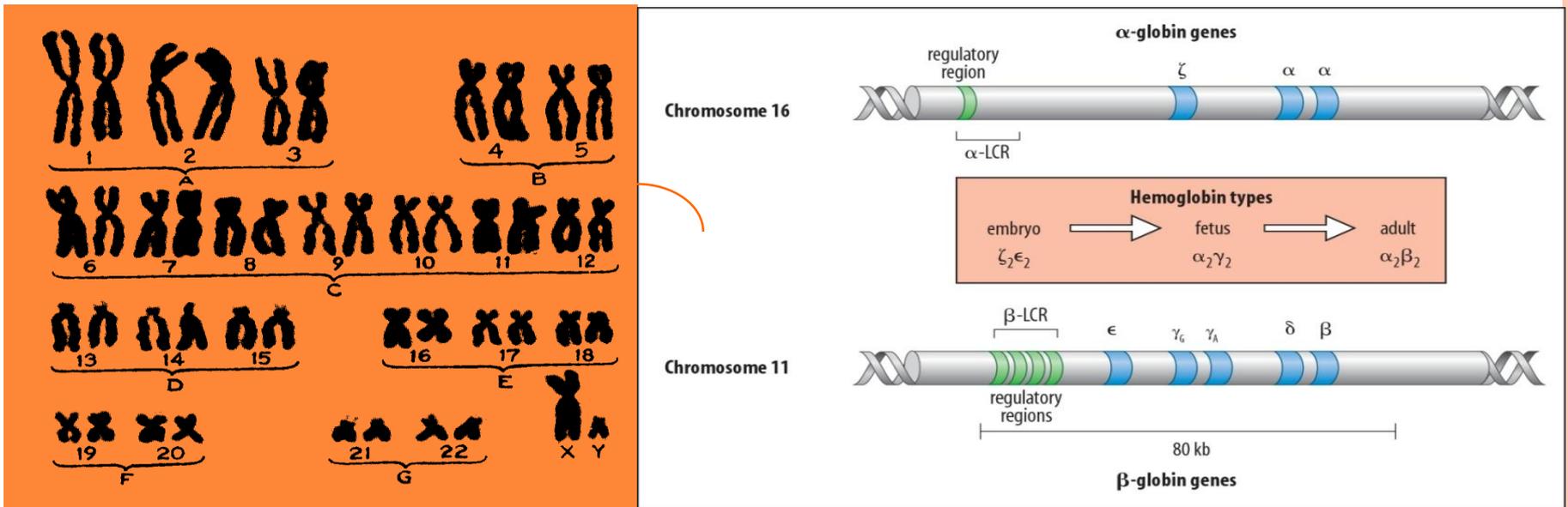
## ○ **Methode d'étude:**

- *étude rétrospective descriptive*

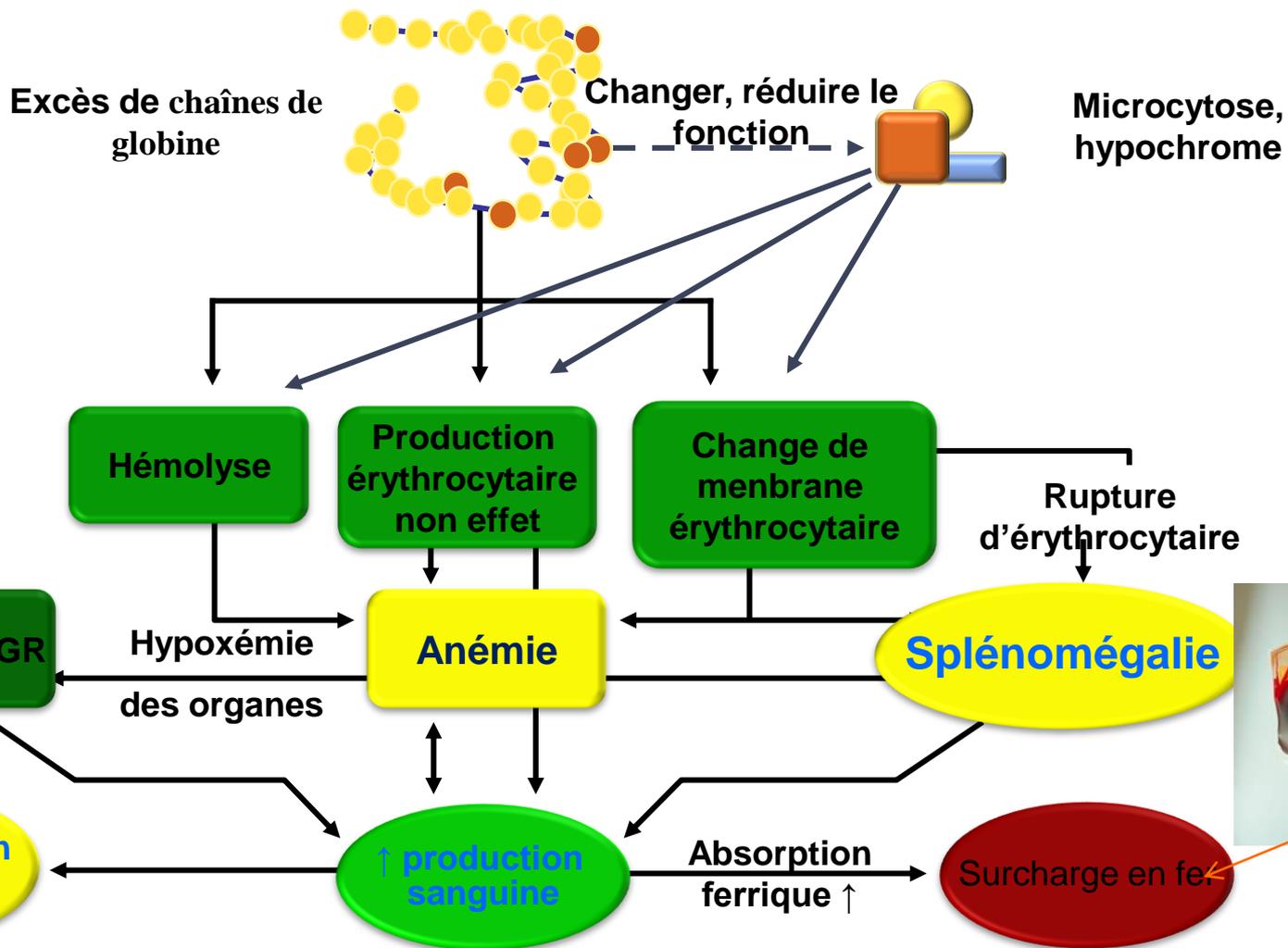


# QU'EST – CE QUE C'EST, LA THALASSEMIE?

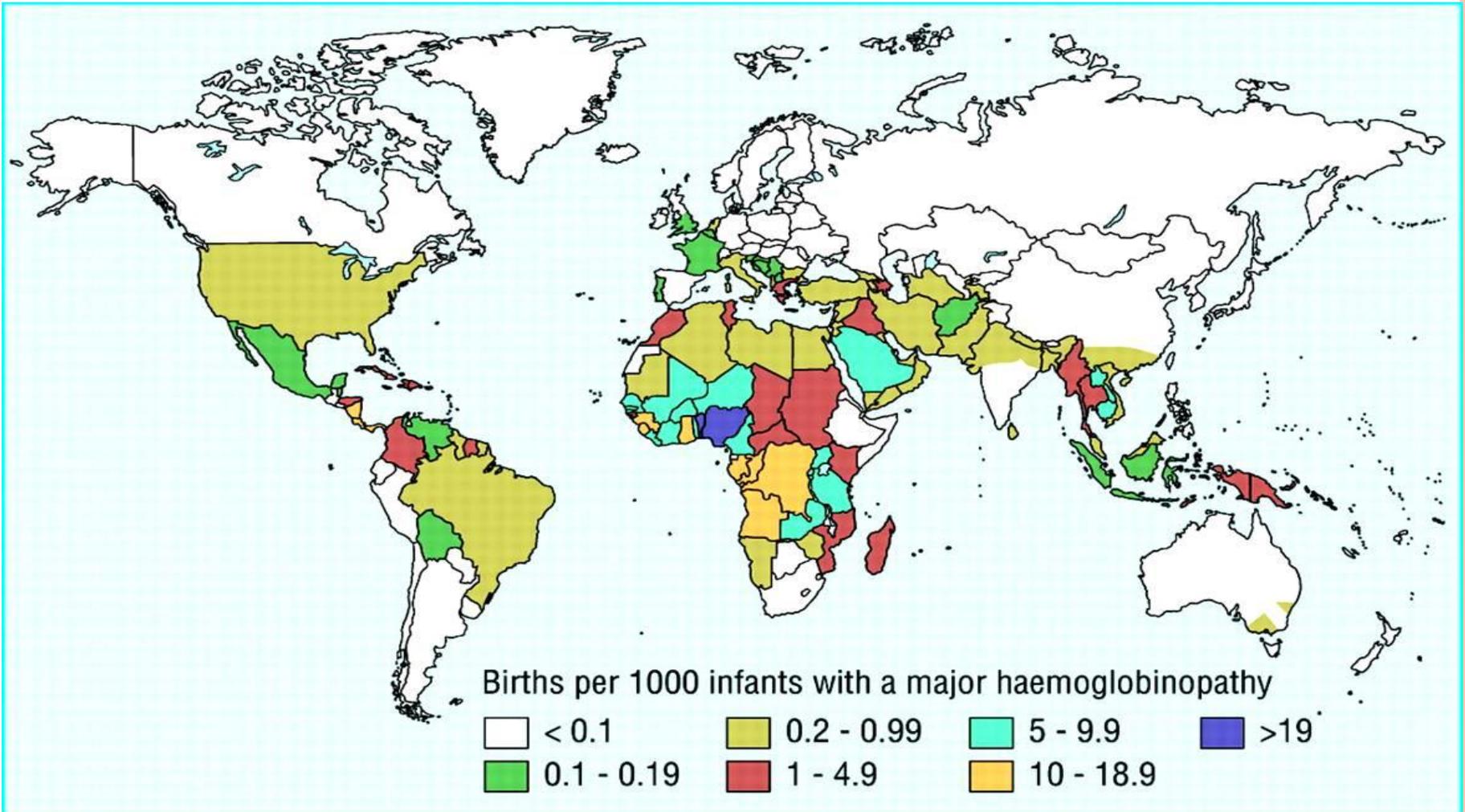
- ❖ Thalassémie est une maladie d'anémie héréditaire autosomale à cause de mutation génétique de globule qui réduit ou ne pas produit de globule pour former les hémoglobines, provoquant une anémie.
- ❖ Il existe deux sortes de Thalassémie:  $\alpha$ -thalassemie v à  $\beta$ -thalassemie
- ❖ La gravité de maladie selon le type de mutation
- ❖ Maladie génétique la plus fréquente au monde.



