

Ministère de l'Enseignement Supérieur et
de la Recherche Scientifique



Université des Sciences des Techniques et des Technologies de Bamako

Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie

FMOS

Année universitaire 2024 - 2025

THESE

Thèse N° :

**PREVALENCE DES HEMOGLOBINOPATHIES DANS LE SERVICE DE
LABORATOIRE MEDICAL ET D'ANATOMOPATHOLOGIE DE
L'HOPITAL DU MALI**

**Présenté et Soutenu publiquement le 16/ 06/2026 devant le jury de la Faculté
de Médecine et d'Odontostomatologie**

Par :

Mme Djénéba COULIBALY

Pour l'obtention du Diplôme de Doctorat en Médecine (Diplôme d'Etat)

JURY

Président : M. Aldjouma GUINDO, Maître de Conférences agrégé

Membre : M. Mohamed Ag BARAIKA, Maître de Conférences agrégé

Co-directeur : M. Yaya GOITA, Maître de Conférences

Directeur : M. Boubacar Sidiki Ibrahim DRAME, Maître de Conférences

MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR
ET DE LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE



FACULTE DE MEDECINE ET D'ODONTOSTOMATOLOGIE

REPUBLIQUE DU MALI
Un Peuple-Un But-Une Foi



SECRETARIAT PRINCIPAL

**LISTE DES ENSEIGNANTS DE LA FACULTE DE MEDECINE ET
D'ODONTO-STOMATOLOGIE
ANNEE UNIVERSITAIRE 2025-2026**

ADMINISTRATION

DOYEN : **Mme Mariam SYLLA** - PROFESSEUR

VICE-DOYEN : **Mr Mamadou Lamine DIAKITE** – PROFESSEUR

SECRETAIRE PRINCIPAL : **Mr Monzon TRAORE** - MAITRE DE
CONFERENCES AGENT COMPTABLE : **Mr Yaya CISSE** - INSPECTEUR
DU TRESOR

LES ENSEIGNANTS A LA RETRAITE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Ali Nouhoum DIALLO	Médecine Interne
2	Mr Aly GUINDO	Gastro-Entérologie
3	Mr Mamadou M. KEITA	Pédiatrie
4	Mr Siné BAYO	Anatomie-Pathologie-Histo-Embryologie
5	Mr Sidi Yaya SIMAGA	Santé Publique
6	Mr Abdoulaye Ag RHALY	Médecine Interne
7	Mr Boulkassoum HAIDARA	Législation
8	Mr Sambou SOUMARE	Chirurgie Générale
9	Mr Abdou Alassane TOURE	Orthopédie Traumatologie
10	Mr Daouda DIALLO	Chimie Générale & Minérale
11	Mr Mamadou K. TOURE	Cardiologie
12	Mme SY Assitan SOW	Gynécologie/Obstétrique

13	Mr Abdourahmane S. MAIGA	Parasitologie
14	Mr Abdel Karim KOUMARE	Chirurgie Générale
15	Mr Amadou DIALLO	Zoologie - Biologie
16	Mr Kalilou OUATTARA	Urologie
17	Mr Amadou DOLO	Gynécologie/Obstétrique
18	Mr Baba KOUMARE	Psychiatrie
19	Mr Bouba DIARRA	Bactériologie — Virologie
20	Mr Bréhima KOUMARE	Bactériologie — Virologie
21	Mr Toumani SIDIBE	Pédiatrie
22	Mr Souleymane DIALLO	Pneumologie
23	Mr Bakoroba COULIBALY	Psychiatrie
24	Mr Seydou DIAKITE	Cardiologie
25	Mr Amadou TOURE	Histo-Embryologie
26	Mr Mahamane Kalilou MAIGA	Néphrologie
27	Mr Filifing SISSOKO	Chirurgie Générale
28	Mr Djibril SANGARE	Chirurgie Générale
29	Mr Somita KEITA	Dermatologie-Léprologie
30	Mr Bougouzié SANOGO	Gastro-Entérologie
31	Mr Alhousseini Ag MOHAMED	ORL
32	Mme TRAORE J. THOMAS	Ophtalmologie
33	Mr Issa DIARRA	Gynécologie/Obstétrique
34	Mme Habibatou DIAWARA	Dermatologie-Léprologie
35	Mr Yeya Tiémoko TOURE	Entomologie Médicale, Biologie cellulaire, Génétique
36	Mr Sékou SIDIBE	Orthopédie Traumatologie
37	Mr Adama SANGARE	Orthopédie Traumatologie
38	Mr Sanoussi BAMANI	Ophtalmologie
39	Mme SIDIBE Assa TRAORE	Endocrinologie-Diabétologie
40	Mr Adama DIAWARA	Santé Publique
41	Mme Fatimata Sambou DIABATE	Gynécologie/Obstétrique
42	Mr Bakary Y. SACKO	Biochimie
43	Mr Moustapha TOURE	Gynécologie/Obstétrique
44	Mr Boubakar DIALLO	Cardiologie
45	Mr Dapa Aly DIALLO	Hématologie
46	Mr Mamady KANE	Radiologie et Imagerie Médicale
47	Mr Hamar A. TRAORE	Médecine Interne
48	Mr. Mamadou TRAORE	Gynécologie/Obstétrique
49	Mr Mamadou Souncalo TRAORE	Santé Publique
50	Mr Mamadou DEMBELE	Médecine Interne

51	Mr Moussa Issa DIARRA	Biophysique
52	Mr Kassoum SANOGO	Cardiologie
53	Mr Arouna TOGORA	Psychiatrie
54	Mr Souleymane TOGORA	Odontologie
55	Mr Oumar WANE	Chirurgie Dentaire
56	Mr Abdoulaye DIALLO	Anesthésie — Réanimation
57	Mr Saharé FONGORO	Néphrologie
58	Mr Ibrahim I. MAIGA	Bactériologie — Virologie
59	Mr Moussa Y. MAIGA	Gastro-Entérologie — Hépatologie
60	Mr Siaka SIDIBE	Radiologie et Imagerie Médicale
61	Mr Aly TEMBELY	Urologie
62	Mr Tiéman COULIBALY	Orthopédie Traumatologie
63	Mr Zanafon OUATTARA	Urologie
64	Mr Bah KEITA	Pneumo-Phtisiologie
65	Mr Zimogo Zié SANOGO	Chirurgie Générale
66	Mr Cheick Oumar GUINTO	Neurologie
67	Mr Mamadou B. DIARRA	Cardiologie
68	Mr Youssef SOW	Chirurgie Générale
69	Mme Fatimata KONANDJI	Ophtalmologie
70	Mme Diénéba DOUMBIA	Anesthésie/Réanimation
71	Mr Nouhoum ONGOIBA	Anatomie & Chirurgie Générale
72	Mme Hawa THIAM	Dermatologie
73	Mr Niani MOUNKORO	Gynécologie/Obstétrique
74	Mr Guimogo DOLO	Entomologie Moléculaire Médicale
75	Mr Sidi Mohamed COULIBALY	Ophtalmologie
76	Mr Hamidou Baba SACKO	ORL
77	Mr Youssef COULIBALY	Anesthésie-Réanimation
78	Mr Djibril SANGARE	Entomologie Moléculaire Médicale
79	Mr Mamadou BA	Biologie, Parasitologie Entomologie Médicale

D.E.R. CHIRURGIE ET SPECIALITES CHIRURGICALES

PROFESSEURS / DIRECTEURS DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Aladji Seïdou DEMBELE	Anesthésie-Réanimation
2	Mr Broulaye Massaoulé SAMAKE	Anesthésie Réanimation
3	Mr Djibo Mahamane DIANGO	Anesthésie-Réanimation

4	Mr Mohamed KEITA	Anesthésie Réanimation
5	Mr Adegné TOGO	Chirurgie Générale Chef de DER
6	Mr Alhassane TRAORE	Chirurgie Générale
7	Mr Bakary Tientigui DEMBELE	Chirurgie Générale
8	Mr Birama TOGOLA	Chirurgie Générale
9	Mr. Drissa TRAORE	Chirurgie Générale
10	Mr Soumaïla KEITA	Chirurgie Générale
11	Mr Yacaria COULIBALY	Chirurgie Pédiatrique
12	Mr Moussa Abdoulaye OUATTARA	Chirurgie Thoracique et cardio-vasculaire
13	Mr Sadio YENA	Chirurgie Thoracique
14	Mr Seydou TOGO	Chirurgie Thoracique et Cardio Vasculaire
15	Mr Tioukani THERA	Gynécologie/Obstétrique
16	Mr Youssouf TRAORE	Gynécologie/Obstétrique
17	Mr Drissa KANIKOMO	Neurochirurgie
18	Mr Oumar DIALLO	Neurochirurgie
19	Mr Japhet Pobanou THERA	Ophtalmologie
20	Mme Kadidiatou SINGARE	ORL-Rhino-Laryngologie
21	Mr Mohamed Amadou KEITA	ORL
22	Mr Honoré Jean Gabriel BERTHE	Urologie
23	Mr Mamadou Lamine DIAKITE	Urologie

MAITRES DE CONFERENCES / MAITRES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Abdoul Hamidou ALMEIMOUNE	Anesthésie Réanimation
2	Mr Abdoulaye TRAORE	Anesthésie Réanimation
3	Mr Daouda DIALLO	Anesthésie Réanimation
4	Mr Mahamadoun COULIBALY	Anesthésie Réanimation
5	Mr Mamadou Karim TOURE	Anesthésie Réanimation
6	Mr Moustapha Issa MANGANE	Anesthésie Réanimation
7	Mr Nouhoum DIANI	Anesthésie-Réanimation
8	Mr Seydina Alioune BEYE	Anesthésie Réanimation
9	Mr Siriman Abdoulaye KOITA	Anesthésie Réanimation
10	Mr Thierno Madane DIOP	Anesthésie Réanimation
11	Mr Abdoulaye DIARRA	Chirurgie Générale
12	Mr Ahmed BA	Chirurgie Dentaire
13	Mr Amadou TRAORE	Chirurgie Générale

14	Mr Boubacar KAREMBE	Chirurgie Générale
15	Mr Bréhima BENGALY	Chirurgie Générale
16	Mr Idrissa TOUNKARA	Chirurgie Générale
17	Mr Koniba KEITA	Chirurgie Générale
18	Mr Lassana KANTE	Chirurgie Générale
19	Mr Madiassa KONATE	Chirurgie Générale
20	Mr Sékou Bréhima KOUMARE	Chirurgie Générale
21	Mr Sidiki KEITA	Chirurgie Générale
22	Mr Kalifa COULIBALY	Chirurgie orthopédique ct traumatologie
23	Mr Issa AMADOU	Chirurgie Pédiatrique
24	Mr Abdoulaye SISSOKO	Gynécologie/Obstétrique
25	Mr Alassane TRAORE	Gynécologie/Obstétrique
26	Mr Amadou BOCOM	Gynécologie/Obstétrique
27	Mme Aminata KOUMA	Gynécologie/Obstétrique
28	Mr Ibrahima TEGUETE	Gynécologie/Obstétrique
29	Mr Ibrahim Ousmane KANTE	Gynécologie/Obstétrique
30	Mr Mamadou SIMA	Gynécologie/Obstétrique
31	Mr Seydou FANE	Gynécologie/Obstétrique
32	Mr Soumana Oumar TRAORE	Gynécologie/Obstétrique
33	Mr Boubacar BA	Médecine et chirurgie buccale
34	Mr Mahamadou DAMA	Neurochirurgie
35	Mr Mamadou Salia DIARRA	Neurochirurgie
36	Mr Moussa DIALLO	Neurochirurgie
37	Mr Oumar COULIBALY	Neurochirurgie
38	Mr Youssouf SOGOBA	Neurochirurgie
39	Mr Abdoulaye NAPO	Ophtalmologie
40	Mr Adama GUINDO	Ophtalmologie
41	Mme Fatoumata SYLLA	Ophtalmologie
42	Mr Lamine TRAORE	Ophtalmologie
43	Mr Nouhoum GUIROU	Ophtalmologie
44	Mr Seydou BAKAYOKO	Ophtalmologie
45	Mme Assiatou SIMAGA	Ophtalmologie
46	Mr Boubacary GUINDO	ORL-CCF
47	Mr Fatogoma Issa KONE	ORL
48	Mr Siaka SOUMAORO	ORL
49	Mr Youssouf SIDIBE	ORL
50	Mme Kadidia Oumar TOURE	Orthopédie Dentofaciale
51	Mr Abdoul Kadri MOUSSA	Orthopédie Traumatologie

52	Mr Layes TOURE	Orthopédie Traumatologie
53	Mr Mahamadou DIALLO	Orthopédie Traumatologie
54	Mr Bougadary COULIBALY	Prothèse Scellée
55	Mr Alphousseïny TOURE	Stomatologie et Chirurgie Maxillo -Faciale
56	Mr Amady COULIBALY	Stomatologie et Chirurgie Maxillo -Faciale
57	Mr Abdoulaye KASSAMBARA	Stomatologie et Chirurgie Maxillo —Faciale
58	Mr Alkadri DIARRA	Urologie
59	Mr Amadou KASSOGUE	Urologie
60	Mr Dramane Nafo CISSE	Urologie
61	Mr Mamadou Tidiani COULIBALY	Urologie
62	Mr Moussa Salifou DIALLO	Urologie

MAITRES ASSISTANTS / CHARGES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mme Fadima Koréïssy TALL	Anesthésie Réanimation
2	Mr Seydou GUEYE	Chirurgie Buccale
3	Mr Mohamed Kassoum DJIRE	Chirurgie Pédiatrique
4	Mr Abdoul Aziz MAIGA	Chirurgie Thoracique
5	Mr Mamadou DIARRA	Ophtalmologie
6	Mme Hapssa KOITA	Stomatologie et Chirurgie Maxillo-Faciale

ASSISTANTS / ATTACHES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mme Lydia B. SITA	Stomatologie

D.E.R. DE SCIENCES FONDAMENTALES

PROFESSEURS / DIRECTEURS DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Bakarou KAMATE	Anatomie-Pathologie
2	Mr Cheick Bougadari TRAORE	Anatomie-Pathologie Chef de DER
3	Mr Bakary MAIGA	Immunologie
4	Mr Mahamadou A. THERA	Parasitologie — Mycologie
5	Mme Safiatou NIARE	Parasitologie — Mycologie
6	Mr Bréhima DIAKITE	Génétique et Pathologie Moléculaire

7	Mr Yaya KASSOGUE	Génétique et Pathologie Moléculaire
---	------------------	-------------------------------------

MAITRES DE CONFERENCES / MAITRES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Abdoulaye KANTE	Anatomie
2	Mr Bourama COULIBALY	Anatomie Pathologie
3	Mme Aminata MAIGA	Bactériologie-Virologie
4	Mr Bassirou DIARRA	Bactériologie-Virologie
5	Mme Djeneba Bocar FOFANA	Bactériologie-Virologie
6	Mr Ousmane MAIGA	Biologie, Entomologie, Parasitologie
7	Mr Boubacar Sidiki Ibrahim DRAME	Biologie Médicale/Biochimie Clinique
8	Mr Moussa FANE	Biologie, Santé publique, Santé-Environnement
9	Mr Adama DAO	Entomologie médicale
10	Mr Drissa COULIBALY	Entomologie médicale
11	Mr Oumar SAMASSEKOU	Génétique/Génomique
12	Mr Sidi Boula SISSOKO	Histologie embryologie et cytogénétique
13	Mr Abdoulaye KONE	Parasitologie- Mycologie
14	Mr Aboubacar Alassane OUMAR	Pharmacologie
15	Mr Sanou Kho COULIBALY	Toxicologie

MAITRES ASSISTANTS / CHARGES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mme Assitan DIAKITE	Biologie
2	Antiémé Combo Georges TOGO	Contrôle de qualité des aliments
3	Mr Moussa KEITA	Entomologie Parasitologie
4	Mr Hama Abdoulaye DIALLO	Immunologie
5	Mr Saïdou BALAM	Immunologie
6	Mr Sidy BANE	Immunologie
7	Mr Modibo SANGARE	Pédagogie en Anglais adapté à la Recherche Biomédicale
8	Mr Bamodi SIMAGA	Physiologie

ASSISTANTS / ATTACHES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Tata TOURE	Anatomie
2	Ibrahim KEITA	Biologie moléculaire

3	Mr Boubacar COULIBALY	Entomologie, Parasitologie médicale
4	Mme Nadié COULIBALY	Microbiologie, Contrôle Qualité

D.E.R. DE MEDECINE ET SPECIALITES MEDICALES

PROFESSEURS / DIRECTEURS DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Ichaka MENTA	Cardiologie
2	Mr Souleymane COULIBALY	Cardiologie
3	Mr Ousmane FAYE	Dermatologie-Vénérologie
4	Mr Moussa T. DIARRA	Hépto Gastro-Entérologie
5	Mr Daouda K. MINTA	Maladies Infectieuses et Tropicales
6	Mr Issa KONATE	Maladies Infectieuses et Tropicales
7	Mr Sounkalo DAO	Maladies Infectieuses et Tropicales
8	Mme KAYA Assétou SOUKHO	Médecine Interne
9	Mr Youssoufa Mamoudou MAIGA	Neurologie
10	Mr Abdoul Aziz DIAKITE	Pédiatrie
11	Mr Boubacar TOGO	Pédiatrie
12	Mme Fatoumata DICKO	Pédiatrie
13	Mme Mariam SYLLA	Pédiatrie
14	Mr Yacouba TOLOBA	Pneumo-Phtisiologie Chef de DER
15	Mr Souleymane COULIBALY	Psychologie
16	Mr Adama Diaman KEITA	Radiologie et Imagerie Médicale
17	Mr Mahamadou DIALLO	Radiologie et Imagerie Médicale

MAITRES DE CONFERENCES / MAITRES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mme Asmaou KEITA	Cardiologie
2	Mr Boubacar SONFO	Cardiologie
3	Mme COUMBA Adiaratou THIAM	Cardiologie
4	Mr Hamidou Oumar BA	Cardiologie
5	Mr Ibrahim SANGARE	Cardiologie
6	Mr Ilo Bella DIALLO	Cardiologie
7	Mr Mamadou DIAKITE	Cardiologie
8	Mr Mamadou TOURE	Cardiologie
9	Mme Mariam SAKO	Cardiologie

