Swiss Medical Forum

An open access, peer reviewed journal ● www.medicalforum.ch

Annexe en ligne

Anémie hémolytique chronique dépendant de transfusions

Solari D, Grandoni F, Alberio L, Renella R, Gavillet M

Quel est votre diagnostic? ● doi:10.4414/fms.2020.08483
Forum Med Suisse. 2020;20(43–44):608–11.

Tableau S1: Principales étiologies d'une anémie hémolytique corpusculaire.

		Etiologie	Physiopathologie	Frottis sanguin	Outils diagnostics	Type d'hémolyse
Défauts de la membrane	**Héréditaires**	***Sphérocytose***	Mutations AD (et AR) de gènes codant pour des protéines du squelette ou de la membrane des GR	Sphérocytes	Résistance Osmotique Ektacytométrie	Extravasculaire (en majeure partie)
		Elliptocytose	Mutations AD de gènes codant pour le squelette membranaire des GR	Elliptocytes	Ektacytométrie	Extravasculaire (en majeure partie)
		Stomatocytose (formes déshydratée et hyperhydratée)	Groupe hétérogène de mutations impliquant des canaux ioniques membranaires amenant à une perméabilité accrue aux cations Na^+ et K^+ (formes	Le plus souvent présence de stomatocytes[1]	Résistance Osmotique Ektacytométrie	Extravasculaire (en majeure partie)

Published under the copyright license "Attribution - Non-Commercial - No Derivatives 4.0".
No commercial reuse without permission. See http://emh.ch/en/services/permissions.html.

			classiques à transmission AD ou AR, y compris hétérozygotie composite)			
	Acquis	***Hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN)***	Mutation du gène PIG-A provoquant une perte d'ancrage membranaire de CD55 et CD59 et de ce fait un défaut de protection contre la lyse par le complément	Aspécifique	Cytométrie en flux	Intravasculaire et extravasculaire
		Acanthocytose	Complication d'une cirrhose hépatique avancée	Acanthocytes	Frottis sanguin	Extravasculaire
Hémoglobinopathies	**Qualitative**	***Drépanocytose***	Mutation AR du gène codant pour la β-globine (chromosome 11) qui résulte anormale (β6Glu>Val)	Drépanocytes Corps de Howell-Jolly	Frottis sanguinChromatographie de l'hémoglobine	Extravasculaire
		Hémoglobine instable	Mutations AR des gènes codant pour la globine (chromosome 11 ou 16) qui résulte anormale	Corps de Heinz[2]	Frottis sanguin Test de stabilité thermique Chromatographie de l'hémoglobine	Intravasculaire
	Quantitative	***Thalassémie (α ou β)***	Mutations AR des gènes codant pour la globine (chromosome 11 ou 16) dont la synthèse est réduite	Cellules cibles	Frottis sanguin Chromatographie de l'hémoglobine Tests génétiques	Extravasculaire
Enzymopathies	**Héréditaire**	***G6PD***	Mutations AR des gènes codant pour la G6PD (chromosome X)	Corps de Heinz[2]	Frottis sanguin Activité enzymatique	Intravasculaire
		PKD	Mutations AR des gènes codant pour la PK (1q21 pour la PKLR, 15q22 pour la PKM)	Aspécifique	Activité enzymatique	Extravasculaire

Published under the copyright license "Attribution - Non-Commercial - No Derivatives 4.0".
No commercial reuse without permission. See http://emh.ch/en/services/permissions.html.

AD : autosomique dominant; AR: autosomique récessive; G6PD: déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase; GR: globules rouges; PIG-A: Sous-unité A de la phosphatidylinositol N-acetylaminotransférase: PKD: déficit en pyruvate kinase.

[1] Des stomatocytes ne sont pas toujours retrouvés au frottis sanguin et ne sont indispensables au diagnostic. A l'inverse, leur présence n'est pas spécifique et peut se retrouver dans différentes formes d'anémie ou parfois il s'agit d'artéfacts associés au mode de prélèvement et de conservation des spécimens.

[2] Invisibles à la coloration de May-Grünwald-Giemsa, les corps de Heinz sont en revanche visibles avec la coloration supravitale pour les réticulocytes ou avec une coloration dédiée.

Published under the copyright license "Attribution - Non-Commercial - No Derivatives 4.0".
No commercial reuse without permission. See http://emh.ch/en/services/permissions.html.