# PHYSIOPATHOLOGIE



**EPIDEMIE:** *environ 7% population mondiale est porteuse du gène de Thalassemie (TIF 2008)*



# THALASSEMIE AU VIETNAM

## Estimation (V.HHTMTW)

- 5 - 10 millions de personnes portant du gène de la Thalassémie
- > 20.000 patients de Thalassémie doivent être traités (~ 50% des patients ont été traités)
- Elles touchent chaque année 2.000 enfants de Thalassémie à la naissance

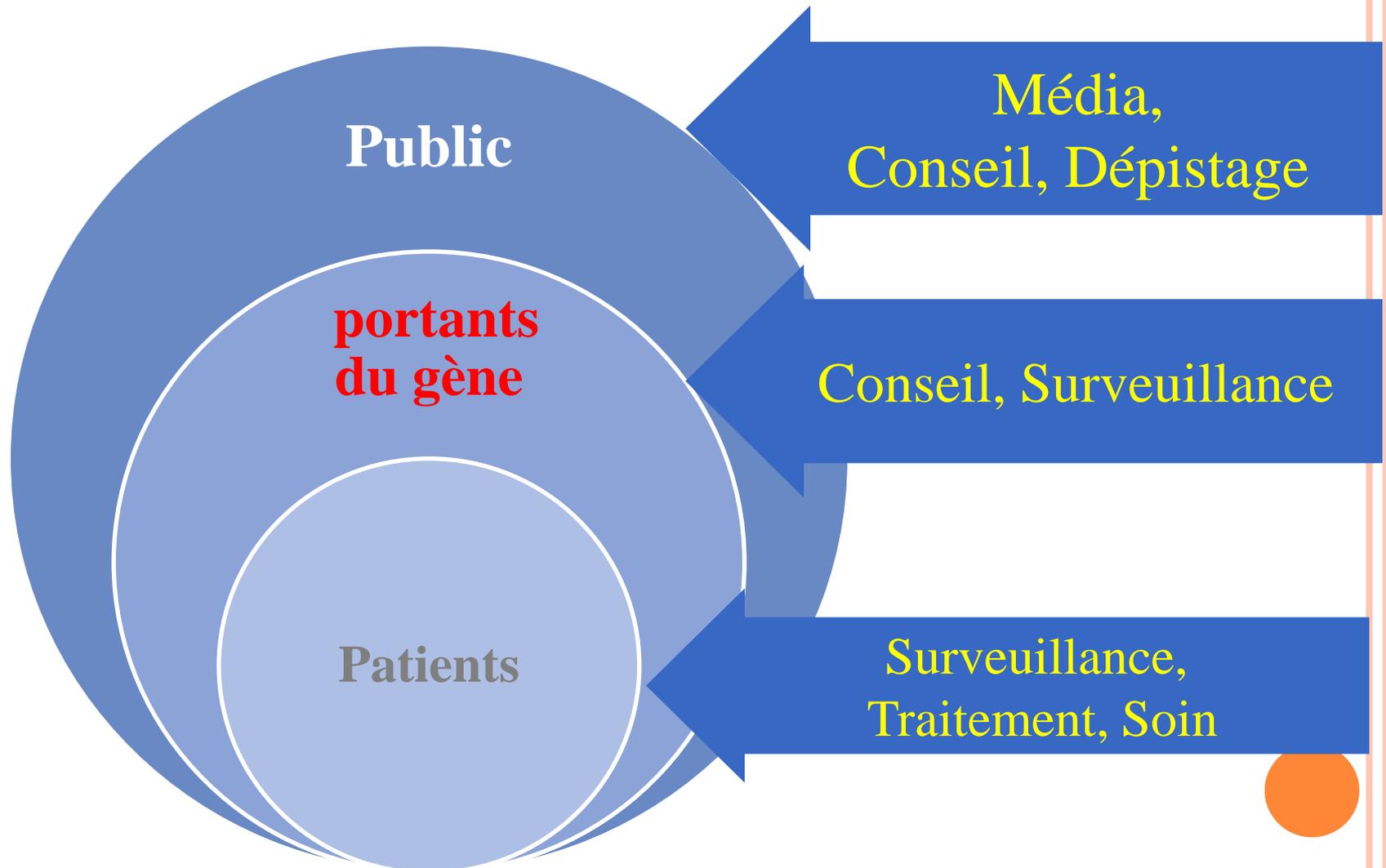
## Réalité

- La qualité de la vie des patients est faible
- Le nombre de bébés atteints de Thalassémie

## Solution

- Soigner et surveiller très bien des patients diagnostiqués
- Réduire et arrêter la naissance des enfants atteints de Thalassémie ou portant des gènes malades

# DEPISTAGE DE THALASSEMIE



# SYMPTOMES

## Signes Clinique:

- ❖ Anémie chronique
- Pâleur ...
- Fatigué...
- ❖ Ictère chronique
- ❖ Splénomégalie
- ❖ Hépatomégalie
- ❖ Déformations osseuses



## Examen Paraclinique

### Numération formule sanguin:

- ✓ Hémoglobine ↓ (Hb < 120g/L)
- ✓ Globules rouges petites (microcytose) (MCV < 85fL)
- ✓ Hypochrome (MCH < 28 pg)
- ✓ GR erratique (RDW > 14%)

### Biochimie:

- ✓ Bilirubine total ↑
- ✓ Bilirubine indirect ↑
- ✓ Fer sérique ↑
- ✓ Ferritinémie ↑

### Echo, X-ray

WBC	52.51	*	[10 <sup>12</sup> /L]
RBC	3.46	*	[10 <sup>12</sup> /L]
HGB	63	-	[g/L]
HCT	0.226	*	[L/L]
MCV	65.3	*	[fL]
MCH	18.2	*	[pg]
MCHC	279	*	[g/L]
PLT	688	*	[10 <sup>9</sup> /L]
RDW-SD	69.8	*	[fL]
RDW-CV	32.3	*	[%]

# DIAGNOSTIC

	Patients	Porteuse du gène
Antécédent Personnel Familiaux	Anémie depuis très jeune +/-	Inconnu +/-
Clinic	Symtôme nettement	Pas de signes
Examen paraclique <b>NFS</b>	GR↓, Hb ↓, MCV ↓, MCH ↓, RDW↑	GR ⊥/↑ , Hb ⊥, <b>MCV ↓</b> , <b>MCH ↓</b> , RDW ⊥/↑
<b>Biochimie</b>	Bil Total ↑, Bil indirect ↑, Fe ↑, Ferritine ↑	Normal
<b>Echo</b>	Hépto-Splénomégalie	Normal