10	Mr Massama KONATE	Cardiologie
11	Mr Samba SIDIBE	Cardiologie
12	Mr Youssouf CAMARA	Cardiologie
13	Mr Adama Aguisa DICKO	Dermatologie
14	Mr Mamadou GASSAMA	Dermatologie
15	Mr Yamoussa KARABINTA	Dermatologie
16	Mme SOW Djénéba SYLLA	Endocrinologie, Maladies Métaboliques et Nutrition
17	Mr Anselme KONATE	Hépatogastro-Entérologie
18	Mme Hourouma SOW	Hépatogastro-Entérologie
19	Mme Kadiatou DOUMBIA	Hépatogastro-Entérologie
20	Mme Sanra Déborah SANOGO	Hépatogastro-Entérologie
21	Mr Abdoulaye Mamadou TRAORE	Maladies Infectieuses et Tropicales
22	Mr Garan DABO	Maladies Infectieuses et Tropicales
23	Mr Jean Paul DEMBELE	Maladies Infectieuses et Tropicales
24	Mr Yacouba CISSOKO	Maladies Infectieuses et Tropicales
25	Mr Issa Souleymane GOITA	Médecine de la Famille/Communautaire
26	Mr Mamadou A.C. CISSE	Médecine d'Urgence
27	Mme Djénébou TRAORE	Médecine Interne
28	Mr Djibril SY	Médecine Interne
29	Mr Hamadoun YATTARA	Néphrologie
30	Mr Seydou SY	Néphrologie
31	Mr Guida LANDOURE	Neurologie
32	Mr Seybou HASSANE	Neurologie
33	Mr Thomas COULIBALY	Neurologie
34	Mr Adama Seydou SISSOKO	Neurologie-Neurophysiologie
35	Mr Belco MAIGA	Pédiatrie
36	Mme Djénéba KONATE	Pédiatrie
37	Mme Fatoumata Léonie François DIAKITE	Pédiatrie
38	Mr Fousseyni TRAORE	Pédiatrie
39	Mr Karamoko SACKO	Pédiatrie
40	Mme Lala N'Drainy SIDIBE	Pédiatrie
41	Mr Dianguina dit Noumou SOUMARE	Pneumologie
42	Mme Khadidia OUATTARA	Pneumologie
43	Mr Souleymane dit Papa COULIBALY	Psychiatrie
44	Mr Abdoulaye KONE	Radiologie et Imagerie Médicale
45	Mr Ilias GUINDO	Radiologie et Imagerie Médicale
46	Mr Issa CISSE	Radiologie et Imagerie Médicale
47	Mr Mody Abdoulaye CAMARA	Radiologie et Imagerie Médicale

48	Mr Ouncoumba DIARRA	Radiologie et Imagerie Médicale
49	Mr Ousmane TRAORE	Radiologie et Imagerie Médicale
50	Mr Salia COULIBALY	Radiologie et Imagerie Médicale
51	Mr Souleymane SANOGO	Radiologie et Imagerie Médicale
52	Mr Mamadou DEMBELE	Radiologie et Imagerie Médicale
53	Mr Alassane KOUMA	Radiologie et Imagerie Médicale
54	Mr Adama DIAKITE	Radiothérapie
55	Mr Aphou Sallé KONE	Radiothérapie
56	Mr Koniba DIABATE	Radiothérapie
57	Mr Idrissa Ah. CISSE	Rhumatologie

MAITRES ASSISTANTS / CHARGES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Diakalia Siaka BERTHE	Hématologie
2	Mr Yacouba FOFANA	Hématologie
3	Mr Drissa Mansa SIDIBE	Médecine de la Famille/Communautaire
4	Mr Souleymane SIDIBE	Médecine de la Famille/Communautaire
5	Mr Aboubacar Sidiki N'DIAYE	Radiologie et Imagerie Médicale
6	Mme Hawa DIARRA	Radiologie et Imagerie Médicale
7	Mr Mahamadoun GUINDO	Radiologie et Imagerie Médicale
8	Mr Mamadou N'DIAYE	Radiologie et Imagerie Médicale
9	Mr Djigui KEITA	Rhumatologie

ASSISTANTS / ATTACHES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Boubacari Ali TOURE	Hématologie Clinique

D.E.R. DE SANTE PUBLIQUE

PROFESSEURS / DIRECTEURS DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Seydou DOUMBIA	Epidémiologie
2	Mr Sory Ibrahim DIAWARA	Epidémiologie
3	Mr Cheick Oumar BAGAYOKO	Informatique Médicale
4	Mr Hamadoun SANGHO	Santé Publique, Chef de D.E.R.

MAITRES DE CONFERENCES / MAITRES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Abdourahmane COULIBALY	Anthropologie de la Santé
2	Mr Oumar THIERO	Biostatistique/Bioinformatique
3	Mr Cheick Abou COULIBALY	Epidémiologie
4	Mr Housseini DOLO	Epidémiologie
5	Mr Oumar SANGHO	Epidémiologie
6	Mr Nafomon SOGOBA	Epidémiologie
7	Mr Nouhoum TELLY	Epidémiologie
8	Mr Moctar TOUNKARA	Epidémiologie
9	Mr Birama Apho LY	Santé Publique
10	Mr Bakary DIARRA	Santé Publique

MAITRES ASSISTANTS / CHARGES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Samba DIARRA	Anthropologie de la Santé
2	Mme Halimatou DIAWARA	Economie de la santé
3	Mr Mahamoudou TOURE	Epidémiologie
4	Mr Souleymane Sékou DIARRA	Epidémiologie
5	Mme Fatoumata Korika TOUNKARA	Epidémiologie/ Santé Publique
6	Mr Salia KEITA	Médecine de la Famille/Communautaire
7	Mr Cheick Papa Oumar SANGARE	Nutrition
8	Mme Lalla Fatouma TRAORE	Santé Publique
9	Mr Ogobara KODIO	Santé Publique
10	Mr Ousmane LY	Santé Publique
11	Mr Ilo DICKO	Santé Publique
12	Mr Abdoul Salam DIARRA	Santé Publique

ASSISTANTS / ATTACHES DE RECHERCHE

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Seydou DIARRA	Anthropologie de la Santé
2	Mr Abdrahamane ANNE	Bibliothéconomie-Bibliographie
3	Mr Bakary COULIBALY	Bibliothèques
4	Mr Mahmoud CISSE	Informatique médicale

5	Mme Fatoumata KONATE	Nutrition et Diététique
6	Mr Moussa SANGARE	Orientation, contrôle des maladies
7	Mr Mohamed Mounine TRAORE	Santé Communautaire
8	Mme Djénéba DIARRA	Santé de la reproduction
9	Mme Niélé Hawa DIARRA	Santé Publique
10	Mr Brahim KONATE	Méthodes statistiques en santé

CHARGES DE COURS & ENSEIGNANTS VACATAIRES

N°	PRENOM(S) ET NOM	SPECIALITE
1	Mr Babou BAH	Anatomie
2	Mr Nicolas GUINDO	Anglais
3	Mr Toumaniba TRAORE	Anglais
4	Mr Djibril Mamadou COULIBALY	Biochimie
5	Mr Klétigui Casmir DEMBELE	Biochimie
6	Mr Madani MARICO	Chimie générale
7	Mr Blaise DACKOOU	Chimie organique
8	Mr Mamadou BA	Chirurgie Buccale
9	Mr Oumar KOITA	Chirurgie Buccale
10	Mr Mohamed Cheick HAIDARA	Droit médical appliqué à l'odontologie et Odontologie légale
11	Mr Yaya TOGO	Economie de la santé
12	Mr Bah TRAORE	Endocrinologie
13	Mr Modibo MARIKO	Endocrinologie
14	Mr Baba DIALLO	Santé publique bucco-dentaire
15	Mr Zana Lamissa SANOGO	Ethique-Déontologie
16	Mr Issa COULIBALY	Gestion
17	Mr Kassim SIDIBE	Imagerie dentaire
18	Mr Kassoum BARRY	Médecine communautaire
19	Mr Lamine DIAKITE	Médecine de travail
20	Mme Mariame KOUMARE	Médecine de travail
21	Mr Brahim DICKO	Médecine Légale
22	Mme Rokia SANOGO	Médecine Traditionnelle
23	Mr Kassoum KAYENTAO	Méthodologie de la recherche
24	Mr Fousseyni CISSOKO	OCE
25	Mr Ibrahima FALL	OCE
26	Mr Abdoul Karim TOGO	OCE
27	Mr Aly SY	OCE
28	Mr Abdrahamane A. N. CISSE	ODF

29	Mr Abdrahamane Salia MAIGA	Odontologie gériatrique
30	Mr Amsalla NIANG	Odontologie Préventive et Sociale
31	Mr Madani LY	Oncologie
32	Mr Lamine TRAORE	PAP / PC
33	Mr Souleymane SISSOKO	PAP / PC/Implantologie
34	Mr Aboubacar Sidiki Thissé KANE	Parodontologie
35	Mr Ousseynou DIAWARA	Parodontologie
36	Mr Joseph KONE	Pédagogie médicale
37	Mr Cheick Ahamed Tidiane KONE	Physique
38	Mr Morodian DIALLO	Physique
39	Mr Apérou dit Eloi DARA	Psychiatrie
40	Mme Kadiatou TRAORE	Psychiatrie
41	Mr Ibrahim Sory PAMANTA	Rhumatologie
42	Mme Daoulata MARIKO	Stomatologie

Bamako, le 17 / 09 / 2026

Le Secrétaire Principal



DE Monzon TRAORE

DEDICACE

DEDICACES

Au nom d'ALLAH, le tout Miséricordieux, le très Miséricordieux, l'éternel mon Dieu, ALLAHOU SOUBAHANA WATAALA qui m'a permis de réaliser ce travail. Tu m'as guidé tout au long de ce travail, je te confie mon avenir Merci !!!

Au **prophète Mohamed** (Paix et Bénédiction d'Allah sur lui).

A mon père Mr **Soungalo Coulibaly**

Toi qui m'as toujours enseigné les valeurs de la vie et qui m'a formé depuis toute petite, tu n'as cessé de me soutenir et de me prodiguer des conseils. Merci pour toutes ces valeurs que tu as formées en moi et pour tous les efforts que tu as déployés pendant ma formation. Je sais que ça n'a pas été facile, mais tu as su donner le meilleur de toi-même et cela est récompensé par mon travail aujourd'hui. Que le seigneur permette que tu voies pendant longtemps le fruit de ton l'ardeur.

Papa merci pour tout et ce travail t'est principalement dédié.

A mes mamans **Aminata Traoré Awa Traoré et Aichata Diarra**, les mots me manquent pour exprimer toute ma gratitude. Votre affection, votre tendresse, votre générosité et surtout compréhension ont beaucoup contribué à ma réussite.

Femmes courageuses, infatigables, et sociables, vous demeurez pour nous une fierté, des exemples à suivre. Trouvez ici mes chères mères l'expression de ma profonde reconnaissance et de mon amour indéfectible. Puisse le tout puissant vous prêtez longue vie auprès de nous. Amen.

REMERCIEMENTS

REMERCIEMENTS

J'adresse mes sincères remerciements

A ma chère patrie, le Mali (Un peuple- Un But-Une Foi)

Je prie pour que la paix, la stabilité et la quiétude qui étaient les tiennes te reviennent à jamais.

***A mes frères et sœurs :** Dramane, Abdoulaye, Mamoutou, Drissa, Mamadou, kalaba, Daouda, Harouna Salif, Fatoumata, Salimata, Rokia, Barokoura, Niama, Alimata, Assitan et Adjaratou

Restons unis et solidaires pour la cause familiale comme l'ont toujours souhaité nos parents.

*** A la mémoire :**

De mes grands-pères paternels et maternels

De mes grands-mères paternelles et maternelles

Dieu vous a arraché à notre affection cependant vous resterez toujours présents dans nos cœurs.

***A mes oncles et tontons**

***A mes tantes paternelles et maternelles**

A mes belles sœurs

***A mes cousins et cousines :** pour le réconfort moral qu'ils n'ont cessé de m'apporter pendant ces années d'étude. Que Dieu resserre les liens.

***A mon mari Mr Oumar Traoré,** trésor : celui dont Dieu m'a permis de faire la connaissance. Ta compagnie et ton assistance m'ont été une source de joie et d'encouragement pour ce travail. Ton entrée dans ma vie a été la réponse à ma

prière et la lumière qui guide mes pas. Ce travail est le tien. Nous prions Dieu pour qu'il nous amène à fonder notre famille tant attendue.

***A tous les membres de la famille Traoré à Wokoni, à Tingoni, à Yirimadio et Sirakoro Neguétana**

***A mes ami (e) s :**

Que je ne peux nommer tout le monde de peur d'en oublier certains, mais j'en suis sûr qu'ils sauront se reconnaître, merci de votre soutien

***A tous mes enseignants du primaire en passant par le secondaire jusqu'au lycée.**

***A tout le corps professoral de la faculté de médecine et d'odontostomatologie (FMOS)**

***A toute de la 14^{ème} promotion professeur Sambou SOUMARE,** à nos jours de peines et de joies que nous avons passés ensemble, qu'Allah fasse que nous soyons toujours une famille unie où que nous soyons

***A tous les personnels du laboratoire d'analyse biomédicale et d'anatomopathologie de l'hôpital du Mali.**

***A Dr Adama KONE, aux techniciens DIALLO, Oussamba BAMBA,**

***Aux D.E.S, à mes collègues étudiants en thèse, aux stagiaires du laboratoire**

***Aux techniciens et aux infirmières du laboratoire**

A tous les personnels du cabinet médical EL BAYYINAH

*** Merci à tous ceux qui n'ont pas leur nom dans ce document et qui de près ou de loin ont contribué à la réalisation de ce travail. Que Dieu vous bénisse. Amen.**

HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY

HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DU JURY,

Pr Agrégé Aldjouma GUINDO

- PHD, Maitre de conférences agrégé en hématologie ;
- Directeur général du Centre de Recherche et de la Lutte Contre la Drépanocytose (CRLD) ;
- Chef du service de laboratoire du CRLD ;
- Secrétaire général de la Société Malienne d'Hématologie et d'Oncologie (SO.MA.HO) ;
- Chevalier du mérite de la santé.

Cher maitre,

C'est un grand honneur que vous nous faites en acceptant de présider ce jury malgré vos multiples occupations. Vos qualités humaines, vos connaissances scientifiques et intellectuelles et votre disponibilité font de vous un formateur apprécié de tous. Veuillez accepter cher maitre, nos humbles remerciements et trouvez ici l'expression de toute notre reconnaissance.

A NOTRE MAITRE ET JUGE

Pr Mohamed Ag BARAIKA

- Pharmacien Microbiologiste ;
- PHD en microbiologie obtenu à EDR (Ecole Doctorale Régionale) de l'Afrique centrale ;
- Maître de conférences agrégé de Bactériologie-Virologie à la faculté de pharmacie ;
- Praticien à l'Institut Nationale de la Santé Publique (INSP).

Cher maitre,

Nous sommes fiers de l'honneur que vous nous faites en acceptant de juger cette thèse. Votre calme, votre rigueur, et votre simplicité nous ont motivé à aller vers vous pour juger ce travail. La spontanéité avec laquelle vous avez accepté de participer à ce jury nous a profondément touché. Trouvez ici cher maitre notre reconnaissance, notre admiration, et notre profond respect. Que le bon Dieu vous aide dans la réalisation de vos projets.

A NOTRE MAITRE ET DIRECTEUR DE THESE

Pr. Boubacar Sidiki Ibrahim DRAME

- Médecin-Biologiste ;
- Maitre de conférences en biochimie clinique ;
- Chef de service du laboratoire d'analyse de biologie médicale et anatomopathologie de l'hôpital du Mali ;
- Président de CME ;
- Enseignant chercheur

Cher maitre,

Nous vous remercions de nous avoir confié ce sujet et de diriger cette thèse. Au cours de ce travail nous avons apprécié vos qualités humaines, votre disponibilité constante, votre rigueur scientifique et votre souci du travail bien fait. Vous nous avez manifesté un attachement et une sympathie aux quels nous n'avons jamais su répondre en totalité. Nous sommes honorés d'avoir été encadrés auprès de vous. Permettez-nous cher Maitre, de vous exprimer ici une gratitude et un respect sans limite. Puisse Allah vous donner la santé tout au long de votre vie.

A NOTRE MAITRE ET CO-DIRECTEUR DE THESE

Pr. Yaya GOITA

- Maitre de conférences en biochimie clinique, structurale et métabolique à la FMOS, chargé de cours à l'UKM ;
- Master en chimie et biochimie des produits naturels de l'Université Cheick Anta DIOP de Dakar/ Sénégal ;
- Doctorat de Science d'Université en Biochimie Clinique de L'EDSTM ;
- Praticien hospitalier à l'hôpital du Mali.

Cher maitre,

Vous avez suivi pas à pas ce travail, prompt à répondre à toutes nos préoccupations. Nous vous remercions sincèrement de votre implication et de l'encadrement de qualité que vous nous avez donné malgré votre emploi du temps chargé. Vous avez été pour nous plus qu'un co-directeur de thèse. Recevez ici cher maitre notre profonde gratitude. Puisse le tout puissant ALLAH vous assister dans vos projets et vous donner longue vie.

LISTE DES ABREVIATIONS

LISTE DES ABREVIATIONS

aa	: Acide aminé
ARNm	: Acide Ribonucléique messenger
ATS	: Syndrome thoracique aigu
CCMH	: Concentration corpusculaire moyenne en hémoglobine
CHU	: Centre Hospitalier Universitaire
CLHP	: Chromatographie Liquide Haute Performance
CME	: Comité Médical d'Établissement
CO	: Monoxyde de carbone
CRLD	: Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose
ECAP	: Électrophorèse Capillaire
EDR	: Ecole Doctorale Régionale
EDSTM	: Ecole Doctorale des Sciences et Technologies du Mali
EDTA	: Éthylène Diamine Tétra acétique
EHb	: Electrophorèse de l'hémoglobine
fl	: Femtolitre
FMOS	: Faculté de médecine et d'odontostomatologie
g	: Gramme
GR	: Globule rouge
Hb	: Hémoglobine
HbF	: Hémoglobine fœtale
Ht	: Hématocrite
INSP	: Institut Nationale de Santé Publique
Kg	: Kilogramme
mg	: Milligramme
NO	: Monoxyde d'azote
O2	: Dioxygène

OMS	: Organisation mondiale de la santé
pg	: Picogramme
PHD	: Philosophiæ Doctor
RDC	: République Démocratique du Congo
SCD	: Sickle-cell disease
SNC	: Système nerveux central
SOMAHO	: Société Malienne d'Hématologie et d'Oncologie
TCMH	: Teneur corpusculaire moyenne en hémoglobine
UKM	: Université Kankou Moussa
VGM	: Volume globulaire moyen

LISTE DES TABLEAUX

LISTE DES TABLEAUX

Tableau I : principaux variants de l'hémoglobine et leurs caractéristiques clinico-biologiques	18
Tableau II : répartition des patients selon la tranche d'âge.	41
Tableau III : répartition des patients selon le statut matrimonial	42
Tableau IV : répartition des patients selon la profession.....	42
Tableau V : répartition des patients selon le type d'hémoglobinopathie détecté.	43
Tableau VI : répartition des patients en fonction de la tranche d'âge et du type d'hémoglobinopathie.	43
Tableau VII : répartition des patients en fonction de la notion consanguinité et du type d'hémoglobinopathie.	44
Tableau VIII : répartition des patients en fonction de la notion de transfusion sanguine et du type d'hémoglobinopathie.	45
Tableau IX : répartition des patients selon les paramètres de l'hémogramme...	46

LISTE DES FIGURES

LISTE DES FIGURES

Figure 1 : structure de l'hémoglobine humaine	8
Figure 2 : (a) Structure de la molécule d'hème de l'hémoglobine et (b) Le groupement hème de l'hémoglobine	8
Figure 3 : Une molécule de globine	9
Figure 4 : schéma de la molécule complète d'hémoglobine	10
Figure 5 : expression des gènes de globine au cours du développement ontogénique	12
Figure 6 : hématies falciformes (ou drépanocytes) au microscope électronique à balayage (B) et au microscope optique (A) sur frottis sanguin	14
Figure 7 : physiopathologie de la drépanocytose.....	15
Figure 8 : frottis sanguin d'un cas d'Hb C homozygote avec nombreuses hématies cibles et microsphérocytes	16
Figure 9 : répartition des patients selon le sexe.....	41
Figure 10 : répartition des patients selon la notion de consanguinité.....	44
Figure 11 : répartition des patients en fonction de la notion de transfusion sanguine.....	45
Figure 12 : Répartition des patients selon l'antécédent familial d'hémoglobinopathie.	46

SOMMAIRE

SOMMAIRE

INTRODUCTION	1
OBJECTIFS	3
I. GENERALITES.....	6
1.1. L'hémoglobine.....	6
1.2. Hémoglobinopathies	13
II. METHODOLOGIE	28
2.1. Cadre d'étude	28
2.2. Type et période d'étude.....	30
2.3. Population d'étude.....	30
2.4. Echantillonnage	31
2.5. Méthode opérationnelle.....	31
2.6. Techniques utilisées	33
2.7. Collecte des données	39
2.8. Variables étudiés (qualitatives et quantitatives).....	39
2.9. Traitement et analyse des données.....	39
2.10. Considérations éthiques	39
III. RESULTATS.....	41
IV. DISCUSSION.....	48
4.1. Approche méthodologique	48
4.2. Caractéristique sociodémographique	48
4.3. Fréquence des hémoglobinopathies	49
4.4. Données cliniques	50
CONCLUSION.....	54

RECOMMANDATIONS	55
REFERENCES.....	58
ANNEXES	65

INTRODUCTION

INTRODUCTION

Les hémoglobinopathies représentent aujourd'hui un enjeu majeur de santé publique, avec une prévalence mondiale estimée à environ 5 % de la population porteuse d'une mutation de l'hémoglobine [1].

