

Figure I. Approche diagnostique d'une anémie chez l'enfant

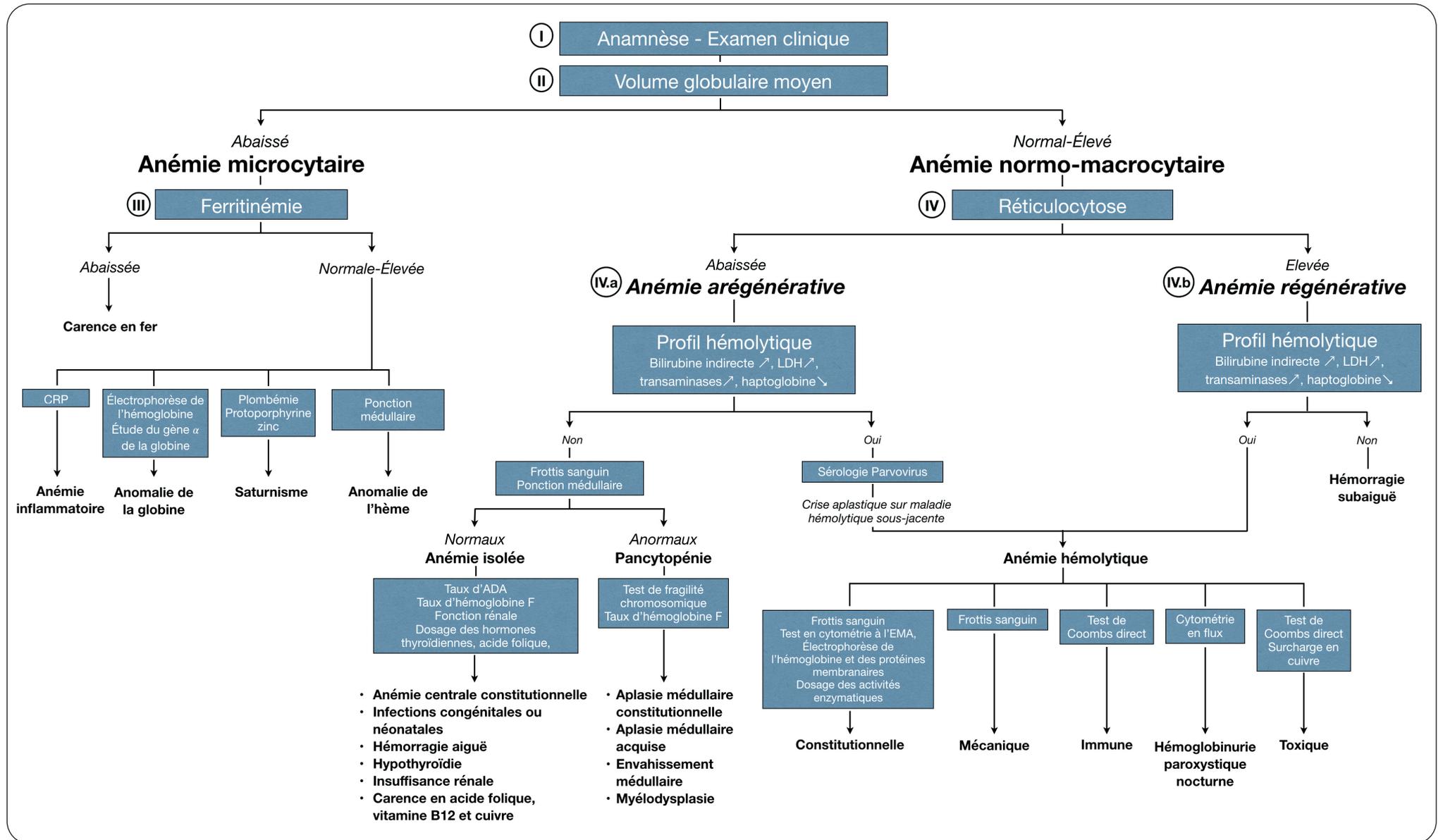


Tableau II. Profils de l'électrophorèse de l'hémoglobine pour les principales hémoglobinopathies