# DIAGNOSTIC

## Examen paraclinique

- L'électrophorèse:
  - HbF, HbA<sub>2</sub> ↑ : β thalassémie
  - HbF et HbE : β thalassémie/HbE
  - HbH (β<sup>4</sup>), HbBart (γ<sup>4</sup>), HbCs, HbQs : α thalassémie
  
- Déterminer:
  - Analyser génétique

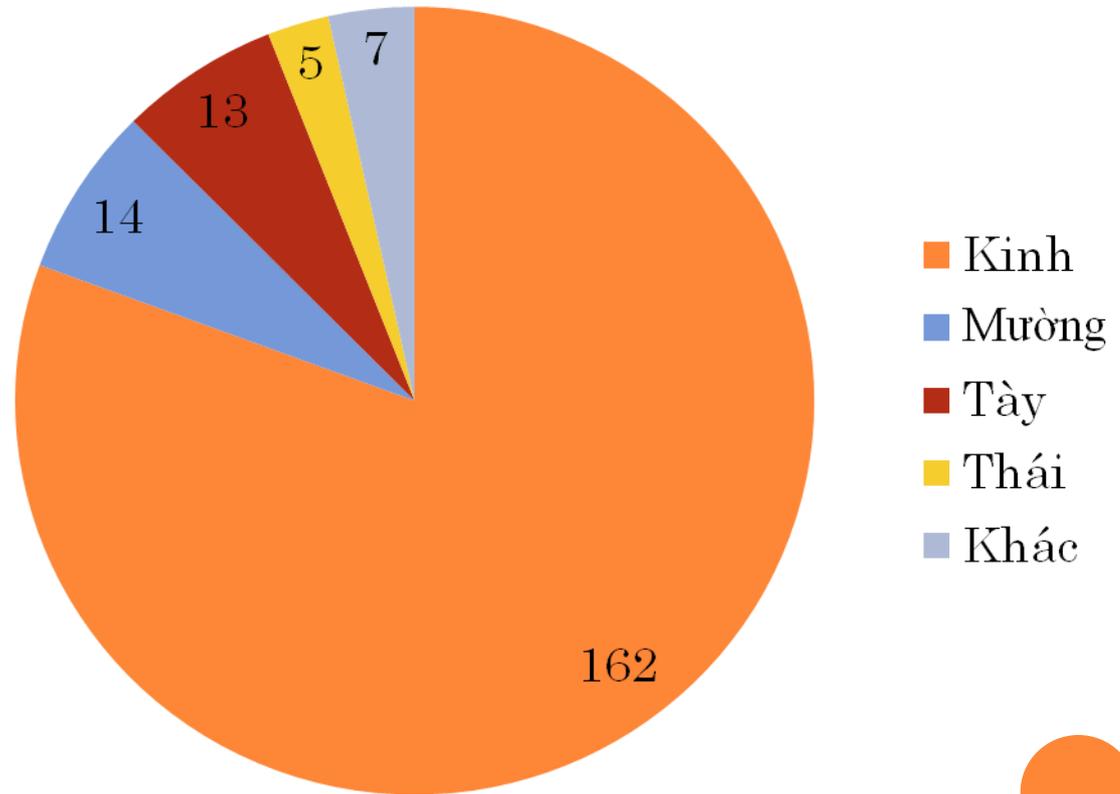


# RESULTATS

## L'âge:

- ❖ L'âge moyen des femmes enceintes dans cette étude est  $29,83 \pm 3,66$  ans
- ❖ Le plus bas: 17 ans
- ❖ Le plus agée: 42 ans.

