

Hémoglobinopathie C

L'hémoglobinopathie C est le résultat d'une mutation ponctuelle dans le codon 7 du gène β -globine: HBB:c.19G>A et conduit à la substitution des acides aminés en position 7 de la chaîne β -globine: HBB:p.Glu7Lys. L'hémoglobine C a une solubilité réduite et donc une tendance accrue à l'agrégation. L'hémoglobinopathie C se rencontre principalement en Afrique, en Amérique du Sud et du Nord, et plus rarement dans la région méditerranéenne. Des fréquences génétiques très élevées sont connues en Afrique de l'Ouest (jusqu'à 20%); chez les Afro-Américains, elles sont d'environ 2%.

Les porteurs **hétérozygotes** sont généralement asymptomatiques sur le plan clinique et peu visibles sur le plan hématologique. La chromatographie CLHP montre la composition suivante de l'hémoglobine: 35-45% Hb C, Hb F normale, Hb A₂ légèrement élevée (3-4%).

Les **homozygotes** présentent une anémie hémolytique chronique modérée et souvent une hypertrophie de la rate. Les douleurs articulaires et l'inconfort abdominal sont possibles comme dans la drépanocytose, les crises douloureuses sont rares. Dans le frottis sanguin, on trouve 30-100% de cellules cibles, nettement plus que dans la thalassémie, ainsi que des microsphérocytes. Le nombre de réticulocytes est légèrement augmenté (jusqu'à 7%). La chromatographie CLHP montre une composition d'hémoglobine de 60-98% Hb C, 2-3% Hb A₂, le reste est Hb F. Hb A ne peut être détecté.

Une **combinaison d'Hb C et de la β -thalassémie** (hétérozygotie composée Hb C/ β -Thal) conduit à un tableau clinique léger similaire à celui de la thalassémie intermédiaires avec une évolution très variable. Dans le frottis sanguin, on trouve des "rouleaux d'argent" caractéristiques. L'association Hb C/Hb S se manifeste comme l'anémie falciforme, mais ses symptômes et son évolution sont plus légers.

Les parents, les frères et sœurs et les partenaires du patient de référence doivent subir un examen de laboratoire (hémogramme, chromatographie à l'hémoglobine, analyse moléculaire). Dans le cas d'une constellation évidente, une consultation chez un conseiller en génétique avec des informations sur le diagnostic prénatal est indiquée. Pour s'assurer que le diagnostic prénatal peut être effectué sans aucune perte de temps, les deux parents devraient être clarifiés génétiquement avant la grossesse.