Chaque année, selon les estimations, plus de 300 000 nouveau-nés naissent avec une forme grave d'hémoglobinopathie, dont une grande part en Afrique [2]. La répartition des hémoglobinopathies est très inégale : dans les pays en développement, particulièrement en Afrique subsaharienne, la fréquence du gène S (drépanocytose) peut varier de 10 à 40 % selon les zones géographiques[3]. Dans les pays développés, bien que la fréquence des formes cliniques graves soit souvent plus faible, la prévalence des porteurs augmente, notamment en raison des migrations ; cela complique la planification des dépistages et des soins [4]. En Afrique, la drépanocytose reste particulièrement prédominante ; un examen critique de la prise en charge en Afrique récente note une forte prévalence néonatale dans plusieurs pays, y compris au Mali, avec jusqu'à 1,64 % de nouveau-nés atteints de SCD dans certaines études [5].

Au Mali, une étude sur le dépistage néonatal a montré que parmi 18 015 nouveau-nés, 0,66 % avaient le génotype SS (drépanocytose homozygote) et 0,68 % avaient SC, soit une prévalence totale de SCD de 1,34 %, avec un taux de porteurs (AS + AC) de 17,56 % [6].

Par ailleurs, des données nationales rapportent entre 10 000 et 12 000 naissances drépanocytaires chaque année au Mali, et environ 20 000 personnes vivraient avec la maladie sur le territoire [7].

Une étude menée au CHU Gabriel Touré chez des enfants drépanocytaires âgés de 6 mois à 15 ans (2024) indique que la forme SS homozygote est dominante, confirmant un fardeau clinique conséquent [8].

De plus, au Centre de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose (CRLD) de Bamako, 757 patients (âge 10–29 ans) ont été étudiés, et l'on estime que environ 2 % de la population malienne peut être affectée, selon les profils phénotypiques (SS, SC, S β , etc.) [7]. Ces données montrent que le Mali est fortement touché par les hémoglobinopathies. Toutefois, il persiste des insuffisances dans les données épidémiologiques disponibles, en particulier au niveau des services hospitaliers non spécialisés.

L'étude de la prévalence des hémoglobinopathies au sein du service de laboratoire médical et d'anatomopathologie de l'Hôpital du Mali permettra d'apporter des données plus précises sur l'ampleur réelle du portage et des formes pathologiques en milieu hospitalier. Elle contribuera également à mieux identifier les besoins en matière de diagnostic et de prise en charge. C'est dans cette perspective que nous avons initié la présente étude.

OBJECTIFS

OBJECTIFS

➤ Objectif général

Etudier la fréquence des hémoglobinopathies parmi les patients vus au service de laboratoire médical et d'anatomopathologie de l'hôpital du Mali

➤ Objectifs spécifiques

1. Déterminer les caractéristiques sociodémographiques des patients atteints ayant réalisé le bilan d'électrophorèse au service de laboratoire médical et d'anatomopathologie de l'hôpital du Mali
2. Déterminer le profil hémoglobinique retrouvé chez les patients vus au laboratoire médical et d'anatomopathologie de l'hôpital du Mali.
3. Déterminer les facteurs associés au portage des hémoglobinopathies chez les patients ayant réalisé une électrophorèse de l'hémoglobine au service de laboratoire médical et d'anatomopathologie de l'Hôpital du Mali.

GENERALITES

I. GENERALITES

1.1. L'hémoglobine

1.1.1. Définition

En 1862, le physiologiste allemand Hoppe-Seyler a créé le terme « hémoglobine » pour désigner le pigment respiratoire, transportant l'oxygène, contenu dans les globules rouges [9]. L'hémoglobine est la protéine majoritaire des globules rouges du sang. Elle constitue le pigment rouge qui donne aux érythrocytes leur coloration [10].

L'hémoglobine (Hb) caractérise l'aspect moléculaire du globule rouge et est responsable de sa fonction principale dans l'organisme. C'est un hétéro-tétramère chez tous les vertébrés du monde vivant. A chaque stade d'évolution de la vie, cette protéine voit son contenu modifié au niveau de la nature des différentes chaînes qu'elle porte. L'hémoglobine représente 33% du poids du GR. Sa concentration moyenne est de 34 g/dL et son poids moléculaire est de 64500 daltons [11].

La production de l'hémoglobine se fait dans les jeunes globules rouges au niveau de la moelle osseuse; sa synthèse est stimulée par une hormone appelée érythropoïétine [10].

1.1.2. Rôle [10]

En plus du transport d'O₂ des poumons aux tissus, l'Hb peut aussi se combiner aux substances suivantes :

- Dioxyde de carbone : l'Hb facilite le transport du CO₂ par le sang des tissus vers les poumons.
- L'hydrogène (H⁺) qui sont la composante acide de l'acide carbonique ionisé généré dans les tissus par hydratation du CO₂. L'Hb tamponne cet acide de sorte qu'il affecte peu le pH du sang.

- Le monoxyde de carbone (CO) : ce gaz n'est pas normalement présent dans le sang. Quand il est inhalé, il occupe de façon préférentielle les sites accepteurs de l'O₂ de l'Hb qui devient impropre au transport d'O₂. Il est responsable de l'intoxication au monoxyde de carbone.
- Monoxyde d'azote (NO) : dans les poumons le monoxyde d'azote vasodilatateur se lie à l'Hb. Il est libéré dans les tissus où il relâche et dilate les artérioles locales ce qui facilite l'arrivée du sang riche en O₂ et contribue à la régulation de la pression artérielle.

1.1.3. Structure

Pour comprendre les maladies de l'hémoglobine, ou hémoglobinopathies, les notions essentielles sur la structure, la fonction et la synthèse de cette protéine doivent être connues [12].

L'Hb est une chromoprotéine tétramérique faite de l'union d'un pigment porphyrique contenant du fer, l'hème, et d'une portion protéique, la globine, d'où son nom d'hémoglobine (hème + globine) [13]. Chaque molécule d'Hb associe quatre chaînes polypeptidiques de globine : deux chaînes de type alpha (α) et deux chaînes de type bêta (β) et quatre molécules d'hème. Chaque chaîne de globine possède un site spécifique où se loge un groupement prosthétique hémique [10] (Figure1).

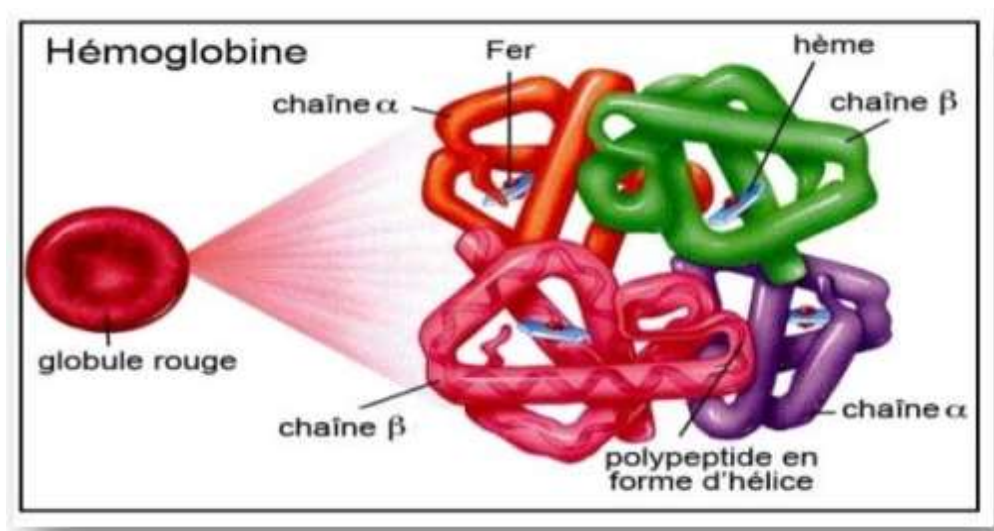


Figure 1 : structure de l'hémoglobine humaine [14]

1.1.3.1. L'hème

L'hème est une molécule plane de porphyrine ayant une structure tétra-pyrrolique avec, au centre, un atome de fer fixé sur quatre azotes des noyaux pyrroles. L'atome de fer garde donc deux valences libres : une pour fixer l'oxygène et l'autre pour ancrer l'hème à la globine via une histidine [10]. Le complexe fer ferreux (Fer(II))-hème est montré sous forme liée à l'histidine (en bleu) et au dioxygène. (Figure 2)

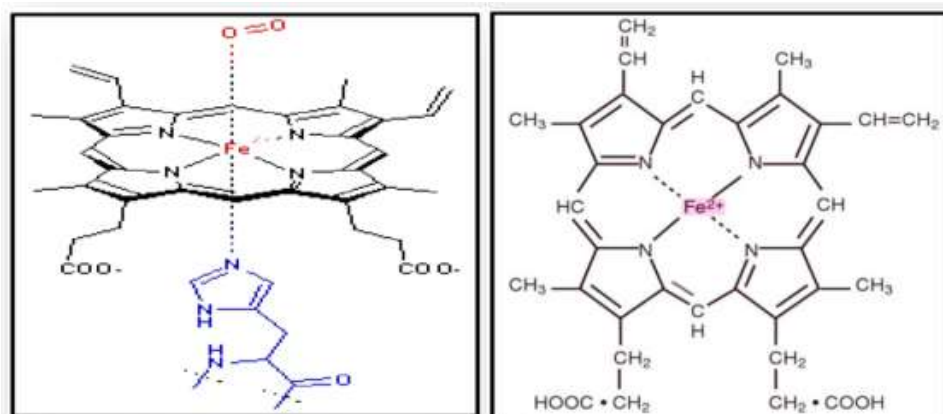


Figure 2 : (a) Structure de la molécule d'hème de l'hémoglobine et (b) Le groupement hème de l'hémoglobine [10].

1.1.3.2. La globine

La globine comporte quatre chaînes polypeptidiques semblables deux à deux [12]. Ces monomères sont de deux types assemblés par l'intermédiaire de liaison de faible énergie : deux chaîne α (type α : δ et α -globine) constituées chacune de 141 acides aminés et deux chaînes non α (type β : ϵ , γ , δ et β -globine) composées de 146 acides aminés. Chaque chaîne est liée à une molécule d'hème ayant en son centre un atome de fer [15].

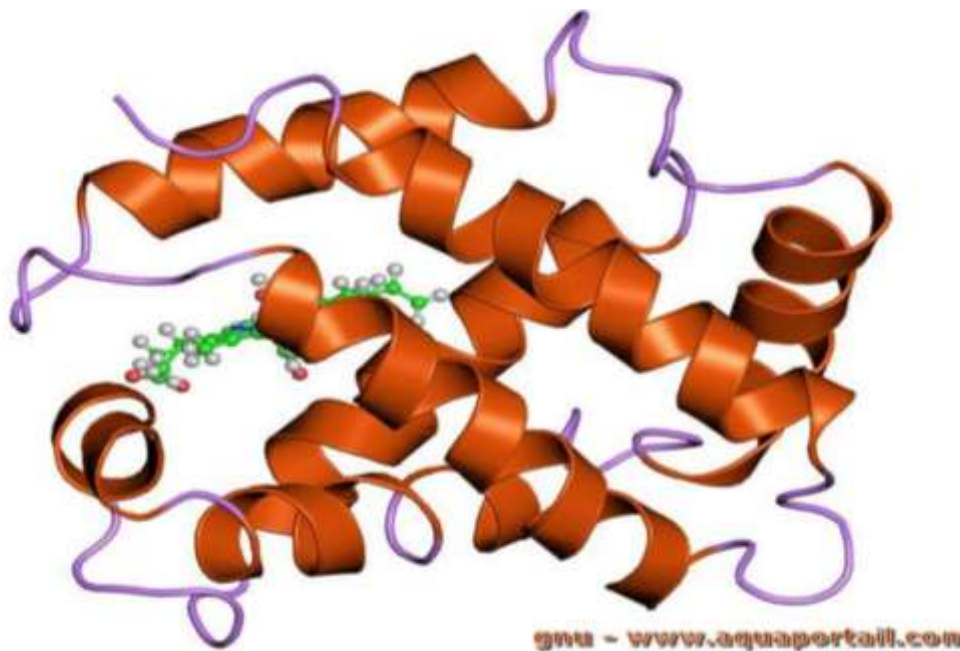


Figure 3 : Une molécule de globine

1.1.3.3. Les liaisons entre les sous-unités de l'hémoglobine

La cohérence entre les quatre chaînes de globine est assurée par des liaisons à faible énergie permettant l'établissement de la structure quaternaire de la molécule d'Hb. Les liaisons entre sous-unités du même dimère ($\alpha 1$ – non $\alpha 1$ ou $\alpha 2$ – non $\alpha 2$) sont fortes. Les liaisons entre sous-unités de dimères différents ($\alpha 1$ – non $\alpha 2$ ou $\alpha 2$ – non $\alpha 1$) sont faibles. Sur chaque globine, il y a une poche hydrophobe où se fixe l'hème. Au centre, se fixe la molécule de 2,3-diphosphoglycérate à l'état désoxygéné. Cette molécule issue de la glycolyse, régule l'affinité de l'Hb pour l'oxygène, avec libération du 2,3-

diphosphoglycérate et contraction de la poche centrale au cours de la fixation de l'oxygène sur les molécules d'hème.

Dans l'Hb adulte, les liaisons $\alpha 1\text{-}\beta 2$ et $\alpha 2\text{-}\beta 1$ sont faibles, coulissantes et relativement peu nombreuses (contacts entre 19 acides aminés) ce qui permet la contraction et la relaxation d'Hb lors de l'oxygénation et la désoxygénation. Alors que les liaisons $\alpha 1\text{-}\beta 1$ et $\alpha 2\text{-}\beta 2$ sont plus fortes et rigides (35 acide amine) [16]. (Figure 3).

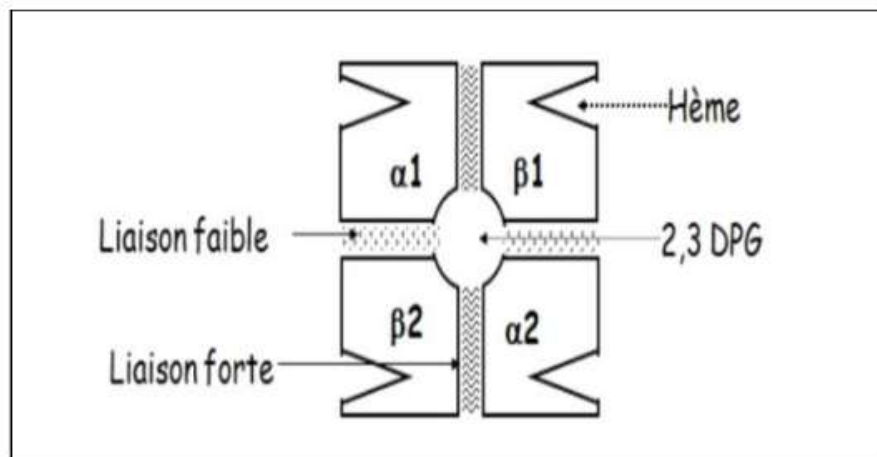


Figure 4 : schéma de la molécule complète d'hémoglobine [17]

1.1.4. Biosynthèse et dégradation de l'hémoglobine

L'hémoglobine est une molécule dont la production est dépendante de deux gènes autosomiques. En effet, comme chez tous les eucaryotes, la synthèse des chaînes débute par celle des transcrits primaires d'ARN, leur maturation nucléaire et leur transport vers le cytoplasme où se fera la traduction de l'ARNm. Toutefois sa structure fait ressortir une partie prosthétique, l'hème, dont la production dépendante de la disponibilité de certains substrats (fer, pyridoxine ou vitamine B6, vitamine B12, acide ascorbique ou vitamine C, acide folique, cuivre) s'effectue à partir de la glycine et de l'acide succinique. L'assemblage s'effectue

dans les différents compartiments du GR. Ainsi, environ 300 millions de molécules d'hémoglobines sont synthétisées de façon journalière [18].

Les chaînes de globine sont synthétisées dans les érythroblastes, issus de cellules souches hématopoïétiques. La molécule d'hème est synthétisée dans la mitochondrie, puis le cytosol, à partir d'acides aminés (porphyrino-synthèse) ; dans la dernière étape, l'atome de fer se lie par coordination métallique sur les molécules de proto-porphyrine lié au chromosome sexuel (X). Les quatre chaînes s'associent dans le cytosol pour former la molécule d'hémoglobine prête à lier du dioxygène. Les hémoglobines sont catabolisées dans le système réticulo-histiocytaire après lyse des hématies vieilles (en moyenne après 120 jours) dans la rate, le foie et la moelle osseuse. Les macrophages du foie, en particulier, vont libérer de l'hémoglobine qui va perdre ses molécules d'hème subissant des oxydations transformant les porphyrines en bilirubine dont une partie sera conjuguée (glucuronoconjugaison) pour une élimination biliaire. Dans le sang, va circuler de la bilirubine conjuguée et de la bilirubine non conjuguée liée à l'albumine. En cas d'hémolyse importante, on retrouvera un ictère mixte, dit hémolytique. Les chaînes de globine sont dégradées dans les lysosomes, les acides aminés libérés pouvant servir à de nouvelles synthèses protéiques. Le fer libéré pourra rejoindre des formes de stockage dans le foie et la moelle, lui aussi disponible pour de nouvelles synthèses de protéines à fer (recyclage du fer) [10].