## Dân tộc

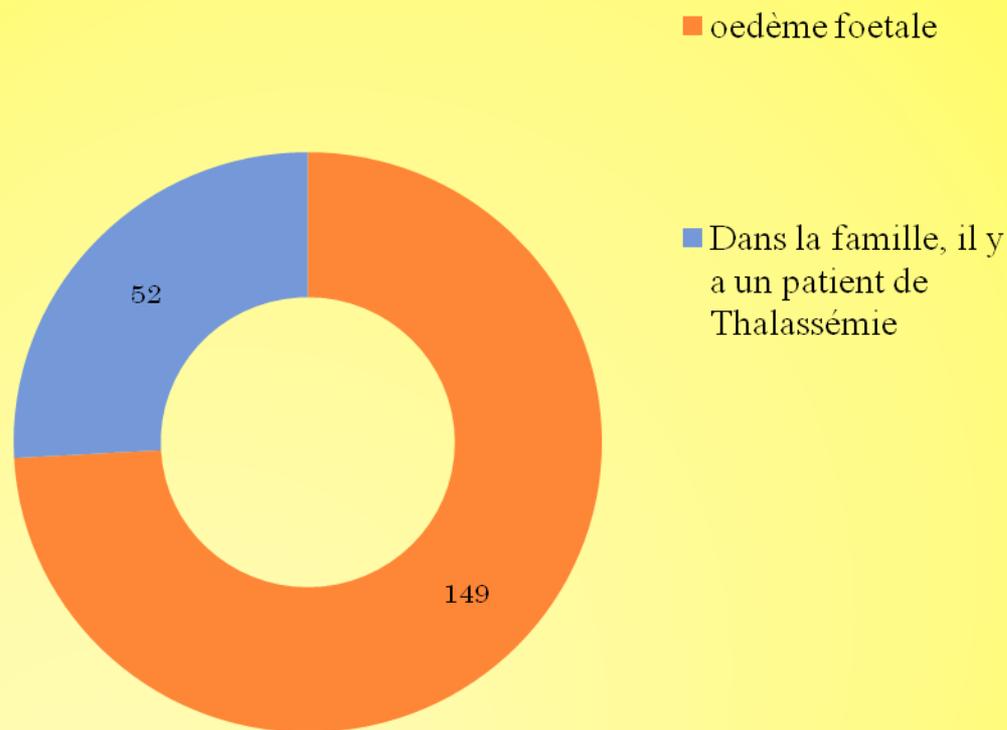


# RESULTATS

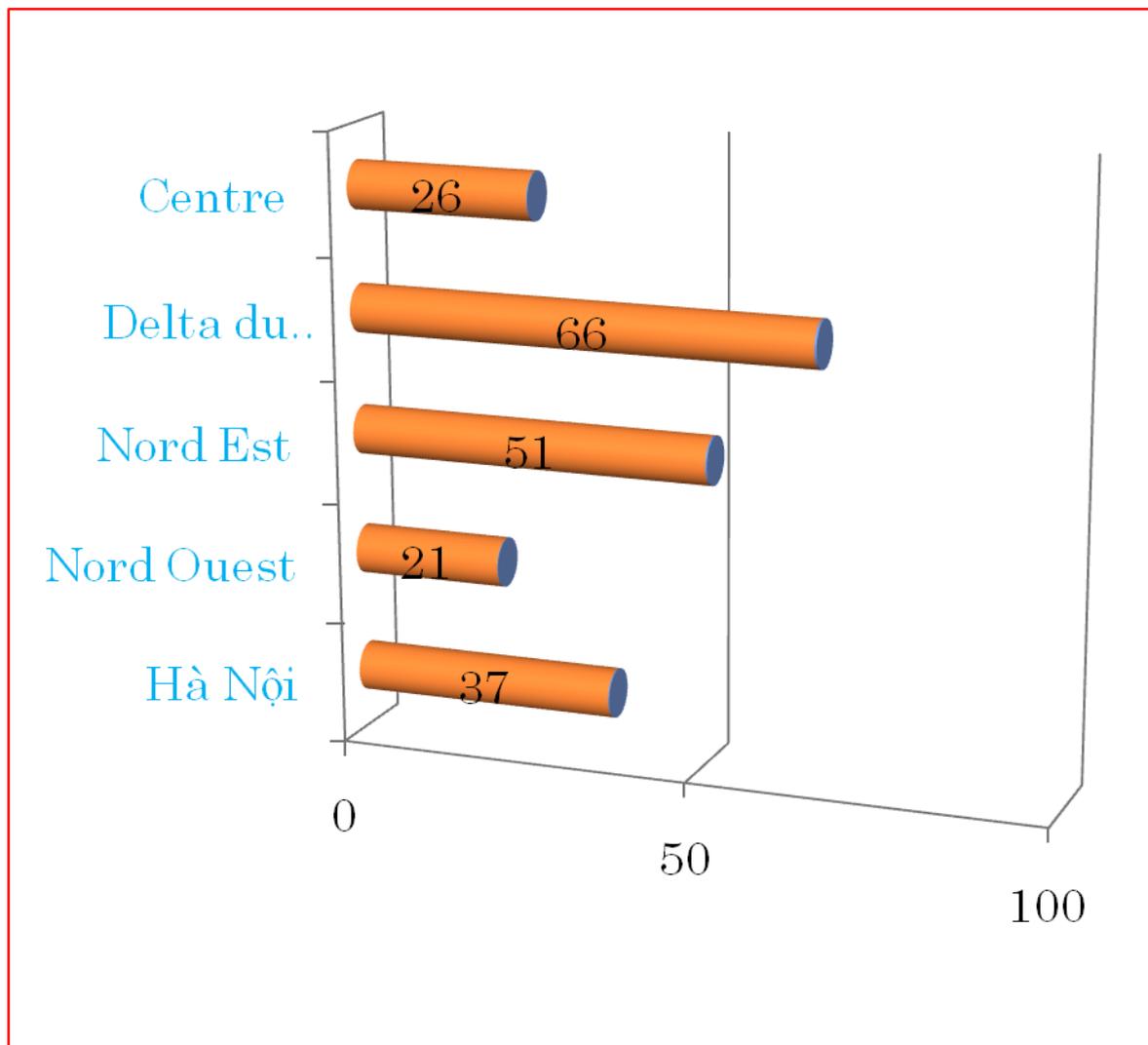
➤ Une des causes provoquant l'oedème foetale est la maladie de Hémoglobine Bart's- $\alpha$ Thalassémie sévère → Conseil génétique et demande de IMG.

➤ 25,87% des cas sont les femmes portant le gène malade ou leurs maris ou leurs enfants atteints Thalassémie , qui demandent de diagnostiquer la maladie de Thalassémie du fœtus → Prélèvement et diagnostic précoce pour faire l'amniocentèse

