

EVALUATION DE LA SURCHARGE CARDIAQUE EN FER PAR IRM T2* DANS LA BÉTA-THALASSÉMIE MAJEURE.

Ouederni M, Hassouna R, Abdennassir S, Ben Khaled M, Laabidi F, Dhouib N, Haoua A, Thraya S, Mellouli F, Bejaoui M.

Introduction : L'insuffisance cardiaque par surcharge en fer secondaire à la polytransfusion est la première cause de décès dans la β -thalassémie majeure. Actuellement l'imagerie par résonance magnétique (IRM) T2* est devenue la méthode de référence permettant d'évaluer avec précision la concentration myocardique en fer. Notre objectif était d'évaluer la surcharge cardiaque chez des sujets β -thalassémiques polytransfusés par IRM T2* et d'étudier la liaison entre cette surcharge cardiaque d'une part et l'âge et le taux de ferritinémie d'autre part.

Méthodes : Nous avons mené une étude prospective sur l'année 2013 incluant 100 patients âgés de plus de 10 ans polytransfusés pour une β -thalassémie majeure, au Service d'Immuno-Hématologie Pédiatrique, CNGMO Tunis. Une étude descriptive des résultats de l'IRM T2* faite systématiquement chez tous ces patients a été réalisée. La surcharge cardiaque est considérée sévère lorsque le T2* <10ms, modérée entre 10 et 14 ms, légère entre 14 et 20ms et absente lorsque le T2* cardiaque >20ms. Une comparaison de l'âge des patients et du taux de la ferritinémie entre le groupe avec surcharge cardiaque et celui sans surcharge cardiaque a été réalisée.

Résultats : L'âge moyen des patients a été de 16,24 ans (10 à 29ans). Le T2* cardiaque moyen a été de 53 ms (4ms à 223 ms), avec une médiane de 44,65 ms et un écart type de 46,26 ms. La surcharge cardiaque en fer a été classée sévère dans 23% des cas, modérée dans 4% des cas, légère dans 5% des cas et absente dans 68% des cas. La moyenne d'âge était 17,68 ans dans le premier groupe de patient ayant une surcharge cardiaque en fer (IRM T2* <20 ms) versus 15,49 ans dans le deuxième groupe sans surcharge cardiaque en fer (IRM T2* 20 ms). La différence a été statistiquement significative (p=0.044). Le taux moyen de ferritinémie a été de 2351,53 μ g/l dans le premier groupe versus 1486,75 μ g/l dans le deuxième groupe. La différence a été statistiquement significative (p=0,003).

Conclusion : la surcharge cardiaque, en particulier sévère, est une complication fréquente chez nos patients β -thalassémiques polytransfusés âgés de plus de 10 ans. L'IRM T2* cardiaque est un moyen non invasif, fiable, permettant une évaluation précise de la sidérose myocardique à des stades précoces. Des études ultérieures permettraient de démontrer l'intérêt de cet examen dans l'amélioration du pronostic de la β -thalassémie majeure.

COMPARAISON DE LA « POLYMERASE CHAIN REACTION » EN TEMPS RÉEL AUX MÉTHODES CONVENTIONNELLES POUR LE DIAGNOSTIC DE LA TUBERCULOSE PULMONAIRE ET EXTRA PULMONAIRE.

Khlif J, Smaoui S, Messadi F.

Introduction : En Tunisie, la tuberculose demeure fréquente avec une prévalence de 41 cas par 100 000 habitants en 2012. Le diagnostic traditionnel des infections mycobactériennes repose sur l'examen direct et la culture nécessitant deux à plusieurs semaines. Aujourd'hui, on dispose d'outils moléculaires qui permettent de fournir un diagnostic plus rapide et plus fiable au clinicien.