1.1.5. L'évolution ontogénique des hémoglobines humaine [19,20]

Plusieurs hémoglobines se succèdent au cours de la vie, et, à tout moment, il en existe plusieurs simultanément. Ces hémoglobines se distinguent par la nature des sous-unités qui les constituent. Chez l'homme, au cours de l'évolution ontogénique, le profil des hémoglobines change deux fois. La première de ces commutations, ou « switch », coïncide avec le passage de la vie embryonnaire à la vie fœtale, la seconde avec celui de la vie fœtale à la vie adulte.

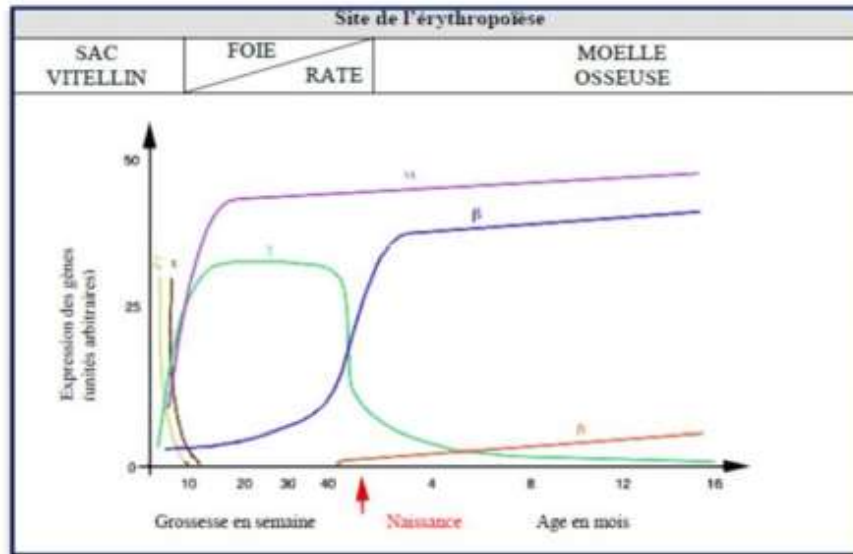


Figure 5 : expression des gènes de globine au cours du développement ontogénique

La proportion des différentes hémoglobines évolue en fonction du changement de lieu de l'érythropoïèse dans les étapes successives de la vie.

1.1.5.1. Chez l'embryon

L'érythropoïèse a lieu dans le sac vitellin. Il y a coexistence de 2 chaînes de type α (ζ puis α) et de 2 chaînes de type β (ϵ et γ). De ce fait, il existe 3 types d'hémoglobines embryonnaires :

- L'Hb Gower 1 : $\zeta_2 \epsilon_2$
- L'Hb Gower 2 : $\alpha_2 \epsilon_2$
- L'Hb Portland : $\zeta_2 \gamma_2$

1.1.5.2. Chez le fœtus

C'est au niveau du foie et de la rate que se déroule l'érythropoïèse. A partir du 37ème jour apparaît l'Hb F ou fœtale ($\alpha_2 \gamma_2$), dont les proportions vont atteindre 90% entre la 8ème et la 10ème semaine de grossesse puis rester constantes jusqu'à la naissance. La synthèse de l'hémoglobine adulte Hb A ($\alpha_2 \beta_2$) débute mais a taux faible.

1.1.5.3. Chez l'adulte

La synthèse des hémoglobines se déroule dans la moelle osseuse. L'enfant atteint son profil hémoglobinique adulte vers l'âge de 6 mois, et on retrouve :

- L'Hb A, qui représente plus de 97 % de l'Hb. Elle est en réalité constituée de l'Hb A0 (constituant majeur) et de l'Hb A1, forme obtenue par glycation.
- L'Hb A2 : $\alpha_2\delta_2$, qui représente 2,2 à 3,2 % de l'Hb. Sa synthèse débute dans la période néonatale.
- L'Hb F qui demeure à l'état de traces (<1%).

1.2. Hémoglobinopathies [21]

1.2.1. Définition et classifications

Les hémoglobinopathies sont des affections héréditaires caractérisées par un trouble qualitatif ou quantitatif de synthèse l'hémoglobine. Elles sont responsables de la majorité des hémolyses corpusculaires constitutionnelles du globule rouge. Ces affections ont une fréquence variable selon les régions, mais sont parfois de manière sélective rencontrées dans certaines races [21].

Classiquement on distingue deux grands groupes d'hémoglobinopathies :

- les hémoglobinopathies par trouble qualitatif de la synthèse de l'hémoglobine
- les hémoglobinopathies par trouble quantitatif de la synthèse de l'hémoglobine.

1.2.2. Les hémoglobinopathies par trouble qualitatif de la synthèse de l'hémoglobine ou hémoglobinose.

A ce jour, plus de 800 variants d'hémoglobine ont été décrits. Toutefois, la majorité des variants de l'hémoglobine sont asymptomatiques et sont donc découverts fortuitement.

1.2.2.1. Hémoglobine S

Quelques dizaines de variants seulement ont une importance clinique, dont l'hémoglobine S, responsable de la drépanocytose, et découverte en 1949 par Pauling et al. [22]. Il s'agit de la plus fréquente des hémoglobinopathies, notamment en Afrique subsaharienne, mais également aux Antilles, en Inde, au Moyen-Orient et dans le bassin méditerranéen [23,24]. Toutefois, du fait des migrations de populations, les différentes hémoglobinopathies se sont répandues dans tous les pays [25].

La drépanocytose est due à une mutation ponctuelle sur le sixième codon du gène β -globine conduisant au remplacement d'un acide glutamique par une valine ($\beta 6\text{Glu} \rightarrow \text{Val}$) et donc à la synthèse d'une hémoglobine anormale : l'hémoglobine S.

En condition de désoxygénation, cette hémoglobine S polymérise en longues fibres entraînant une rigidification et une déformation de l'hématie en forme de faucille. Les hématies, ayant perdu leur élasticité, obstruent les capillaires des organes, provoquant une ischémie par manque d'apport d'oxygène et donc des crises vaso-occlusives douloureuses. Par ailleurs, il survient une anémie hémolytique en raison de la plus grande fragilité des hématies [24,26].

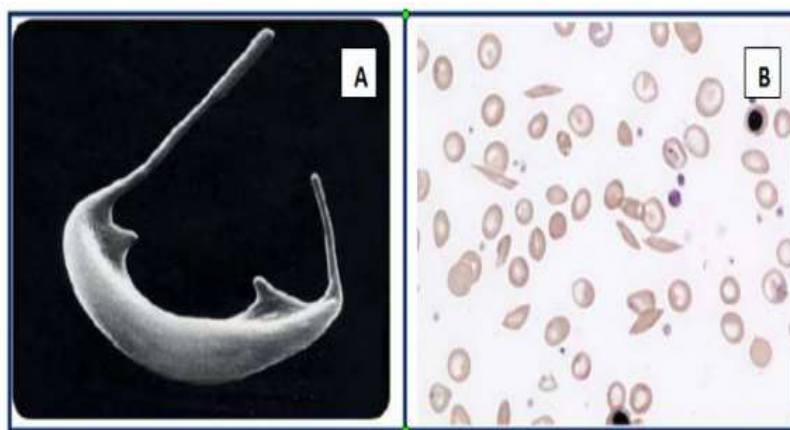


Figure 6 : hématies falciformes (ou drépanocytes) au microscope électronique à balayage (B) et au microscope optique (A) sur frottis sanguin [19].

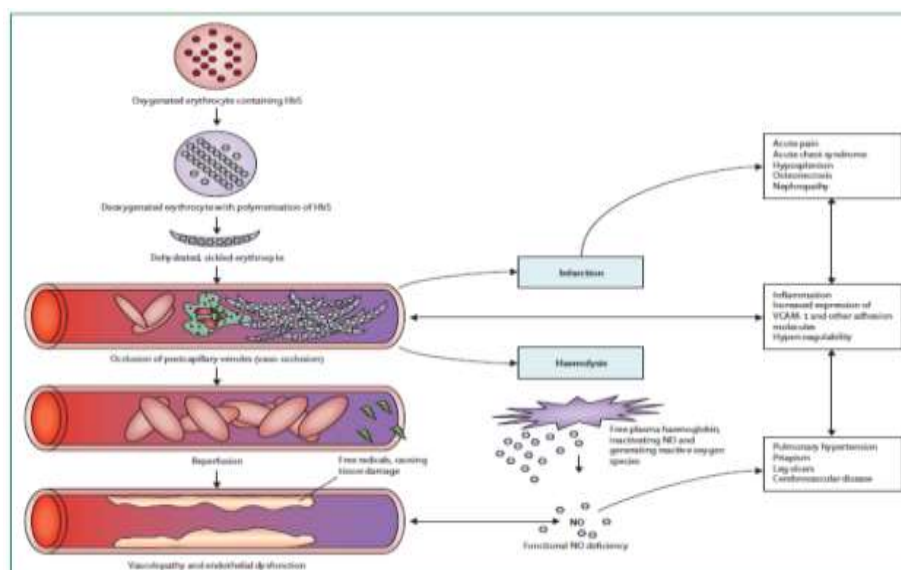


Figure 7 : physiopathologie de la drépanocytose [27]

1.2.2.2. Hémoglobine C

Le deuxième variant de l'hémoglobine le plus fréquent, après l'hémoglobine S, est l'hémoglobine C [28]. Celle-ci serait originaire du plateau voltaïque et se serait propagée par diffusion concentrique. Elle est ainsi très répandue dans les zones impaludées de l'Afrique de l'Ouest, notamment au niveau du golfe du Bénin, au Ghana et aux Antilles françaises. Toutefois, des cas d'hémoglobine C apparemment autochtones ont également été observés en Asie du Sud-est, remettant en cause cette théorie [23,29].

L'hémoglobine C résulte d'une mutation ponctuelle sur le gène de la chaîne β de la globine, aboutissant à la substitution en position 6 d'un acide glutamique par une lysine.

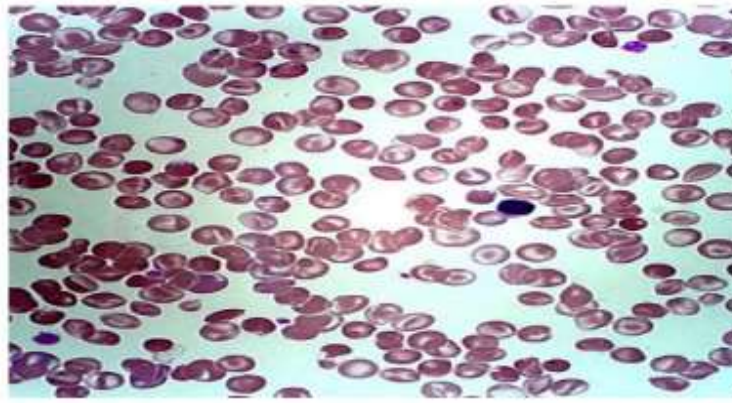


Figure 8 : frottis sanguin d'un cas d'Hb C homozygote avec nombreuses hématies cibles et microsphérocytes [29].

1.2.2.3. Hémoglobinoase E

Le troisième variant de l'hémoglobine le plus fréquent est l'hémoglobine E, très présente notamment en Asie du Sud-est [30]. Elle résulte d'une mutation faux sens du codon 26 du gène β -globine remplaçant un acide glutamique par une lysine. Ceci crée un site alternatif d'épissage, partiellement utilisé, qui dévie une partie de l'ARN messager (ARNm) vers une maturation anormale, aux dépens de la production d'ARNm normal. Cette substitution d'acides aminés conduit donc à un défaut de production d'hémoglobine par diminution du taux d'ARNm normal, sans affecter la fonction de l'hémoglobine. L'hémoglobinoase E se présente donc comme une thalassémie discrète. La gravité de l'hémoglobinoase E tient surtout à son association avec diverses formes d' α et de β -thalassémies. En outre, ces associations sont relativement fréquentes en raison du paludisme qui a sélectionné et amplifié ces différentes formes au sein des mêmes populations. Beaucoup de ces formes composites sont graves, elles peuvent présenter des phénotypes complexes et le diagnostic peut se montrer difficile. D'une manière générale, le diagnostic repose sur la mise en évidence de l'hémoglobine E, souvent associée à un pourcentage élevé d'hémoglobine F (10 à 15 %) [31].

1.2.2.4. Hémoglobinoïse D-Punjab

L'HbD-Punjab (β 121 Glu $\rightarrow$ Gln) est retrouvée avec une forte prévalence chez les Sikhs du Punjab et dans les populations du nord-ouest de l'Inde. L'HbD-Punjab présente une charge différente de l'HbA en raison du remplacement d'un acide glutamique de surface par un acide aminé neutre, la glutamine [32].

Le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une fraction migrant juste après l'HbA₂ en CLHP, en zone D en ECAP.

1.2.2.5. Hémoglobinoïse O-arabe

Tout comme pour l'HbD-Punjab, cette hémoglobinoïse est asymptomatique à l'état hétérozygote ou homozygote. Son importance clinique tient au fait que l'hétérozygotie composite S/O-Arab constitue un SDM, l'HbO-Arab favorisant les propriétés de polymérisation de l'HbS.

L'HbO-Arab présente une charge différente de l'HbA en raison du remplacement d'un acide glutamique de surface par un acide aminé basique, la lysine. Le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une fraction migrant juste avant l'HbC en CLHP, en zone C en ECAP, isoélectrofocalisation ou électrophorèse alcaline. En électrophorèse acide l'HbO-Arab comigre avec l'HbS [32].

Tableau I : principaux variants de l'hémoglobine et leurs caractéristiques clinico-biologiques

Anomalie génétique	Expression clinique	Diagnostic biologique							
		Héogramme	Frottis	Etude de l'Hb					
				Hb A (%)	Hb F (%)	Hb A2 (%)	Hb S (%)	Hb C (%)	Hb E (%)
Hétérozygotie A / S	Asymptomatique	Normal	Normal	60-65	< 1	2,5-3,5	35-40	-	-
Homozygotie S / S	Syndrome drépanocytaire majeur	Hb : 6-10 g/dL VGM : normal	Drépanocytes Cellules cibles Corps de Jolly Erythroblastes	0	5-20	2,5-3,5	80-95	-	-
Hétérozygotie composite S / C	Syndrome drépanocytaire majeur	Hb : 10-12 g/dL VGM : 70-90 fL	Drépanocytes Cellules cibles	0	1-7	2,5-3,5	50	45	-
Hétérozygotie composite S / β -thalassémie	Syndrome drépanocytaire majeur	Hb : 7-12 g/dL VGM : 60-95 fL	Anisocytose Poikilocytose Drépanocytes Cellules cibles Corps de Jolly	0-25	5-15	variable	55-90	-	-
Hétérozygotie A / C	Asymptomatique	Normal (parfois discrète microcytose)	Normal	60-65	< 1	2,5-3,5	-	35-40	-
Homozygotie C / C	Anémie hémolytique chronique modérée	Hb : 10-13 g/dL VGM : 65-75 fL	Cellules cibles Cristaux d'Hb C	0	< 3	2,5-3,5	-	> 90	-
Hétérozygotie A / E	Asymptomatique	Normal (ou discrète microcytose)	Normal	70-75	< 1	2,5-3,5	-	-	25-30
Homozygotie E / E	Anémie hémolytique modérée, bien supportée	Hb : 10-13 g/dL VGM : 65-75 fL	Cellules cibles	0	< 15	2,5-3,5	-	-	> 85
Hétérozygotie composite E / β -thalassémie	Thalassémie intermédiaire	Hb : 7-12 g/dL VGM : 65-80 fL	Cellules cibles Anisocytose Poikilocytose	0-25	5-15	variable	-	-	> 40

1.2.3. Hémoglobinopathies par trouble quantitatif de la synthèse de l'hémoglobine ou Thalassémies.

Les anomalies quantitatives de l'hémoglobine, appelées thalassémies, résultent d'une insuffisance de synthèse d'une ou plusieurs chaînes de globine, sans altération de la protéine. Selon la chaîne insuffisamment synthétisée, on distingue les α -, β -, δ -, $\delta\beta$ - et $\gamma\beta$ -thalassémies, les α - et β -thalassémies étant les plus fréquemment décrites. Celles-ci sont particulièrement fréquentes dans les pays infestés par le paludisme. En effet, les personnes présentant un trait thalassémique sembleraient protégées contre les formes graves de paludisme. La principale conséquence du déficit de synthèse d'une ou plusieurs chaînes de globine est un déséquilibre entre les chaînes, avec excès de chaînes non appariées [23].

1.2.3.1. Les α -thalassémies

Les thalassémies sont des anomalies constitutionnelles de synthèse de l'hémoglobine transmises sur le mode autosomique récessif. Elles sont le plus souvent la conséquence de délétion d'un ou de plusieurs gènes alpha qui se caractérisent par une réduction du taux de synthèse des chaînes alpha globines dont l'expression hématologique de base est une anémie hypochrome microcytaire de sévérité variable [33].

a. Physiopathologie et classification des lésions moléculaires

Les α -thalassémies traduisent un défaut d'expression d'un ou de plusieurs gènes codant pour les chaînes α de globine. Le mécanisme moléculaire le plus souvent incriminé est la délétion des gènes α . Des mutations ponctuelles affectant la transcription ou la traduction de la chaîne α ont été également décrites [34].

❖ Les α -thalassémies délétionnelles

Elles sont liées à une perte de matériel génétique. Celles-ci sont secondaires à des phénomènes de recombinaison génétique inégale entre les chromosomes homologues 16 [35].

❖ Les α -thalassémies non délétionnelles

Les causes en sont multiples :

- Mutation décalant du cadre de lecture ;
- Epissage aberrant par délétion des nucléotides au niveau d'introns ;
- Perturbation de l'extrémité 3' de l'ARN messager au niveau du site de polyadénylation ;
- Mutation dans le codon de terminaison avec élongation de chaîne et production de globine hyper instable [10].

❖ Les α -thalassémies acquises

Il a été décrit quelques cas d' α -thalassémie acquise :

- L'hémoglobinoïde H associée à un syndrome de prolifération leucémique, le plus souvent chez des sujets âgés de sexe masculin. Le mécanisme moléculaire responsable de l'absence de synthèse des chaînes α dans ces érythrocytes anormaux est encore totalement inconnu ;
- Une alpha thalassémie non symptomatique est associée à un retard mental et à des malformations congénitales dans le cadre de deux syndromes [34] ;
- Le syndrome ATR-16 : la délétion du télomère 16p emporte la totalité du locus alpha globine ;
- Le syndrome ATR-X : le mécanisme de l'alpha thalassémie n'est pas connu.

b. Classification clinique des thalassémies

Un individu sain présente 4 gènes fonctionnels, soit un gène $\alpha 1$ et un gène $\alpha 2$ sur chaque chromosome 16. Il existe donc 4 situations géniques, phénotypiques et donc cliniques différentes selon le nombre de gènes défectueux ou absents [36].

❖ Alpha-thalassémie silencieuse (ou α -thalassémie 2)

L'alpha thalassémie silencieuse ou alpha thalassémie hétérozygote inapparente désigne la délétion d'un seul gène α -globine, laissant intact l'autre gène α -globine de ce chromosome (α/α). Elle se définit à la naissance par un taux d'Hb Bart's. Cette hémoglobine anormale disparaît après 6 mois de naissance. L'anomalie d'un seul des quatre gènes α n'a aucune conséquence sur la santé. Chez ces patients on estime que la synthèse de chaînes α est diminuée de 10 -15%. Ils sont asymptomatiques et présentent généralement des résultats hématologiques normaux dans le cadre de l'analyse habituelle : hémogramme normal. En général, le diagnostic d' α -thalassémie à délétion d'un seul gène ne peut être prouvé que par dépistage moléculaire de l'ADN [35].