## La raison de consultation



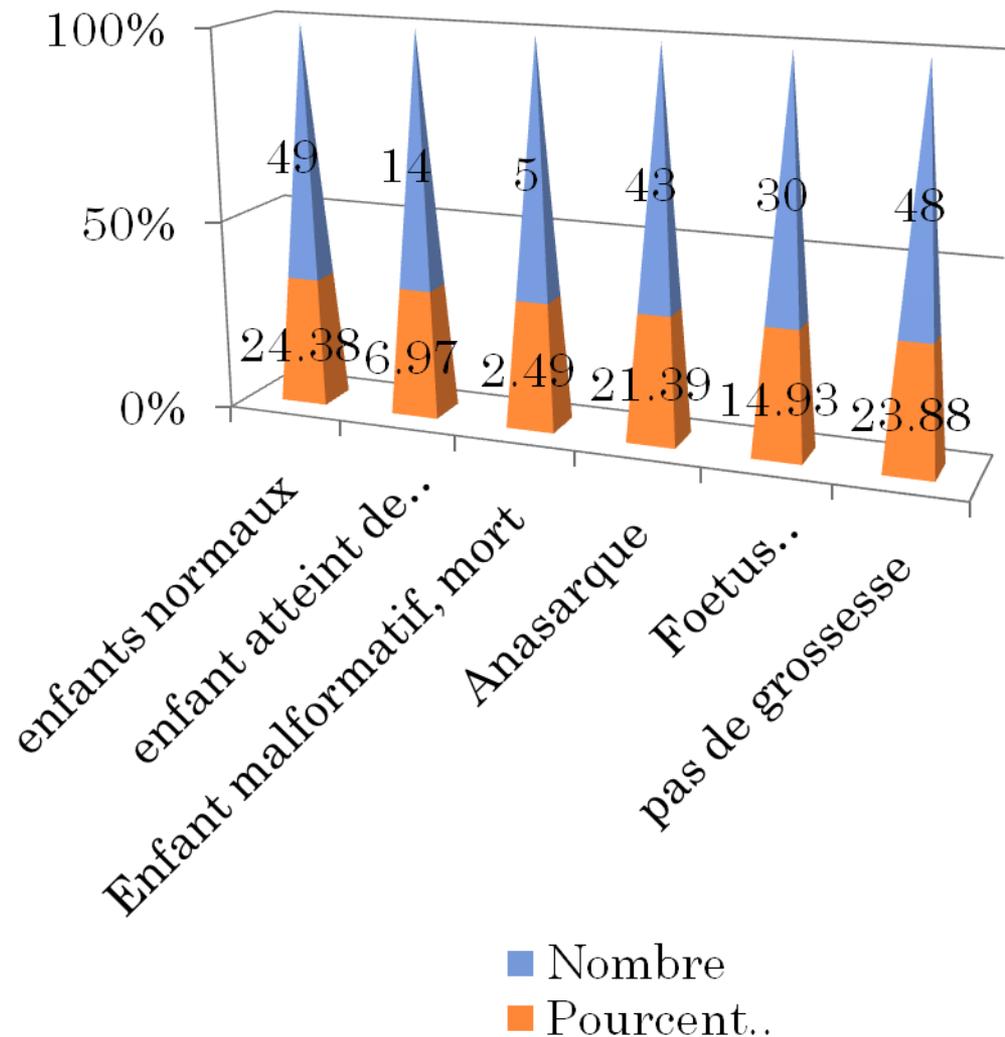
# RESULTATS



## Selon région

Les femmes enceintes à Hà Nội et au Delta du fleuve Rouge qui consultant à HNGO, est le plus nombreux grâce à leur connaissance et l'avantage du trafic.

# RESULTATS

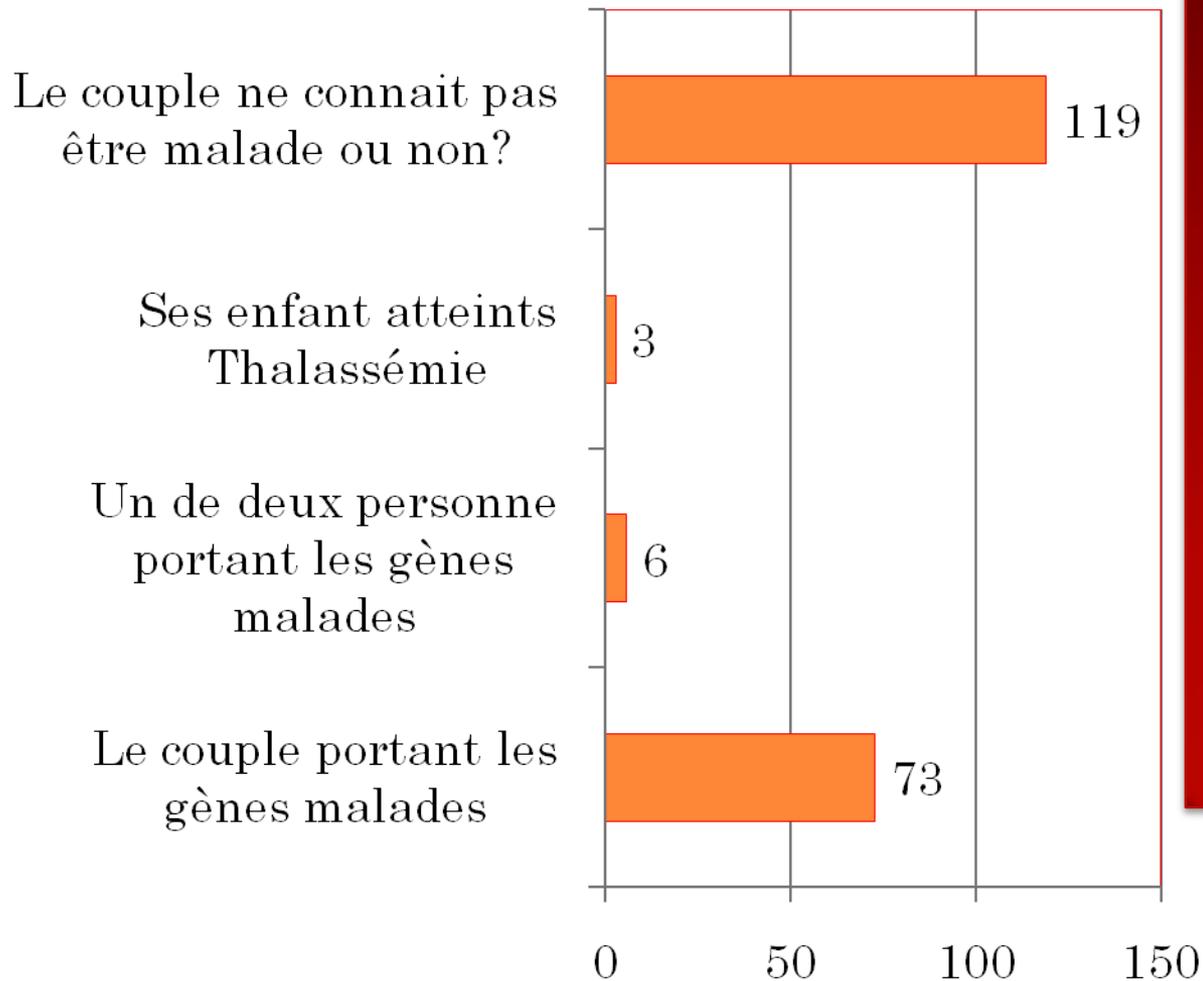


## Antécédents obstétricaux

- ❖ 21,39 des cas ont eu l'oedème foetale.
  - ❖ 14,93% des cas dont les foetus a des malformations, MFIU ou FCS
  - ❖ 2,49% des cas dont les nouveau-né ont des malformations ou mort à naitre.
  - ❖ 6,97% des cas ont des enfants atteints Thalassémie
- Au total, 45,78% des patients ont des antécédents graves.