Condition	Caractéristiques	Hémoglobine A ($\alpha_2\beta_2$)	Hémoglobine A2 ($\alpha_2\delta_2$)	Hémoglobine F ($\alpha_2\gamma_2$)	Autres formes d'hémoglobine
Nouveau-né	Expression prédominante de la chaîne Y durant la vie fœtale. Taux élevés d'hémoglobine F	20 - 30 %	0,5 - 1 %	↑↑ 50 - 80 %	
Nourrisson sain à 6 mois	Début de l'expression de la chaîne β . Persistance d'un taux élevé d'hémoglobine	80 - 85 %	2 - 3 %	↑ 4 - 8 %	
Adulte sain	Expression prédominante des chaînes α et β sous forme d'hémoglobine A	95 - 98 %	2 - 3,5 %	< 2 %	
β -thalassémie mineure	Augmentation relative des hémoglobines sans chaîne β sous forme d'hémoglobine A2 et F	80 %	3 - 6 %	↑ > 2 %	
β -thalassémie majeure	Absence presque complète de l'hémoglobine A et compensation par l'hémoglobine A2 et surtout par l'hémoglobine F	1 - 8 %	↑ 4 - 6 %	↑↑ 60 - 90 %	
α -thalassémie minime ($\alpha\alpha/\alpha-$)	Électrophorèse de l'hémoglobine normale. Nécessité d'une analyse génétique pour identifier le trait α -thalassémique	95 - 98 %	2 - 3,5 %	< 2 %	
α -thalassémie mineure ($\alpha\alpha/--$ ou $\alpha-/alpha-$)	Électrophorèse de l'hémoglobine normale. Présence d'hémoglobine Bart (tétramère Y4) en période néonatale	95 - 98 %	2 - 3,5 %	< 2 %	Possible présence d'hémoglobine Bart à la période néonatale : 3 - 8 %
Hémoglobinose H ou α -thalassémie intermédiaire ($\alpha-/--$)	Présence importante d'hémoglobine H (tétramère β_4), légère augmentation de l'hémoglobine A2		↑ 4 %		Hémoglobine H jusqu'à 30 %
α -thalassémie majeure ($--/--$)	Pas d'expression de la chaîne α . Absence d'hémoglobine A, A2, F. Présence d'hémoglobine Bart (tétramère Y4), d'hémoglobine embryonnaire Portland ($\zeta_2\gamma_2$ et $\zeta_2\beta_2$)	0 %	0 %	0 %	Hémoglobine Bart, Hémoglobine Portland
Trait drépanocytose (AS)	Diminution de l'hémoglobine A et présence modérée d'hémoglobine S ($\alpha_2\beta^s_2$)	50 - 60 %	< 3,5 %	< 2 %	Hémoglobine S (35 - 45 %)
Drépanocytose homozygote (SS)	Absence d'hémoglobine A, augmentation de l'hémoglobine F et prédominance de l'hémoglobine S ($\alpha_2\beta^s_2$)	0 %	< 3,5 %	↑ 5 - 15 %	Hémoglobine S (85 - 95 %)
Trait hémoglobinose C (AC)	Diminution de l'hémoglobine A et présence modérée d'hémoglobine C ($\alpha_2\beta^c_2$)	50 - 60 %	< 3,5 %	< 2 %	Hémoglobine C (40 - 50 %)
Hémoglobinose C majeure	Absence d'hémoglobine A, prédominance de l'hémoglobine C ($\alpha_2\beta^c_2$)	0 %	< 3,5 %	< 2 %	Hémoglobine C (95 %)
Trait hémoglobinose E (AC)	Diminution de l'hémoglobine A et présence modérée d'hémoglobine E ($\alpha_2\beta^e_2$)	50 - 60 %	< 3,5 %	< 2 %	Hémoglobine E (20 - 35 %)
Hémoglobinose E majeure	Absence d'hémoglobine A, augmentation variable de l'hémoglobine F et prédominance de l'hémoglobine E ($\alpha_2\beta^e_2$)	0 %	< 3,5 %	↑ 5 - 15 %	Hémoglobine E (85 - 95 %)