❖ Alpha thalassémie mineure (ou α -thalassémie 1)

L'alpha thalassémie mineure ou alpha thalassémie hétérozygote apparente désigne une délétion des deux gènes α -globines. Il peut s'agir de 2 gènes α en cis

sur le même chromosome, on parle alors d' α^0 -thalassémie hétérozygote ($--/\alpha\alpha$). Soit les 2 gènes touchés peuvent également être situés chacun sur un chromosome, en trans, il s'agira alors d' α^+ -thalassémie homozygote ($-\alpha/-\alpha$). Dans les deux cas, il n'y a pas de conséquence clinique notable [35].

L' α -thalassémie mineure est caractérisée à la naissance par un taux d'Hb Bart's variant de 5 à 10 %. Cette Hb Bart's disparaît après 6 mois faisant place à une formule normale.

❖ **Alpha thalassémie intermédiaire**

L' α -thalassémie intermédiaire (ou Hémoglobinoïde H) correspond à la délétion de 3 gènes alpha, les manifestations sont le plus souvent modérées et, seulement dans de rares cas, sévères. Trop peu de chaînes α sont fabriquées pour assurer une production suffisante d'hémoglobine, il y a un déséquilibre entre le nombre de chaînes alpha produites et le nombre de chaînes bêta. Ces chaînes bêta en excès s'assemblent entre elles et entraînent la formation de complexes 4 (= Hb H) peu stables qui précipitent [36].

❖ **Alpha thalassémie homozygote**

L'hydropsfœtal correspond à la délétion des 4 gènes alpha. C'est une α^0 -thalassémie homozygote ($--/--$), dont aucun gène n'est fonctionnel, cela conduit à un déficit total en chaîne α . Cette anomalie est à l'origine d'une anémie hémolytique extrêmement sévère durant la vie fœtale, conduisant à la mort in utero ou très précocement après la naissance (Tableau 2) [10].

1.2.3.2. β -thalassémie

Les β -thalassémies sont caractérisées par une diminution de l'expression de la chaîne β , qui peut être totale ou partielle, non ou incomplètement compensée par la synthèse de la chaîne homologue γ . En l'absence totale de synthèse de chaîne β et donc d'hémoglobine A, on parle de β^0 -thalassémie. Lorsque le déficit de synthèse de la chaîne β n'est que partiel, il s'agit d'une β^+ [37].

Selon les manifestations phénotypiques, en l'occurrence la profondeur de l'anémie et les besoins transfusionnels, plusieurs formes de β -thalassémies peuvent être distinguées. Cette distinction ne peut être réalisée qu'après quelques mois de vie, lorsque la synthèse de l'hémoglobine F n'est plus capable de masquer l'anomalie de synthèse de l'hémoglobine A [10].

❖ **β -thalassémie majeure [10]**

Aussi appelée anémie de Cooley, se caractérise par l'absence totale de chaînes β , correspondant au génotype β^0/β^0 . Elle est révélée dès l'enfance par une anémie hémolytique très sévère associée à une hépato-splénomégalie et à des anomalies morphologiques résultant de l'hyperplasie des os plats secondaire à l'hyperactivité érythroïde. L'hémogramme révèle une anémie inférieure à 7 g/dl, microcytaire (VGM entre 60 et 65 fL), hypochrome (TCMH inférieure à 26 pg). Le frottis sanguin met en évidence une anisopoïkilocytose, des ponctuations basophiles fréquentes ainsi qu'une érythroblastose majeure. L'étude de l'hémoglobine permet le diagnostic, elle montre un pourcentage élevé d'hémoglobine F, allant de 50 à 98 % selon la synthèse résiduelle de la chaîne β . Le taux d'hémoglobine A2 est variable.

❖ **Les β -thalassémies intermédiaires**

Constituent une autre forme de β -thalassémie et sont caractérisées par une anémie dont le taux d'hémoglobine se maintient entre 6 et 10 g/dl, ne requérant pas de transfusion mensuelle. Leur génotype est de type β^0/β^+ ou β^+/β^+ . Seule l'observation des besoins transfusionnels permet de distinguer une thalassémie intermédiaire d'une thalassémie majeure. Les β -thalassémies intermédiaires se manifestent le plus souvent par une anémie hémolytique modérée avec pâleur et hépato-splénomégalie, pouvant éventuellement s'accompagner des complications osseuses de l'hyperplasie érythroblastique médullaire [34].

❖ Les β -thalassémies mineures

Sont définies par un génotype hétérozygote de type β^0/β et se manifestent biologiquement par une pseudopolyglobulie associée à une microcytose et une hypochromie. Le pourcentage d'hémoglobine A2 est élevé (supérieur à 3,5 %) tandis que celui de l'hémoglobine F est normal ou discrètement augmenté. Cliniquement, les patients sont bien portants et dénués de signes d'anémie. Exceptionnellement toutefois, une discrète splénomégalie peut être observée [38].

❖ Les β -thalassémies silencieuses,

De génotype β^{+}/β , sont asymptomatiques cliniquement et hématologiquement.

1.2.4. Epidémiologie des hémoglobinopathies

L'OMS estime le taux des porteurs d'une hémoglobinopathie à 6.5% de la population mondiale [39]. Les hémoglobinopathies, y compris l'anémie falciforme et la α -/ β -thalassémie, sont les maladies monogéniques les plus communes dans le monde entier. Environ 340 000 enfants atteints de troubles importants de l'hémoglobine (Hb) naissent chaque année dans le monde, dont 90 % dans des pays en développement et à faible revenu, où ils représentent un fardeau massif pour la santé publique [40]. La drépanocytose est une cause majeure de morbidité et de mortalité chez les enfants de moins de 05 ans en Afrique, du fait de ses nombreuses complications [41]. Pour la drépanocytose, 5 à 20% de porteurs de la maladie sont en Afrique de l'Ouest (Sénégal : 15%, Togo : 16%, Cote d'Ivoire : 12%) et jusqu'à 40% dans certaines ethnies d'Afrique centrale (Cameroun : 10 à 25%, RDC : 20 à 40%, Gabon : 24%). Au Mali la prévalence de la drépanocytose est estimée en moyenne à 12% dont 1 à 3% pour la forme homozygote [40]. Selon un rapport de 2008 de l'Organisation mondiale de la Santé, plus de 40 000 nourrissons naissent avec une β -thalassémie chaque année, dont environ 25 500 ont une β -thalassémie dépendante de la transfusion

[42]. Aujourd'hui, dans le monde, 56 000 conceptions causent la thalassémie ; de ce nombre, environ 30.000 sont affectés par β -thalassémie et 3.500 succombent périnatal du syndrome de foetalis d'hydrops, un type de α -thalassémie. On estime également que, dans le monde, 9 millions de femmes porteuses de thalassémie tombent enceintes chaque année et que 1,33 million de grossesses sont à risque d'une affection majeure de thalassémie [43].

1.2.5. L'aspect clinique des hémoglobinopathies

1.2.5.1. Les thalassémies

- ❖ **α -thalassémie** : elle peut entraîner une : Hypochromie douce indiquée dans un compte de sang, avec une réduction à peine mesurable des valeurs d'Hb ; Anémie légère, hypochromie, microcytose ; Anémie hémolytique hypochromique modérée ; Anémie hémolytique très grave [44].
- ❖ **β -thalassémie** : elle peut aussi entraîner une anémie hypochromique légère et microcytose, anémie à long terme dépendante de la transfusion, un risque de surcharge en fer [44].

1.2.5.2. La drépanocytose

La drépanocytose est une maladie monogénique de transmission autosomique récessive. Elle résulte d'une mutation ponctuelle du sixième codon du gène de la β globine qui entraîne une polymérisation de l'hémoglobine mutée (H β S) en situation désoxygénée [45]. Les symptômes commencent avant l'âge d'un an, avec une anémie hémolytique chronique et des troubles du développement. Les principaux problèmes sont les crises de douleur (crises de drépanocytaires) qui peuvent affecter le dos, les extrémités, le thorax, l'abdomen et le SNC en particulier. Les patients sont également dangereusement sensibles à l'infection. Les crises de rate, le syndrome thoracique aigu (ATS) et les accidents vasculaires cérébraux sont également mortels dans plus de quelques cas. Ces problèmes causent de graves dommages aux organes [44].

- ❖ **Les crises vaso-occlusives** : les épisodes récurrents de crises vaso-occlusives chez les patients atteints de drépanocytose résultent de la polymérisation de l'hémoglobine S, ce qui augmente la rigidité des globules rouges [46].
- ❖ **Le priapisme** : le priapisme est défini comme une érection pénienne indésirable, prolongée et douloureuse qui peut causer des complications telles que la dysfonction érectile et l'impuissance. Le priapisme est une complication commune de la drépanocytose, avec une prédominance rapportée de 30-45% parmi des patients masculins d'homozygotes HbSS [47].

1.2.5.3. Anomalie de l'hémoglobine C et maladie d'HbC

L'homozygote de HbC, ou maladie d'HbC, progresse d'une manière semblable à la drépanocytose, mais est moins grave. L'anémie hémolytique variable est la forme la plus dominante. Les porteurs de gènes hétérozygotes HbC jouissent d'une santé clinique complète [44].

1.2.6. Traitement

1.2.6.1. La drépanocytose

- ❖ Le priapisme : les médicaments utilisés sont généralement Etilefrine 50 mg, Ephédrine 15 mg, Sildénafil [48].
- ❖ Les crises vaso-occlusives : le traitement de première ligne pour les crises de douleur consiste en une administration suffisante de liquides et d'analgésiques adaptés au niveau de douleur (paracétamol, metamizol, éventuellement aussi codéine ou tramadole, voire morphine) [44].
- ❖ Des antibiotiques sont également administrés, particulièrement pour l'infection [44].
- ❖ L'hydroxyurée peut réduire le nombre et la gravité des crises de douleur (dans 70% à 75% des patients) et de diminuer le nombre d'épisodes de syndrome thoracique aigu et la mortalité. La dose initiale de 15 mg/kg/jour peut être portée à 35 mg/kg/jour.

1.2.6.2. Les thalassémies

La thalassémie est une anémie héréditaire due à une érythropoïèse inefficace. En particulier, les personnes atteintes de thalassémie majeure développent une surcharge secondaire en fer résultant de transfusions régulières de globules rouges. La thérapie de chélation du fer est nécessaire pour prévenir les complications à long terme. La déféroxamine et la déféiprone sont efficaces ; cependant, un examen de l'efficacité et de l'innocuité du nouveau chélateur oral deferasirox dans les personnes avec la thalassémie est nécessaire [49].

METHODOLOGIE

II. METHODOLOGIE

2.1. Cadre d'étude

Notre étude a été menée au service de laboratoire médical et d'anatomopathologie de l'hôpital du Mali.

2.1.1. Présentation de l'hôpital du Mali :

L'Hôpital du Mali crée par la loi N°10-010 du 20 mai 2010 est le vrai fruit de l'amitié entre la Chine et le Mali. C'est un Hôpital de troisième référence, situé sur la rive droite du fleuve Niger dans le quartier de Missabougou, en Commune VI, au sud du troisième pont du district de Bamako. Il a été inauguré en septembre 2011 et comprend essentiellement :

- **Un bloc administratif** comprenant : les bureaux de la direction, les salles de consultation externes, le bureau des entrées **Un bloc technique** qui comprend : la pharmacie hospitalière, le laboratoire, l'imagerie médicale, l'exploration fonctionnelle et le bloc opératoire,
- **Un bloc d'hospitalisation** qui comprend : les urgences et la réanimation, la chirurgie (neurochirurgie, chirurgie thoracique et gynécologie), la médecine et endocrinologie et la pédiatrie.

2.1.2. La mission de l'hôpital du Mali

Sa mission est de participer à la mise en œuvre de la politique nationale de santé. Il assure le diagnostic, le traitement et le suivi des malades, des blessés, des femmes enceintes ; prend en charge des urgences et des cas référés, la formation initiale et continue des professionnels de la santé. Il conduit aussi des travaux de recherche dans le domaine médical et assure les expertises dans les domaines de compétence.

2.1.3. Les organes d'administration et de gestion :

- ✓ Le Conseil d'Administration
- ✓ Le Directeur Général

- ✓ Le Comité de Direction
- ✓ Les organes consultatifs (CME, CTAS)
- ✓ Les différents services de l'hôpital du Mali
 - Le service des urgences
 - Le service d'anesthésie et de réanimation
 - Le service de la médecine/Endocrinologie
 - Le service de pédiatrie
 - Le service de gynécologie
 - Le service de chirurgie thoracique et de neurochirurgie
 - Le service d'imagerie médicale
 - Le service de la pharmacie et de l'hygiène.
 - Le service de Santé Publique et de l'Informatique médicale.

2.1.4. Présentation du laboratoire d'analyse de biologie médicale et anatomopathologie

Ce service est un indicateur du niveau de la qualité des prestations d'une structure hospitalière. Il réalise des examens variés et nombreux dans le domaine de l'hématologie, de la bactériologie, de la biochimie, de la parasitologie, de l'immunologie de la biologie moléculaire et de l'anatomopathologie.

Ce service réalise les examens complémentaires qui aident les prescripteurs à poser le bon diagnostic, à faire le contrôle et le suivi des traitements. Il comprend :

- Une salle d'accueil
- Une salle triage
- Une salle de prélèvement sanguin
- Une salle de prélèvement intime
- Une salle de stérilisation
- Une salle de repos homme
- Des toilettes pour les patients

- Deux salles de stockages
- Un secrétariat
- Un bureau pour le surveillant
- Une salle de repos femme
- Une salle à manger
- Une salle de biochimie immunologie
- Une salle de bactériologie
- Une salle d'hématologie
- Une salle de séquençage
- Une salle de biologie moléculaire
- Une salle du biologiste chinois
- Une salle de réunion
- Un bureau pour le chef de service
- Un bureau pour le chef intermédiaire

2.2. Type et période d'étude

Nous avons mené une étude transversale et analytique à collecte rétrospective et prospective sur une période de 14 mois allant du 1 janvier au 1 novembre 2023 pour la partie rétrospective et du 2 novembre 2023 au 2 février 2024 pour la partie prospective.

2.3. Population d'étude

Notre étude a concerné l'ensemble des patients venus avec une électrophorèse de l'hémoglobine et reçus au service de laboratoire pendant notre période d'étude.

2.4. Echantillonnage

Les échantillons ont été collectés selon une méthode exhaustive non probabiliste.

2.4.1. Critère d'inclusion.

Ont été inclus dans notre étude :

- Tout examen d'analyse biomédicale comportant l'électrophorèse de l'hémoglobine reçu au service de laboratoire biomédicale de l'Hôpital du Mali pendant notre période d'étude.
- Tout examen d'analyse biomédicale comportant l'électrophorèse de l'hémoglobine exploitable au service de Laboratoire biomédicale de l'Hôpital du Mali pendant notre période d'étude.

2.4.2. Critère de non inclusion

- Les sujets venus pour d'autres examens au laboratoire autre que l'EHb
- Les patients dont le diagnostic est évoqué et non confirmé par l'électrophorèse de l'hémoglobine.
- Les patients dont les informations ne sont pas au complet
- Les examens d'analyses biomédicaux réalisés en dehors de la période d'étude
- Les patients n'ayant pas donné leur consentement

2.5. Méthode opérationnelle

• Phase pré analytique

Cette étape est nécessaire pour un bon déroulement de la phase analytique, elle consiste en tout 1^{er} à recueillir les renseignements cliniques des patients à partir des fiches d'examens établies par le médecin prescripteur. En 2^{em} lieu, il faut s'assurer du bon déroulement du prélèvement sanguin, en respectant la procédure de réalisation ainsi que les recommandations pour le choix du tube de prélèvement.

- **Choix du tube de prélèvement**

L'étude électrophorétique de l'Hb se fait sur échantillon de sang total recueilli sur tube EDTA (bouchon violet). Les prélèvements peuvent être conservés au maximum sept jours au réfrigérateur (entre 2 et 8 °C). Cependant l'idéal est de travailler sur du sang frais (moins de quatre jours) afin de minimiser les difficultés d'interprétation liées à l'apparition de la méthémoglobine dans les prélèvements vieillissants.

- **Précaution à respecter**

Le jeûne n'est pas obligatoire avant la réalisation du prélèvement pour l'EHb, L'étude du profil électrophorétique de l'Hb doit se faire à distance de toute transfusion sanguine (sup à 3 mois) qui peut fausser l'interprétation des résultats et doit absolument être connue du biologiste.

Les renseignements cliniques notamment : l'âge du patient, ses antécédents, son origine géographique ainsi que les données de l'examen clinique sont des éléments importants à prendre en compte pour le diagnostic d'une hémoglobinopathie.

Le biologiste doit disposer également des données de la numération érythrocytaire (Hb, VGM, TCMH, CCMH) pour savoir si le patient est atteint d'une anémie et s'il présente une microcytose en vue de l'interprétation des résultats.

La connaissance du statut martial (ferritine), permettra une interprétation pertinente, en particulier chez les femmes enceintes pour lesquelles la carence martiale est fréquente.

- **La phase analytique**

Pour un bon déroulement de la phase analytique, il faut s'assurer des éléments suivants :

- tout le matériel et réactifs utilisés dans l'étude doivent être certifiés.
- les automates doivent être mis en condition, bien entretenus, calibrés si besoin et contrôlés.
- toutes les prescriptions du fabricant doivent être respectées.

Procédure :

2.6. Techniques utilisées

2.6.1. Organisation du prélèvement

Les prélèvements ont été effectués par phlébotomie d'une veine périphérique. Les échantillons de sang sont recueillis dans des tubes à EDTA. Environ 5 ml de sang ont été prélevés. Le traitement des échantillons a eu lieu dans les sept premiers jours.

2.6.2. Typage de l'hémoglobine :

Nous avons réalisé l'électrophorèse de l'Hb en tampon alcalin chez tous les patients. Pour cela nous avons utilisé le kit hydragel des laboratoires SEBIA. Il permet la séparation des Hb normales (A et A2) et la détection des principales Hb anormales :

S ou D et C ou E, par électrophorèse sur gel d'agarose. L'analyse est réalisée sur l'hémolysat des GR lavés. Les Hb sont séparées en tampon alcalin (pH=8,5), fixées par la chaleur ou en milieu alcool/acide et colorées par une solution d'amidoschwarz. Le gel est alors prêt pour l'identification des différentes Hb. L'analyse qualitative des Hb normales et anormales peut être réalisée. La densitométrie donne une quantification relative précise de chaque zone individualisée dont les Hb présentant un intérêt particulier, tel qu'A2 pour le diagnostic des bêta- thalassémies.

Chaque gel d'agarose contenu dans le kit HYDRAGEL HB(E) K20 est prévu pour l'analyse de sept échantillons.

• Principe du test

La structure spatiale de l'Hb dépend de la nature et de la séquence des acides aminés (a.a) constituant les chaînes. Les liaisons qui se forment entre les différents a.a sont responsables de la forme de la molécule, de sa stabilité et de ses propriétés. Placées dans un champ électrique, les Hb se déplacent en fonction de leur charge, de la taille de la molécule, de la force ionique, du pH du tampon et de la nature du support. Les variants de l'Hb sont dus à des mutations de certains a.a entraînant des charges de surface différentes et donc des mobilités différentes en électrophorèse.