# RÉSULTATS

## Le nombre



## Facteurs liés avec Thalassémie:

-Dans 201 femmes, 73 cas qui le couple portant les gène malades, donc, le risque de transmission aux enfants est très haut, en spécialité les formes graves comme: anasarque ou  $\beta$  Thalassémie en forme de Homozygote  $\rightarrow$  MFIU, mort de nouveau-né ou maladie grave  $\rightarrow$  Pronostic mauvais.



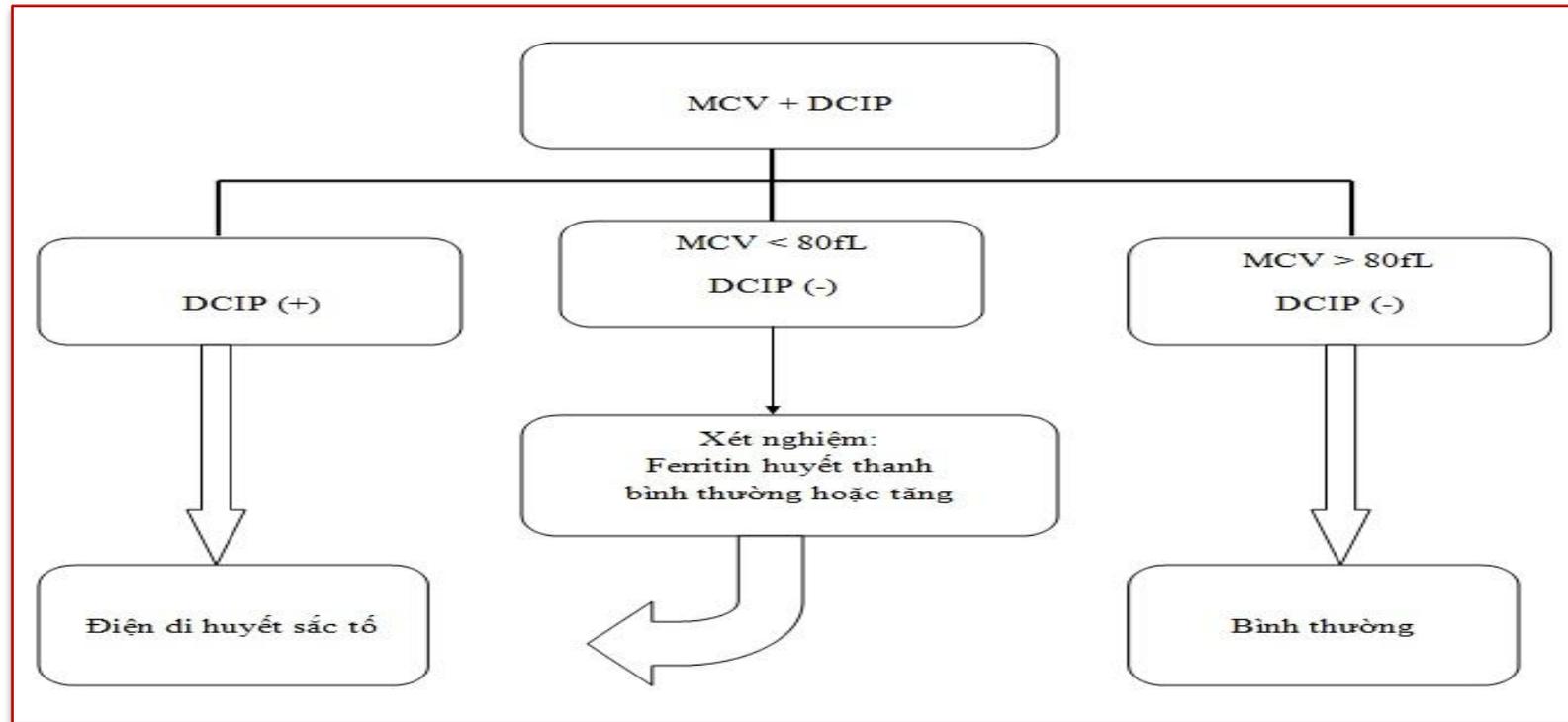
# CONCLUSIONS

- - 25,87% des cas sont les femmes portant le gène malade ou leurs maris ou leurs enfants attents Thalassémie, qui demandent de diagnostiquer la maladie de Thalassémie pour leur foetus.
- - 37,58% les femmes enceintes ont l'anémie. Il faut faire des examens diagnostiquer la maladie de Thalassémie, pour donner des conseils génétiques nécessaires.