• Réactifs fournis dans le kit HYDRAGEL HB(E) K20

Composants	Quantité
Gel d'agarose (prêt)	10
Tampon prêt à l'emploi	10
Diluant colorant (solution concentrée)	1 flacon de 60ml
Colorant d'amidoschwarz	1 flacon de 20 ml
Décolorant (solution concentrée)	1 flacon de 100ml
Solution hémolysante (prête à l'emploi)	1 flacon de 20ml
Applicateurs 7 dents (prêts à l'emploi)	1 boîte de 10
Papiers filtres fins	1 sachet de 10
Solution d'éthylène glycol	1 flacon de 2 ml

• Gels d'agarose

Ils sont prêts à l'emploi. Chaque gel contient :

- Agarose (8g/dl), Tampon alcalin (pH=8,5),
- Composant sans danger aux concentrations utilisées,
- Accessoires pour des performances optimales.

Ces gels sont utilisés comme supports pour l'électrophorèse de l'Hb. La conservation se fait à température ambiante (15° à 30°C) ou au réfrigérateur (2° à 8°C).

- **Tampon**

Le tampon est prêt à l'emploi. Il contient : tampon pH $9,4 \pm 0,5$; composants sans danger aux concentrations utilisées nécessaires pour des performances optimales. La conservation se fait à température ambiante ou au réfrigérateur.

- **Diluant colorant et colorant d'amidoschwarz**

Le flacon d'amidoschwarz concentré doit être complété à 300ml avec 60ml de diluant colorant concentré et de l'eau distillée ou déminéralisée. Après dilution la solution colorante contient : solution acide pH=2, amidoschwarz = 4g/dl, éthylène glycol= 6,7%, composante sans danger aux concentrations utilisées nécessaires pour des performances optimales. La conservation se fait à température ambiante ou au réfrigérateur pour éviter l'évaporation. NB : Le colorant est destiné uniquement à la coloration de 10 gels. Après quoi, il doit être renouvelé. Décolorants : le flacon de décolorant concentré doit être dilué à 1/1000 avec de l'eau distillée ou déminéralisée. On prélève 1ml qui est complété à un litre avec de l'eau. Il est utilisé pour éliminer l'excès de colorant après coloration du gel. La conservation se fait à température ambiante ou au réfrigérateur.

- **Solution hémolysante**

Elle est prête à l'emploi, utilisée pour l'hémolyse des GR. La conservation se fait à température ambiante ou au réfrigérateur.

- **Applicateurs** : d'usage unique, les applicateurs prédécoupés sont utilisés pour le dépôt des échantillons.
- **Papiers filtres** : d'usage unique, ils sont utilisés pour l'absorption de l'excès de liquide à la surface du gel avant l'application des échantillons.

2.6.3. Analyse des échantillons :

- **Prélèvement et conservation des échantillons**

L'analyse se fait à partir d'un échantillon de sang frais, prélevé sur anticoagulant EDTA

Les échantillons de sang peuvent être conservés au maximum 7 jours au réfrigérateur (entre 2 et 8 °C).

➤ **Préparation des échantillons et des réactifs**

a. Préparation préliminaire (lavage du culot globulaire)

Etape 1 : Homogénéiser le tube de sang total (recueilli sur EDTA ou héparine)

Etape 2 : Centrifuger le tube à **5000 tr/min pendant 5 min** pour séparer le plasma des hématies

Etape 3 : Eliminer soigneusement la totalité du plasma surnageant.

Etape 4 : Laver le culot globulaire **2 fois de suite** : ajouter environ 10 volumes de solution saline (NaCl 0,9%) pour 1 volume de globule rouges, mélanger doucement, centrifuger, puis aspirer le surnageant.

Etape 5 : Après le dernier lavage, éliminer l'excès de solution saline et agiter brièvement le culot pur au vortex.

b. Dilution et Hémolyse standard

L'hémolyse s'effectue en utilisant la solution d'hémolyse Sebia (fournie dans le kit HYDRAGEL). Le ratio varie selon le nombre de puits/échantillons du gel :

- Pour les gels HYDRAGEL 7 ou 15 :
 - 10 µl de culot globulaire lavé.
 - 130 µl de solution d'hémolyse Sebia.

Contrôles de qualité : Préparer parallèlement les contrôles internes de qualité (comme le Contrôle Hb AFSC ou le contrôle normal/pathologique Sebia) selon la même méthode d'hémolyse.

Réactifs de l'automate : S'assurer que le colorant (Amidoschwarz ou Rouge Ponceau) et la solution de décoloration (acide acétique) sont correctement dilués et installés dans les réservoirs de l'HYDRASYS 2.

➤ **Dépôt et Configuration (Sur l'applicateur)**

Une fois l'hémolyse complète obtenue (la solution doit devenir limpide et d'un rouge transparent homogène),

- Déposer la quantité requise d'hémolysat de chaque patient et des contrôles (**généralement 10 µL**) dans les puits de la barrette de dépôt Sebia.
- Placer un peigne d'application propre dans l'applicateur.

➤ **Réalisation sur l'HYDRASYS 2**

L'automate prend en charge l'ensemble du cycle : migration, séchage, coloration et décoloration.

Préparation de la chambre de migration : Verser la solution de contact (généralement de l'eau distillée additionnée d'un agent mouillant) sur la plaque froide de l'HYDRASYS 2 pour assurer une bonne conduction thermique.

Mise en place du gel : Sortir le gel d'agarose HYDRAGEL de son emballage. Éponger délicatement l'excès de liquide en surface si nécessaire. Placer le gel sur la plaque froide en évitant les bulles d'air.

Positionnement des mèches : Installer les mèches tamponnées fournies aux extrémités du gel.

Lancement du programme : Sélectionner le programme adéquat sur l'écran tactile de l'appareil (ex: Hb alcalin ou Hb acide).

Dépôt automatique et migration : Fermer le capot. L'automate abaisse le peigne pour appliquer l'échantillon sur le gel, puis lance la migration électrophorétique sous tension contrôlée.

Phases de traitement thermique et chimique (Automatiques) :

Séchage initial du gel.

Coloration via les pompes internes de l'appareil avec le colorant.

Décoloration successive pour éliminer le fond.

Séchage final pour obtenir un gel parfaitement transparent et sec.

➤ **Lecture et Interprétation**

Une fois le cycle terminé, l'automate émet un signal sonore.

Numérisation : Avec HYDRASYS 2 SCAN, introduisez le gel sec dans le lecteur intégré. L'appareil scanne les pistes par densitométrie.

Traitement des données : Le logiciel PHORESIS Core Software convertit les bandes colorées en pics d'absorbance (courbes densitométriques).

Validation :

Vérifier que les bandes du profil de contrôle (A, F, S, C) ont migré aux positions attendues pour valider la technique.

Quantifier les fractions (Hémoglobine A, A₂, F ou les variants anormaux S, C, etc.).

2.6.4. Résultats et interprétation

La densitométrie permet de définir les concentrations relatives (pourcentages) de chaque fraction.

- **Valeurs de référence :**

- Hémoglobine A $\geq 96,5$ %
- Hémoglobine F $< 2,0$ % après un an d'âge
- Hémoglobine A₂ $\leq 3,5$ %

- **Interprétation des profils pathologiques**

- **Anomalies qualitatives : Hémoglobinopathies**

Quatre (4) hémoglobines anormales sont d'intérêt médical chez l'homme : S, C, E et D.

2.7. Collecte des données

Les données ont été collectées à partir des résultats d'examens biomédicaux, et des registres du laboratoire d'analyse médicale. La collecte des données a été faite par le logiciel de collecte électronique KoboToolbox. La base des données a été ensuite extraite sous format Excel puis importé dans le logiciel d'analyse de données SPSS version 25.

2.8. Variables étudiés (qualitatives et quantitatives)

Variables quantitatives	Variables qualitatives
Age	Sexe, profession, statut matrimonial,
Taux d'hémoglobine,	Notion de cosanguinité, Notion de transfusion,
Volume globulaire moyen,	Antécédant familial d'hémoglobinopathie
TCMH	
Nombre de globule rouge	
Fractions d'hémoglobine	

2.9. Traitement et analyse des données

Les données ont été saisies et analysées à l'aide du logiciel SPSS 25. Les statistiques descriptives ont été calculées. Pour les variables qualitatives les proportions ont été présentées et pour les variables quantitatives les moyennes $\pm$ leur écart type ont été calculées.

Les résultats ont été reportés dans le tableau ou représentés sous forme de figures (histogramme pour les variables quantitatives continues, camembert pour les variables qualitatives et diagramme en bâton pour les variables quantitatives discrètes).

2.10. Considérations éthiques

Au cours de cette étude nous avons respecté les principes d'éthique. Les données ont été collectées en garantissant la confidentialité et l'anonymat des personnes. Les données de l'étude ont été utilisées uniquement pour des fins scientifiques.

RESULTATS

III. RESULTATS

Pendant notre période d'étude nous avons colligé 214 hémoglobinopathies sur 657 examens d'analyse biomédicale dans le service de Laboratoire biomédicale et d'anatomopathologie de l'Hôpital du Mali soit une fréquence de 32,6%.

Tableau II : répartition des patients selon la tranche d'âge.

Tranche d'âge (ans)	Effectifs	Pourcentage (%)
≤18	399	60,7
19-25	78	11,9
26-35	83	12,6
≥36	97	14,8
Total	657	100,0

La tranche d'âge inférieur ou égal à 18 ans était majoritaire avec 60,7% des cas et une moyenne d'âge de 18 ± 16 ans.

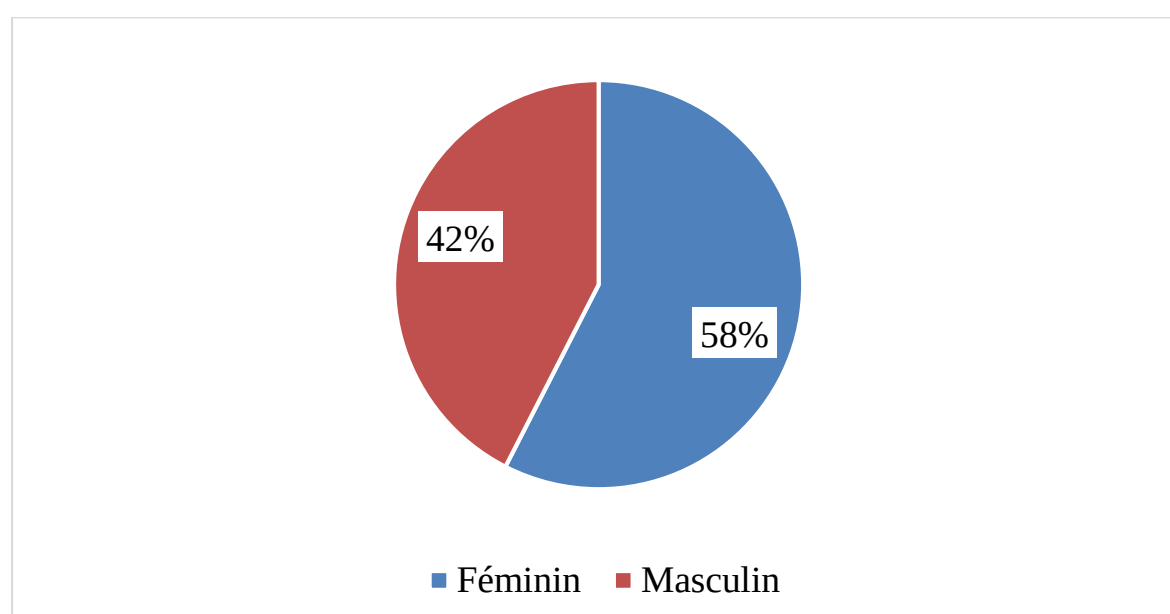


Figure 9 : répartition des patients selon le sexe.

Le sexe féminin était majoritaire avec 58% des cas et le sexe-ratio était 0. 72.

Tableau III : répartition des patients selon le statut matrimonial

Statut matrimonial	Effectifs	Pourcentage (%)
Célibataire	442	67,3
Marié	204	31,0
Veuf (ve)	9	1,4
Divorcé	2	0,3
Total	657	100,0

L'analyse de ce tableau montre que les célibataires étaient majoritaires avec 67,3% suivi des mariés avec 31% des cas.

Tableau IV : répartition des patients selon la profession

Profession	Effectifs	Pourcentage (%)
Elève/Étudiant	443	67,4
Ménagère	86	13,1
Fonctionnaire	38	5,8
Commerçant(e)	30	4,6
Ouvrier	29	4,4
Agent de santé	17	2,6
Retraité	8	1,2
Chercheur	3	0,5
Entrepreneur	3	0,5
Total	657	100,0

Ce tableau montre que les élèves/étudiants étaient majoritaires avec 67,4% des patients, suivi des ménagères avec 13,1% des cas.

Tableau V : répartition des patients selon le type d'hémoglobinopathie détecté.

Type d'hémoglobinopathie	Effectifs	Pourcentage (%)
Hb AS	76	35,5
Hb AC	57	26,6q
Hb SS	45	21,0
Hb SC	25	11,7
Hb CC	4	1,9
S/ β^0 thal	4	1,9
S/ β^+ thal	3	1,4
Total	214	100

La drépanocytose hétérozygote AS représentait 35,5% des diagnostics étiologiques.

Tableau VI : répartition des patients en fonction de la tranche d'âge et du type d'hémoglobinopathie.

Type d'hémoglobinopathie	Tranche d'âge				Total	P-value
	<18 ans	19-25 ans	26-35 ans	≥ 36 ans		
Hb AS	44	8	12	12	76	0,805
Hb SS	41	2	0	2	45	0,001
Hb AC	30	6	13	8	57	0,043
Hb SC	15	5	1	4	25	0,390
Hb CC	4	0	0	0	4	0,457
S/ β^+ thal	2	0	0	1	3	0,212
S/ β^0 thal	4	0	0	0	4	0,457

Il existait une relation statistiquement significative entre Hb SS et Hb AC et la tranche d'âge.

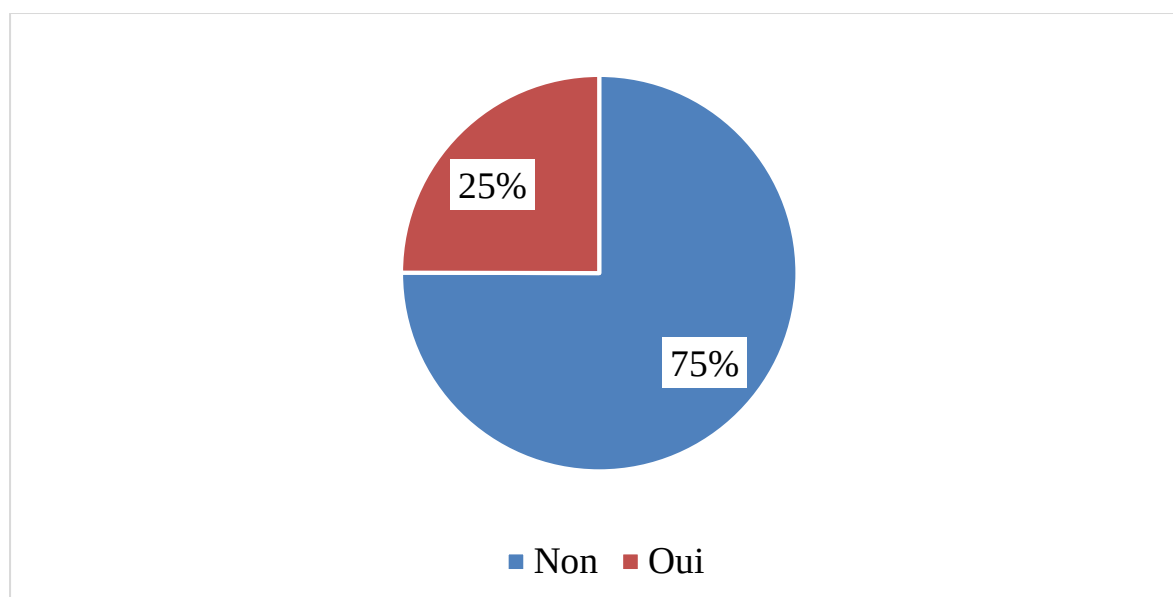


Figure 10 : répartition des patients selon la notion de consanguinité.

Les patients avec une notion de consanguinité étaient observés à 25% des cas.

Tableau VII : répartition des patients en fonction de la notion consanguinité et du type d'hémoglobinopathie.

Type d'hémoglobinopathie	Consanguinité		Total	P-value
	Non	Oui		
Hb AS	59	17	76	0,579
Hb SS	30	15	45	0,346
Hb AC	42	15	57	0,822
Hb SC	18	7	25	0,720
Hb CC	4	0	4	0,247
S/ β^+ thal	2	1	3	0,801
S/ β^0 thal	4	0	4	0,247

Il n'existait pas de relation statistiquement significative entre la notion de consanguinité et le diagnostic étiologique

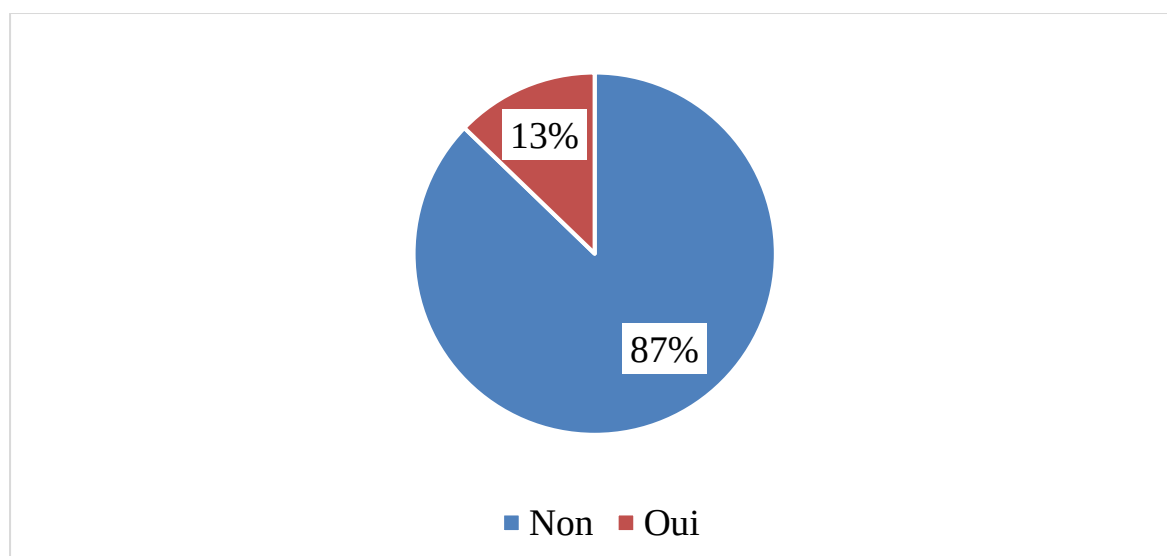


Figure 11 : répartition des patients en fonction de la notion de transfusion sanguine.

Les patients ayant une notion de transfusion sanguine représentaient 13% des cas.

Tableau VIII : répartition des patients en fonction de la notion de transfusion sanguine et du type d'hémoglobinopathie.

Type d'hémoglobinopathie	Notion de transfusion sanguine		Total	P-value
	Non	Oui		
Hb AS	63	13	76	0,230
Hb SS	29	16	45	0,001
Hb AC	49	8	57	0,891
Hb SC	23	2	25	0,465
Hb CC	3	1	4	0,463
S/ β^+ thal	2	1	3	0,526
S/ β^0 thal	4	0	4	0,442

Il existait une relation statistiquement significative entre Hb SS et la notion de transfusion sanguine.

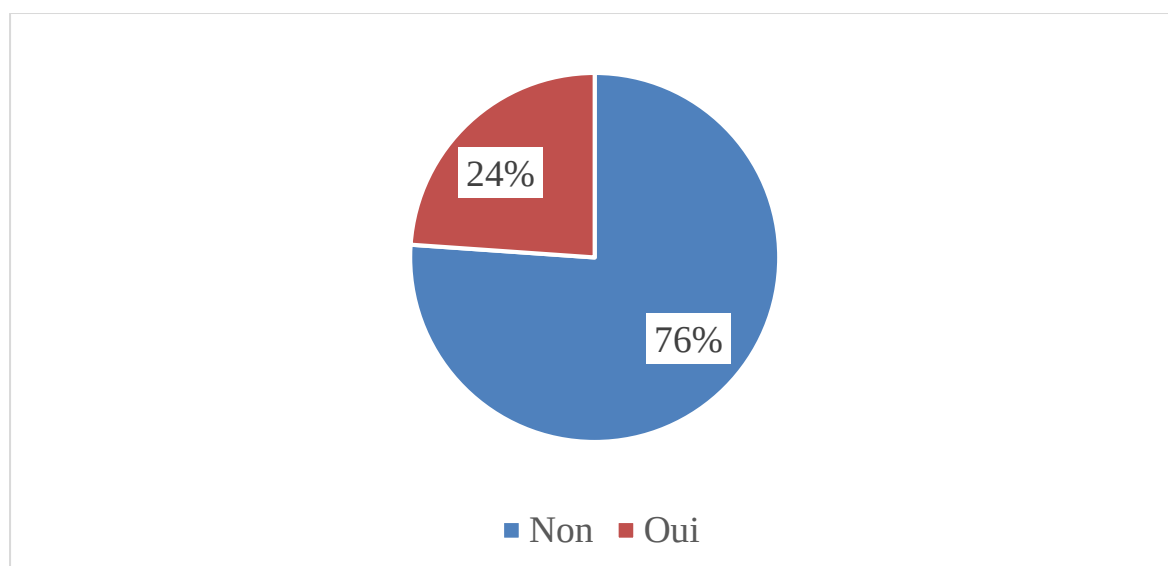


Figure 12 : Répartition des patients selon l'antécédent familial d'hémoglobinopathie.

L'antécédent d'hémoglobinopathie a été observé à 24% des cas.

Tableau IX : répartition des patients selon les paramètres de l'hémogramme.

Hémogramme	Effectifs	Pourcentage (%)
Normal	326	49,6
Anémie microcytaire	209	31,8
Anémie normocytaire	116	17,7
Anémie macrocytaire	6	0,9
Total	657	100,0

L'hémogramme était normal chez 49,6% des patients. L'anémie était majoritairement microcytaire observé chez 31,8% des patients.

DISCUSSION

IV. DISCUSSION

4.1. Approche méthodologique

Nous avons mené une étude transversale et analytique à collecte rétrospective et prospective sur la prévalence des hémoglobinopathies au service de laboratoire de l'hôpital du Mali. Nous avons inclus au total 657 patients répondant à nos critères.

4.2. Caractéristique sociodémographique

Dans notre étude les patients âgés de moins de 18 ans étaient de 60,7% des cas. L'âge moyen était de 18 ± 16 ans avec des extrêmes de 1 et 76 ans. Ce résultat est comparable à celui de Belhadi [50] en Algérie en 2011 dans lequel les formes homozygotes (drépanocytose et β -thalassémie) ont été détectées chez les enfants d'âges inférieurs à 5 ans, la double hétérozygote S/C chez un enfant de 6 ans, et les formes hétérozygotes détectées à tous les âges. Dans l'étude d'Abdaoui [51] mené en Algérie en 2020, la moyenne d'âge des patients β -thalassémiques était de $22,8 \pm 4,8$ ans avec intervalle allant de 15 ans jusqu'à 37 ans. Pour la majorité des patients, à savoir 34 cas, soit 60,7%, l'âge du diagnostic était situé entre 0 et 1 an dans l'étude de Benariba et collaborateur [52] en 2018 en Algérie. L'âge au moment du diagnostic des cas d'HbP a varié entre 2 et 79 ans, avec une moyenne de 37 ans dans l'étude de Laanait [53] au Maroc en 2018. La moyenne d'âge au moment du diagnostic des cas de thalassémie a été de 10,4 ans et de 6,7 ans pour la drépanocytose dans l'étude menée par Manssouri [54] sur l'étude des cas des hémoglobinopathies enregistrées au service d'hématologie centre d'oncologie d'Agadir au Maroc en 2022. Dans l'étude de Dahmani [55] réalisée au Maroc en 2016, 53,3% patients avaient moins de 16 ans.

L'âge relativement jeune pourrait s'expliquer par la précocité des manifestations cliniques de certaines maladies de l'hémoglobine.

Dans notre étude, le sexe féminin était de 58% des patients. Résultat supérieur à celui de Dahmani [55] qui a rapporté dans son étude une prédominance féminine avec 52,8% des cas. Abbassen [56] dans son étude a montré une répartition inégale entre les deux sexes, en notant une prédominance masculine de 67%, avec un sex-ratio de 2,0 en 2021 en Algérie. Dahmane [57] rapporte en 1987 un taux de 61% de patients de sexe masculin en Algérie. Conte R et collaborateurs [58] dans leurs études menées en Italie sur le Registre multirégional ont retrouvé une prédominance en faveur du sexe féminin en 2016.

La drépanocytose étant une affection héréditaire transmise selon le mode mendélien autosomique récessif, elle atteint aussi bien les hommes que les femmes ce qui pourrait expliquer ce dimorphisme sexuel peu significative.

4.3. Fréquence des hémoglobinopathies

Notre étude a portée sur 657 patients dont 214 avec une hémoglobinopathie soit une fréquence de 32,6%. Ce résultat est comparable à celui de Manssouri [54] qui dans son étude a rapporté une fréquence de 95,45% de patients atteints d'hémoglobinopathies homozygote ou hétérozygote. Abbassen [56] dans son étude a rapporté une fréquence d'hémoglobinopathie à 8,5%. Dahmani [55] a rapporté une prévalence de 73% d'hémoglobinopathie. Sur un échantillon de 1483 patients, 406 patients soit 27,4% présentaient une hémoglobinopathie dans l'étude menée en 2019 sur la "Prévalence des anomalies de l'hémoglobine dans une population apparemment en bonne santé au Bénin" par Zohoun et al [59]. Ouédraogo et al [60] ont rapporté comme fréquence d'hémoglobinopathie dans son étude à Ouagadougou en 2010, 51,30% de cas. Les hémoglobinopathies sont les maladies monogéniques les plus courantes dans le monde, avec une fréquence considérable dans certaines régions, en particulier dans les pays méditerranéens et du Moyen-Orient [61].

4.4. Données cliniques

Les patients ayant une notion de consanguinité représentaient 25% des cas. Ce résultat est proche de celui de Laghmami [62] qui a rapporté au Maroc en 2018 24,7% des patients avec d'antécédents familiaux de consanguinité, dont 18,5% de premier degré et 6,2% de 2^{ème} degré. Dans l'étude de Dahmani [55], 83,1% présentaient des antécédents de consanguinités et retrouvé aussi dans l'étude de Manssouri [54] avec 48,7% des patients. Benariba et collaborateur [52] nous rapporte dans son étude un taux de consanguinité de 33,93% dont 16,07% du premier degré, 10,71% de 2^{ème} degré et 7,14% de 3^{ème} degré.

La consanguinité seule, ne semble pas être la cause principale des maladies mais elle augmente la probabilité de l'apparition de la maladie. Le nombre d'enfants β thalassémiques ou drépanocytaires dans une famille peut avoir des répercussions significatives sur la prise en charge des malades. Plus il y a d'enfants malades, plus les charges sont élevées, plus il y a de décès [52].

Les patients avec un antécédent de transfusion sanguine représentaient 13% des cas. Ce qui est supérieur à celui de Laanait [53] sur le profil des hémoglobinopathies a rapporté une fréquence de 7,1% de patients ayant une notion de transfusion sanguine. La notion de transfusion sanguine fut rapportée chez 1cas/1000 soit 0,1% dans l'étude d'Abbassen [56]. La prise en charge des patients atteints d'hémoglobinopathie repose notamment sur des transfusions sanguines itératives qui visent à obtenir une hémoglobine fonctionnelle en concentration suffisante afin de corriger l'anémie, et à faire baisser le pourcentage d'hémoglobine S dans la drépanocytose. Cependant, la prise en charge transfusionnelle de ces patients est souvent compliquée du fait de la diversité génétique entre donneurs de sang et patients [63].

L'anémie majoritaire était de type normochrome microcytaire dans 31,8% des cas, résultat différent de celui rapporté par Dahmani [55] qui a trouvé une

anémie normocytaire normochrome chez 70% des patients. Abbassen [56] rapporte dans son étude un taux de 22,4% de patients anémiques. Parmi ces derniers l'anémie était de type microcytaire dans 28,2% et hypochrome dans 20,7% des cas. Dans l'étude de Shabbir et al [64] mené en 2016 au Pakistan, les données biologiques des patients atteints de bêta-thalassémie homozygote ont révélés une anémie hypochrome microcytaire. Dans l'étude d'Abdaoui [51], l'anémie a été retrouvée chez tous les patients et avec une microcytose dans 58% et une hypochromie dans 22,16 % des cas.

Ces résultats pourront s'expliquer par une hémolyse chronique chez le patient drépanocytaire [65].

4.5. Hémoglobinopathies

4.5.1. Drépanocytose hétérozygote AS

La drépanocytose hétérozygote AS représentait 35,5% des diagnostics étiologiques. Ce résultat est comparable à celui de Dahmani [55] qui rapporte une fréquence de 40,6% de drépanocytose hétérozygote AS . Cette fréquence était de 32% et 2,85% dans les études de Belhadi [50] et d'Abbassen [56].

4.5.2. Hémoglobinoase AC

L'hémoglobinoase hétérozygote AC représentait 26,6% des cas d'hémoglobinopathie. Ce résultat est supérieur à celui de Dahmani [55] qui a rapporté au Maroc 2,4% de cas d'hémoglobinoase hétérozygote de forme AC. Belhadi [50] a quant à lui diagnostiqué dans son étude 50 cas d'hémoglobinopathies dont 2% étaient de forme hétérozygote A/C.

4.5.3. Drépanocytose homozygote SS

La forme homozygote SS a été observée chez 21% des patients qui était comparable à ceux de Belhadi [50] et de Dahmani [58] qui nous rapportent une fréquence de 20% et de 23% de forme homozygote SS.

Ces résultats pourraient s'expliquer par le fait que la forme SS soit une des formes majeures et la plus fréquente.

4.5.4. Autres formes

Dans notre étude, les hémoglobinopathies de forme double hétérozygote SC représentaient 11,7% des cas, la forme CC 1,9% ; la bêta-zéro thalassemie 1,9% ; bêta-plus thalassemie 1,4. Laanait [53] a noté une prédominance du trait β -thalassémique (75% des cas) dans son travail. Dans une étude Qatarienne réalisée par Fawzi ZO [66] en 2003, le trait β -thalassémique a présenté 39,3% des cas d'hémoglobinopathies. Dans l'étude de Manssouri [54], la répartition des patients en fonction du diagnostic étiologique a montré une prédominance des anomalies qualitatives de l'Hb (53,9%) par rapport aux cas relevant des anomalies quantitatives (46,1%).

CONCLUSION

CONCLUSION

Au terme de notre étude, les patients âgés de 18 ans ou moins représentaient 60,7% des cas avec un âge moyen de 18 ± 16 ans et des extrêmes de 1 et 76 ans. Le sexe féminin était majoritaire avec 58% des cas. Les antécédents de consanguinité et de transfusion sanguine sont ressortis chez respectivement 25% et 13% de nos patients. L'anémie était de type normochrome microcytaire dans 31,8% des cas. La drépanocytose hétérozygote AS était le principal diagnostic étiologique (35,5%) suivie de l'hémoglobinosose hétérozygote (AC 26,6%) ; drépanocytose SS (21,0%) ; la forme double hétérozygote SC (11,7%), forme CC (1,9%) ; béta-zéro thalassémie (1,9%) et béta-plus thalassémie (1,4%). Les hémoglobinopathies comptent parmi les maladies monogéniques les plus fréquentes dans le monde, avec une répartition géographique cosmopolite à cause du flux migratoire.

RECOMMANDATIONS

RECOMMANDATIONS

- **Aux autorités politiques et sanitaires**
 - Sensibilisation active de la population, notamment parmi les jeunes ;
 - Fournir gratuitement du conseil génétique aux porteurs et aux couples à risque pour les hémoglobinopathies ;
 - Étendre le dépistage néonatal des hémoglobinopathies à toutes les régions à risque ;
- **Aux personnels soignants**
 - Tenir à jour le registre national des patients pour les hémoglobinopathies dans le pays pour les actions de prévention prospectives ;
 - Référer le malade dans les structures spécialisées puis le rassurer.
- **A la population**
 - Eviter les mariages consanguins ;
 - Etre régulier avec le traitement instauré ;
 - Adhérer aux règles de l'éducation thérapeutique.

REFERENCES

REFERENCES

1. Kpakoutou NA. Complications pulmonaires chez les enfants drépanocytaires majeurs suivis dans le département de pédiatrie du CHU Gabriel. [Thèse]. USTTB. 2020, N°129: 97p.
2. Toure BA. Drépanocytose. Cours FMOS/USTTB. [Pdf]. Scrib.2024: 54p.
3. Guindo A, Cablay K, Kamate J, MacLean B, Saye D, Dembele P, et al. Systematic point-of-care newborn screening for sickle cell disease in rural Mali, West Africa. Br J Haematol. 28 sept 2025. doi:10.1111/bjh.70158 PubMed PMID: 41017254.
4. Musuka HW, Iradukunda PG, Mano O, Saramba E, Gashema P, Moyo E, et al. Evolving Landscape of Sickle Cell Anemia Management in Africa: A Critical Review. Trop Med Infect Dis. déc 2024;9(12):292. doi:10.3390/tropicalmed9120292
5. Black P, Wiliam D. Assessment and classroom learning. Assessment in Education: Principles, Policy & Practice. 1998 : 5(1): 7-74p.
6. Diarra D. Profil de l'hémogramme chez les drépanocytaires de 6 mois à 15ans au CHU Gabriel Touré en 2024 au Mali. [Mémoire]. USTTB. 2025 : 53p.
7. Guindo A, Koya A, Sarro YDS, Toure AB, Doumbia M, Traoré Y, et al. Analysis of Iron Status in Sickle Cell Disease Patients During Steady State at the Center de Recherche et de Lutte contre la Drépanocytose (CRLD) Bamako. Hemoglobin. sept 2024;48(5):314-8. doi:10.1080/03630269.2024.2419889 PubMed PMID: 39496616; PubMed Central PMCID: PMC11652208.
8. Samaké M. Aspects epidémio-cliniques de la drépanocytose dans le service de pédiatrie de l'hôpital du Mali.[Thèse]. USTTB; 2025.N°44:68p.
9. Touré N. Types d'hémoglobine et groupes sanguins ABO chez les patients venus au centre d'infectiologie charles merieux de 2017 à 2020 [Thèse pharmacie]. Bamako, Mali : USTTB ; 2022. N°26, 94p.
10. Rahabi R, Bouachba A. Les Hémoglobinopathies : Drépanocytose et Thalassémie [Mémoire]. Algérie : Université des Frères Mentouri Constantine; 2021. 86p.
11. Abdaoui W. Caractérisation biologique et moléculaire des hémoglobinopathies dans le Nord-est Algérien [Thèse science Biologie]. Algérie, Guelma : Université 08 Mai 1945 Guelma; 2020. 152p.

12. Couque N, De montalembert M. Diagnostic d'une hémoglobinopathie. Feuille Biol. mars 2013;n° 311:5-18.
13. Lamarre. Hématologie, cancérologie, neurologie, ORL, stomatologie, chirurgie maxillo-faciale, ophtalmologie, dermatologie, maladies infectieuses [Internet]. 2008 [cité 3 août 2023]. Disponible sur: <https://messervices.cite-sciences.fr/ressource/990002276660304176>
14. El-Kamah GY, Amr KS. Thalassémie — Du génotype au phénotype. In: Inherited Hemoglobin Disorders [Internet]. IntechOpen; 2011 [cité 3 août 2023]. Disponible sur: <https://www.intechopen.com/chapters/49387> doi:10.5772/61433
15. Wajcman H, Riou J, Yapo AP. Globin chain analysis by reversed phase high performance liquid chromatography: recent developments. Hemoglobin. août 2002;26(3):271-84. doi:10.1081/hem-120015031 PubMed PMID: 12403492.
16. Andriamasy JC. La drépanocytose infantile en milieu hospitalier au CHDII de Manakara [Thèse Médecine]. Madagascar, Antananarivo : Université d'Antananarivo; 2004.n°7108 89p.
17. Levy JP,B Varet,JP Clauvel,F Lefrère Hématologie et transfusion 2e édition. France : 2008. 406p.
18. Belhadi K. Diagnostic Biologique et Moléculaire de la Beta-thalassémie chez une Partie d'Enfants d'Algérie [Thèse science Biologie]. Algérie : Université BATNA-2-departement de biologie des organismes; 2018. 143p.
19. R Laanait. Profil des hémoglobinopathies au service de biochimie de l'hôpital Avicenne [Thèse Médecine]. Marrakech, Maroc : Université Cadi Ayyad ; 2018. n°113, 174p.
20. Baudin B. Les hémoglobines normales et pathologiques. Rev Francoph Lab. 1 avr 2016;Les maladies de l'hémoglobine2016(481):27-34. doi:10.1016/S1773-035X(16)30126-5
21. Ouiminga RM, Tiendrebeogo H, Guiguemde TR, Soudre BR, Sanou A. ENSEIGNANTS PERMANENTS.
22. Ou CN, Rognerud CL. Diagnosis of hemoglobinopathies: electrophoresis vs. HPLC. Clin Chim Acta Int J Clin Chem. nov 2001;313(1-2):187-94. doi:10.1016/s0009-8981(01)00672-6 PubMed PMID: 11694258.