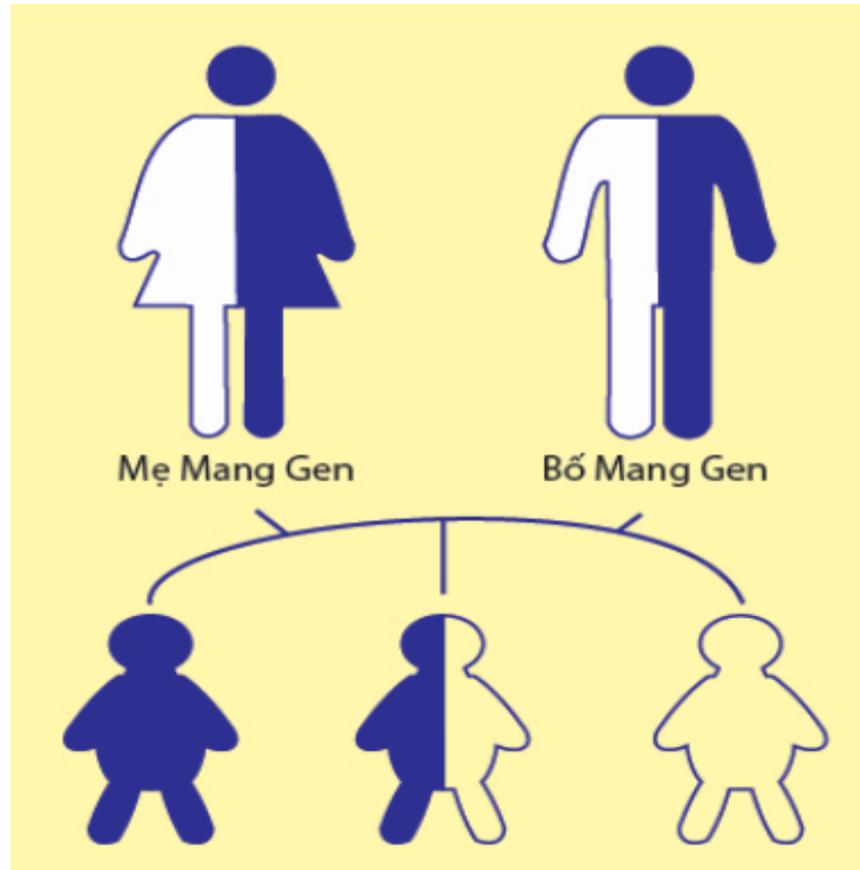


# RECLAMATION

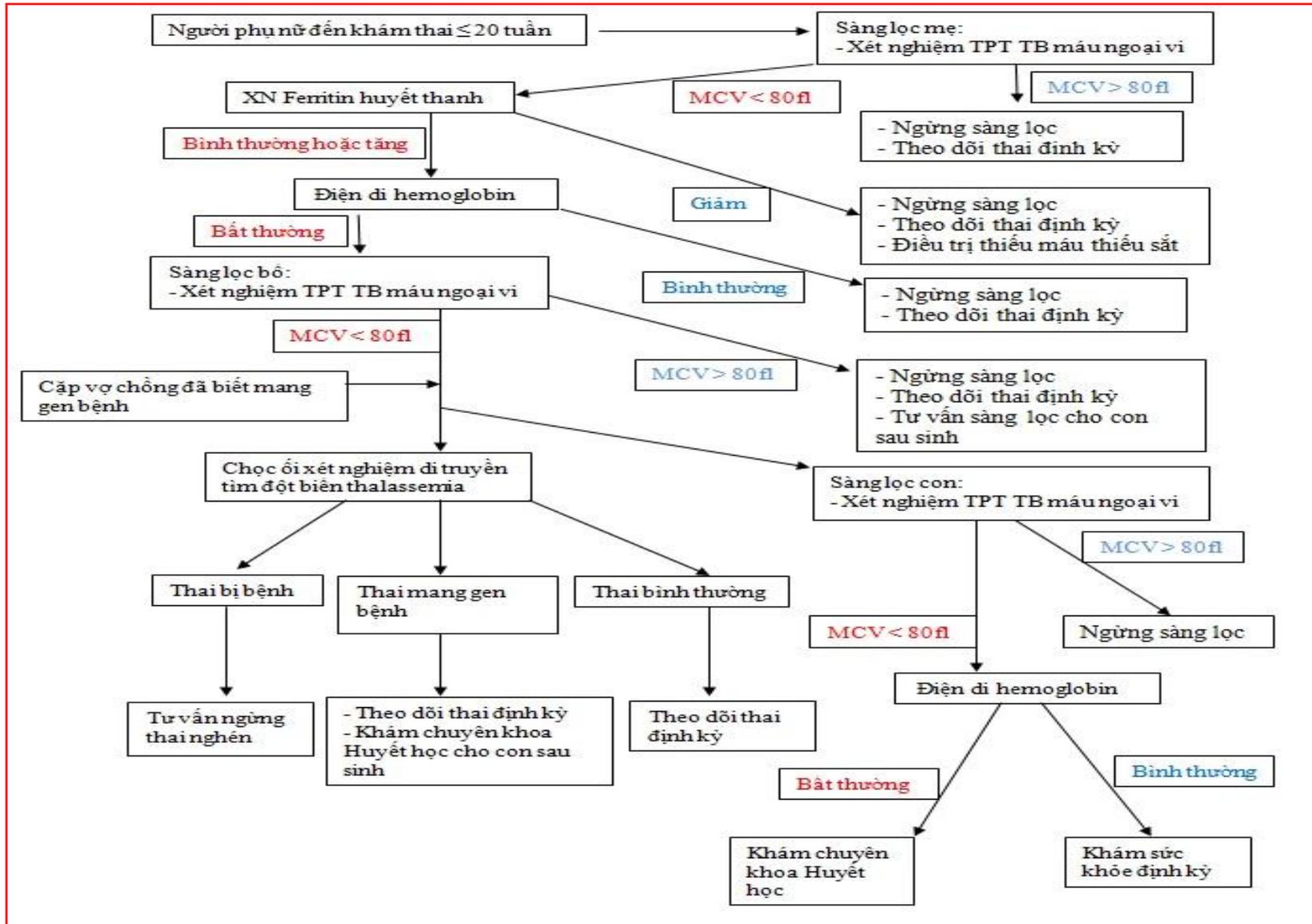
- Ministère de la Santé donne le Protocole de dépistage la maladie de Thalassémie dans N921/QĐ-BYT (18/3/2014) au dossier “Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị bệnh Hemophilia và bệnh thalassemia”



# DEPISTAGE DE THALASSEMIE



# DEPISTAGE DE THALASSEMIE



# MERCI DE VOTRE ATTENTION