23. Labie D, Elion J. Bases moléculaires et physiopathologiques des maladies de l'hémoglobine Molecular and pathophysiological bases. EMC - Hématologie. 1 déc 2005;2:220-39. doi:10.1016/j.emch.2005.10.001
24. Bouree P, Ensaf A. La drépanocytose : une hémoglobinopathie tropicale qui devient cosmopolite. Option/Bio. 1 nov 2012;23:15-7. doi:10.1016/S0992-5945(12)71113-3
25. Brousse V, Allaf B, Benkerrou M. Dépistage néonatal de la drépanocytose en France. Médecine/Sciences. mai 2021;37(5):482-90. doi:10.1051/medsci/2021056
26. Lionnet F, Arlet JB, Bartolucci P, Habibi A, Ribeil JA, Stankovic K. Recommandations pratiques de prise en charge de la drépanocytose de l'adulte. Rev Med Interne. 2009;Supplement 3(30):S162-223. doi:10.1016/j.revmed.2009.07.001
27. Rees DC, Williams TN, Gladwin MT. Sick cell disease. Lancet Lond Engl. 11 déc 2010;376(9757):2018-31. doi:10.1016/S0140-6736(10)61029-X PubMed PMID: 21131035.
28. Jeanne L. Place de l'électrophorèse capillaire dans le diagnostic et le suivi des hémoglobinopathies. Option/Bio. 1 avr 2010;21(434):17-20. doi:10.1016/S0992-5945(10)70424-4
29. Piel FB, Howes RE, Patil AP, Nyangiri OA, Gething PW, Bhatt S, et al. The distribution of haemoglobin C and its prevalence in newborns in Africa. Sci Rep. 17 avr 2013;3:1671. doi:10.1038/srep01671 PubMed PMID: 23591685; PubMed Central PMCID: PMC3628164.
30. Wiwanitkit V. Hemoglobin E disorder: Newborn screening program. Indian J Hum Genet. 2013;19(3):279-81. doi:10.4103/0971-6866.120808 PubMed PMID: 24339538; PubMed Central PMCID: PMC3841550.
31. Moiz B, Hashmi MR, Nasir A, Rashid A, Moatter T. Hemoglobin E syndromes in Pakistani population. BMC Blood Disord. 25 mars 2012;12:3. doi:10.1186/1471-2326-12-3 PubMed PMID: 22443415; PubMed Central PMCID: PMC3329421.
32. Mario N, Sala N. Diagnostic biologique des hémoglobinopathies. Rev Francoph Lab. 1 avr 2016;2016:35-47. doi:10.1016/S1773-035X(16)30127-7

33. Bonello-Palot N, Badens C. Bases moléculaires des syndromes thalassémiques et facteurs génétiques modulateurs de sévérité de la beta-thalassémie. *Rev Méditerranéenne Génétique Hum.* avr 2010;1:1-10.
34. Joly P, Pondarre C, Badens C. [Beta-thalassemias: molecular, epidemiological, diagnostical and clinical aspects]. *Ann Biol Clin (Paris).* 2014;72(6):639-68. doi:10.1684/abc.2014.1015 PubMed PMID: 25486662.
35. Hartevelde CL, Higgs DR. Alpha-thalassaemia. *Orphanet J Rare Dis.* 28 mai 2010;5:13. doi:10.1186/1750-1172-5-13 PubMed PMID: 20507641; PubMed Central PMCID: PMC2887799.
36. Schechter AN. Hemoglobin research and the origins of molecular medicine. *Blood.* 15 nov 2008;112(10):3927-38. doi:10.1182/blood-2008-04-078188 PubMed PMID: 18988877; PubMed Central PMCID: PMC2581994.
37. Cao A, Galanello R. Beta-thalassemia. *Genet Med.* févr 2010;12(2):2. doi:10.1097/GIM.0b013e3181cd68ed
38. Premawardhena A, Arambepola M, Katugaha N, Weatherall DJ. Is the beta thalassaemia trait of clinical importance? *Br J Haematol.* mai 2008;141(3):407-10. doi:10.1111/j.1365-2141.2008.07071.x PubMed PMID: 18341640.
39. Bennis FZ, Biaz A, Zkik A, Rachid A, Bouhsain S, Dami A, et al. Infarctus de l'os fémoral révélant une drépanocytose composite SC chez un patient marocain. *Pan Afr Med J.* 28 août 2020;36:361. doi:10.11604/pamj.2020.36.361.22688 PubMed PMID: 33224427; PubMed Central PMCID: PMC7664144.
40. Shang X, Peng Z, Ye Y, Asan null, Zhang X, Chen Y, et al. Rapid Targeted Next-Generation Sequencing Platform for Molecular Screening and Clinical Genotyping in Subjects with Hemoglobinopathies. *EBioMedicine.* sept 2017;23:150-9. doi:10.1016/j.ebiom.2017.08.015 PubMed PMID: 28865746; PubMed Central PMCID: PMC5605365.
41. Mannel EYC, Cédric NAMR, Philippe AA, Ambroise SE, Angèle P, Paul KN, et al. Taux de l'Hémoglobine Foétale chez les Enfants Drépanocytaires Homozygotes et Effet sur la Sévérité Clinique de la Maladie: Hémoglobine foétale chez les enfants drépanocytaires et sévérité clinique. *Health Sci Dis.* 10 févr 2022;23(2 Suppl 1). doi:10.5281/hsd.v23i2
42. Kattamis A, Forni GL, Aydinok Y, Viprakasit V. Changing patterns in the epidemiology of β -thalassemia. *Eur J Haematol.* déc 2020;105(6):692-703.

- doi:10.1111/ejh.13512 PubMed PMID: 32886826; PubMed Central PMCID: PMC7692954.
43. Kim S, Tridane A. Thalassemia in the United Arab Emirates: Why it can be prevented but not eradicated. PLoS ONE. 30 janv 2017;12(1):e0170485. doi:10.1371/journal.pone.0170485 PubMed PMID: 28135306; PubMed Central PMCID: PMC5279727.
 44. Kohne E. Hemoglobinopathies: clinical manifestations, diagnosis, and treatment. Dtsch Arzteblatt Int. août 2011;108(31-32):532-40. doi:10.3238/arztebl.2011.0532 PubMed PMID: 21886666; PubMed Central PMCID: PMC3163784.
 45. Hassane M, Benkirane S, Motiaa Y, Dahmani F, Elkhorrassani M, Masrar A. Profil du facteur Von Willebrand dans la grossesse: étude descriptive chez 390 femmes enceintes au Maroc. The Pan African Medical Journal. 18 déc 2018;31(232).
 46. Dembélé KC, Veyrat-Durebex C, Aldiouma G, Chupin S, Tessier L, Goïta Y, et al. Sick Cell Disease: Metabolomic Profiles of Vaso-Occlusive Crisis in Plasma and Erythrocytes. J Clin Med. 11 avr 2020;9(4):1092. doi:10.3390/jcm9041092 PubMed PMID: 32290473; PubMed Central PMCID: PMC7230294.
 47. Cintho Ozahata M, Page GP, Guo Y, Ferreira JE, Dinardo CL, Carneiro-Proietti ABF, et al. Clinical and Genetic Predictors of Priapism in Sick Cell Disease: Results from the Recipient Epidemiology and Donor Evaluation Study III Brazil Cohort Study. J Sex Med. déc 2019;16(12):1988-99. doi:10.1016/j.jsxm.2019.09.012 PubMed PMID: 31668730; PubMed Central PMCID: PMC6904926.
 48. Chingwundoh FI, Smith S, Anie KA. Treatments for priapism in boys and men with sickle cell disease. Cochrane Database Syst Rev. 19 sept 2017;9(9):CD004198. doi:10.1002/14651858.CD004198.pub3 PubMed PMID: 28926088; PubMed Central PMCID: PMC6483794.
 49. Bollig C, Schell LK, Rücker G, Allert R, Motschall E, Niemeyer CM, et al. Deferasirox for managing iron overload in people with thalassaemia. Cochrane Database Syst Rev. 15 août 2017;8(8):CD007476. doi:10.1002/14651858.CD007476.pub3 PubMed PMID: 28809446; PubMed Central PMCID: PMC6483623.
 50. Belhadi K. Etude des hémoglobinopathies dans la population de la région de Batna [Mémoire]. Batna : Université El Hadj Lakhder ; 2011. 89p.

51. Abdaoui W. Caractérisation biologique et moléculaire des hémoglobinopathies dans le Nord-est Algérien [Thèse]. Guelma : Université 8 Mai 1945 ; 2020. 152p.
52. Benariba S et al. Profils épidémiologique, hématologique et génétique de β -thalassémiques et de drépanocytaires, dans la région de Constantine [Thèse]. Constantine: Université Frères Mentouri ; 2018. 95p.
53. Laanait R. Profil des hémoglobinopathies au service de biochimie de l'hôpital Avicenne [Thèse]. Marrakech : Université Cadi Ayyad ; 2018. 174p.
54. Manssouri L. Etude des cas des hémoglobinopathies enregistrés au service d'hématologie centre d'oncologie d'Agadir [Thèse]. Marrakech : Université Cadi Ayyad ; 2022. 132p.
55. Dahmani F, Benkirane S, Kouzih J, Woumki A, Mamad H, Masrar A. Profil épidémiologique des hémoglobinopathies: étude transversale descriptive autour du cas index. Pan Afr Med J. 29 juin 2017;27:150. doi:10.11604/pamj.2017.27.150.11477 PubMed PMID: 28904678; PubMed Central PMCID: PMC5567958.
56. Abbassen N. Aspects biologiques et épidémiologiques des hémoglobinopathies dans la ville de Sétif [Thèse]. Sétif : Université Ferhat Abbas ; 2021. 302p.
57. Dahmane-Arbane M, Blouquit Y, Arous N, Bardakdjian J, Benamani M, Riou J, et al. [Hemoglobin Boumerdès alpha 2(37) (C2) Pro----Arg beta 2: a new variant of the alpha chain associated with hemoglobin S in an Algerian family]. Nouv Rev Fr Hematol. 1987;29(5):317-20. PubMed PMID: 3438164.
58. Conte R, Ruggieri L, Gambino A, Bartoloni F, Baiardi P, Bonifazi D, et al. The Italian multiregional thalassemia registry: Centers characteristics, services, and patients' population. Hematol Amst Neth. août 2016;21(7):415-24. doi:10.1080/10245332.2015.1101971 PubMed PMID: 26863102.
59. Zohoun A, Baglo Agbodande T, Zohoun L, Anani L. Prevalence of hemoglobin abnormalities in an apparently healthy population in Benin. Hematol Transfus Cell Ther. 2020;42(2):145-9. doi:10.1016/j.htct.2019.06.005 PubMed PMID: 31523029; PubMed Central PMCID: PMC7248501.
60. Ouédraogo DD, Nacoulma EWC, Kafando E, Ouédraogo A, Tiéno H, Koulidiaty J, et al. Pathologies rhumatologiques et hémoglobinopathies à

Ouagadougou (Burkina Faso). Bull Société Pathol Exot. 1 mai 2010;103(2):80-3. doi:10.1007/s13149-010-0052-1

61. Payandeh M, Rahimi Z, Zare ME, Kansestani AN, Gohardehi F, Hashemian AH. The Prevalence of Anemia and Hemoglobinopathies in the Hematologic Clinics of the Kermanshah Province, Western Iran. Int J Hematol-Oncol Stem Cell Res. 2014;8(2):33-7. PubMed PMID: 24800037; PubMed Central PMCID: PMC4003441.
62. Laghmami R. Les thalassémies en région de Marrakech, Haouz et Sud du Maroc [Thèse]. Marrakech : Université Cadi Ayyad ; 2018. 278p.
63. Thibert JB, Danic B, Delamaire M, Delugin L, Dugor C, Le Vacon F, et al. Organisation de la prise en charge des besoins transfusionnels des patients atteints d'hémoglobinopathie à l'Établissement français du sang Bretagne. Transfus Clin Biol. 1 mars 2015;22(1):5-11. doi:10.1016/j.tracli.2014.09.003
64. Shabbir S, Nadeem M, Sattar A, Ara I, Ansari S, Farzana T, et al. Type and frequency of hemoglobinopathies, diagnosed in the area of Karachi, in Pakistan. Cogent Med. 13 mai 2016;3. doi:10.1080/2331205X.2016.1188875
65. Thiam L, Dramé A, Coly IZ, Diouf FN, Seck N, Boiro D, et al. Profils épidémiologiques, cliniques et hématologiques de la drépanocytose homozygote SS en phase inter critique chez l'enfant à Ziguinchor, Sénégal. Pan Afr Med J. 7 nov 2017;28:208. doi:10.11604/pamj.2017.28.208.14006 PubMed PMID: 29610646; PubMed Central PMCID: PMC5878839.
66. Fawzi ZO, Hilali AA, Fakhroo N, Ali AAB, Mansour SA. Distribution of Hemoglobinopathies and Thalassemias in Qatari Nationals Seen at Hamad Hospital in Qatar. Qatar Med J. 1 juin 2003;2003(1):11. doi:10.5339/qmj.2003.1.11

ANNEXES

ANNEXES

Fiche signalétique

Nom : COULIBALY

Prénom (s) : Djénéba

Email :

Numéro de téléphone : (00223)@.....

Pays d'origine : Mali

Titre de la thèse : Prévalence des hémoglobinopathies dans le service de Laboratoire Médical et d'Anatomopathologie de l'hôpital du Mali.

Année Universitaire : 2024-2025

Ville de soutenance : Bamako / MALI

Lieu de dépôt : Bibliothèque de la Faculté de Médecine, d'Odontostomatologie (FMOS) de Bamako

Secteur d'intérêt :

RESUME

Introduction : Les hémoglobinopathies représentent aujourd'hui un enjeu majeur de santé publique, avec une prévalence mondiale estimée à environ 5 % de la population porteuse d'une mutation de l'hémoglobine.

Objectif général : Etudier la fréquence des hémoglobinopathies parmi les patients vus au service de laboratoire médical et d'anatomopathologie de l'hôpital du Mali

Méthodologie : Il s'agissait d'une étude transversale et analytique à collecte rétrospective et prospective allant de janvier 2023 à février 2024. Elle a porté sur l'ensemble des patients atteints d'hémoglobinopathies confirmés par électrophorèse de l'hémoglobine sur gel d'agarose et reçus au service de

laboratoire pendant la période d'étude. Les données ont été collectées en garantissant la confidentialité et l'anonymat des personnes.

Résultats : Pendant notre période d'étude nous avons colligé 214 hémoglobinopathies sur 657 examens d'analyse biomédicale dans le service de Laboratoire biomédicale et d'anatomopathologie de l'Hôpital du Mali soit une fréquence de 32,6%. Les femmes étaient majoritaires avec 58% des cas. Les moins de 18 ans représentaient 60,7% avec une moyenne de 18 ± 16 ans. Les célibataires sont ressortis dans 67% des cas. Les élèves/étudiants représentaient 67% et la consanguinité a été retrouvée dans 25%. Les patients avec un antécédent d'hémoglobinopathie représentaient 24% et la forme hétérozygote AS a été la plus retrouvée avec 35,5% des cas.

Conclusion : Les hémoglobinopathies comptent parmi les maladies monogéniques les plus fréquentes dans le monde, avec une répartition géographique cosmopolite à cause du flux migratoire.

Mots clés : Hémoglobine ; hémoglobinopathies ; Mali.

Abstract

Introduction: Hemoglobinopathies represent a major public health challenge today, with a global prevalence estimated at approximately 5% of the population carrying a hemoglobin mutation.

General objective: To determine the frequency of hemoglobinopathies among patients seen at the medical laboratory and pathology department of the hospital in Mali.

Methodology: This was a descriptive and analytical cross-sectional study with retrospective and prospective data collection, conducted from January 2023 to February 2024. It included all patients with hemoglobinopathies confirmed by agarose gel electrophoresis and seen at the laboratory during the study period. Data were collected while ensuring confidentiality and anonymity.

Results: During our study period, we collected 214 hemoglobinopathies from 657 biomedical analyses performed in the Biomedical Laboratory and Pathology Department of the Mali Hospital, representing a frequency of 32.6%. Women were the majority, accounting for 58% of cases. Individuals under 18 years of age represented 60.7%, with a mean age of 18 ± 16 years. Single individuals accounted for 67% of cases. Students represented 67%, and consanguinity was found in 25%. Patients with a history of hemoglobinopathy represented 24%, and the heterozygous AS form was the most frequently observed, at 35.5% of cases.

Conclusion: Hemoglobinopathies are among the most common monogenic diseases worldwide, with a cosmopolitan geographic distribution due to migration.

Keywords: Hemoglobin; hemoglobinopathies; Mali.

FICHE D'ENQUETE

Numéro :

I. Caractéristiques sociodémographiques

1. Age : /_____/
2. Sexe : /___/ a. Masculin b. Féminin
3. Ethnie: /_____/
4. Statut matrimonial : /___/
 - a. Célibataire b. Marié c. Divorcé d. Veuf (ve)
5. Résidence : /___/ a. Commune I b. Commune II c. Commune III d. Commune IV. e. Commune V f. Commune VI g. Autres /_____/
6. Profession : /___/ a. Ménagère b. Enseignant(e) c. Elève/Etudiant d. Artisan e. Commerçant(e) f. Autres/_____/

II. Antécédant du patient :

1. Consanguinité : /___/ a. oui b. non
2. Notion de transfusion : /___/ a. oui b. non
3. Cas similaire dans la famille : /___/ a. oui b. non

III. Données biologiques (Hématologiques)

1. Nombre de GR ($10^{16}/\text{mm}^3$) : /_____/
2. Hémoglobine (g/dl) : /_____/
3. VGM (μm^3) : /_____/
4. CCMH:(g /dl) : /_____/

➤ Aspect trouvé à l'héogramme : (lignée rouge)

1. Héogramme normal : /___/
2. Anémie normochrome normocytaire: /___/ a. Oui b. Non
3. Anémie normochrome macrocytaire: /___/ a. Oui b. Non
4. Anémie normochrome microcytaire: /___/ a. Oui b. Non

5. Anémie hypochrome normocytaire : /_____/ a. Oui b. Non
6. Anémie hypochrome macrocytaire : /_____/ a. Oui b. Non
7. Anémie hypochrome microcytaire: /_____/ a. Oui b. Non
8. Autres aspects: /_____/

IV. Diagnostic étiologique

1. Normal: A/A2 (F: % ; A : % ; A2 : %) /_____/ a. Oui b. Non
2. Drépanocytose hétérozygote A/S :(F: % ; A : % ; S : % ; A2 : %) /_____/ a. Oui b. Non
3. Drépanocytose homozygote S/S :(F: %; S: %; A2: %) /_____/ a. Oui b. Non
4. Hémoglobinoïde hétérozygote AC :(F : % ; A : % ; A2+C : %) /_____/ a. Oui b. Non
5. Double hétérozygote SC :(F : % ; S : % ; A2+C : %) /_____/ a. Oui b. Non
6. Hémoglobinoïde homozygote C/C :(F : % ; A2+C : %) /_____/ a. Oui b. Non
7. Bêta plus-thalassémie : AFSA2 :(A : % ; F : % ; S : % ; A2 : %) /_____/ a. Oui b. Non
8. Bêta zéro thalassémie: FSA2 (F : % ; S : % ; A2 : %) /_____/ a. Oui b. Non
9. Alpha thalassémie /_____/ a. Oui b. Non
10. Autres hémoglobinoïdes : /_____/ a. Oui b. Non

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des maitres de cette faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Etre Suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et je n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail, je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires.

Admise à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès la conception. Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueuse et reconnaissante envers mes maitres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ! Que je sois couvert d'opprobre et méprisée de mes confrères si j'y manque !

Je le jure !