Matériel et Méthodes : Cette étude a été réalisée au Laboratoire Régional d'Hygiène CHU Hédi Chaker de Sfax sur une période allant du 1^{er} Avril au 15 Octobre 2010. Elle a porté sur une cohorte de patients atteints ou suspects de tuberculose. Parmi les prélèvements reçus quotidiennement dans le laboratoire, 117 prélèvements ont été collectés, correspondant à 100 patients présentant un ou plusieurs facteurs de risque de la tuberculose maladie.

Résultats : Nous avons réalisé une réaction de PCR IS6110 en temps réel sur tous les prélèvements et nous avons comparé et interprété les résultats par rapport à ceux trouvés par les méthodes conventionnelles en

tenant compte des données épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques collectées pour chaque patient. La sensibilité, la spécificité, la VPP et la VPN de la PCR par rapport à la culture ont été, respectivement : 100%, 91,4%, 57,1% et 100%.

Conclusion : La PCR a montré son utilité dans les formes graves et urgentes (méningite, miliaire, disséminée ...). En raison de leur coût élevé, ces techniques ne devraient pas être utilisées en routine pour le diagnostic ou l'exclusion d'une tuberculose mais devraient être réservées aux cas fortement suspects. Dans les cas graves, où l'établissement rapide d'un diagnostic et la mise en route immédiate d'un traitement antituberculeux sont impératifs, une technique d'amplification permet de gagner du temps en révélant la présence du complexe *tuberculosis* alors que l'examen microscopique direct est encore négatif. La PCR en temps réel présente, de ce fait, un moyen simple, très rapide et de très haute sensibilité pour diagnostiquer la tuberculose maladie, notamment pour les cas suspects à examen direct négatif.

DÉCOUVERTE FORTUITE D'UN VARIANT DE L'HÉMOGLOBINE PAR LE DOSAGE DE L'HÉMOGLOBINE GLYQUÉE.

Gara S, Guemira F.

Les hémoglobinopathies sont définies par la présence d'anomalies qualitatives et / ou quantitatives touchant les chaînes de globines. Leur diagnostic biologique repose dans la plupart des cas sur l'analyse du phénotype. Les anomalies qualitatives conduisent à la production d'une hémoglobine de structure anormale. Dans ce travail nous rapportons la découverte fortuite d'un cas d'hémoglobinose C homozygote par la mesure de l'hémoglobine glyquée (HbA1c).

Il s'agit d'une femme diabétique âgée de 34 ans, adressée au laboratoire de Biologie Clinique de l'Institut Salah Azaiez pour un bilan de diabète. La glycémie a été mesurée par méthode enzymatique colorimétrique et son taux était de 17,04 mmol/l. L'HbA1c a été mesurée par la chromatographie en phase liquide à haute pression et son taux était de zéro% avec absence des pics de l'HbA et de HbA1c sur le chromatogramme. Devant ces résultats une enquête familiale et une électrophorèse de l'hémoglobine ont été réalisées et le diagnostic d'une hémoglobinose C homozygote a été retenu.

L'Hb C provient du remplacement d'un acide glutamique par une lysine en position 6 sur la chaîne β . C'est le deuxième mutant le plus fréquent après l'hémoglobine S. Les sujets homozygotes ont des manifestations cliniques bénignes, apparaissant à l'âge adulte. Cependant, Les résultats du dosage de l'HbA1c peuvent être inexacts en cas de présence d'un variant d'hémoglobine, et les chiffres d'HbA1c habituellement considérés comme critères d'interprétation de l'équilibre glycémique ne peuvent plus être retenus.

Des taux d'HbA1c ininterprétables (très élevés ou très diminuée) ou en désaccord avec les données clinico-biologiques conduisent à la recherche d'un variant de l'hémoglobine.

LA PELLAGRE : AUX GRANDS MAUX LES PETITS REMÈDES.

Kort Y, Aloui A, Khammassi N, Abdelhedi H, Cherif O.

Introduction : La pellagre est une maladie systémique secondaire à un déficit en niacine ou vitamine B3. L'atteinte cutanée est la plus fréquente. Mais en cas de déficit prolongé, des manifestations plus graves peuvent survenir (telle qu'une encéphalopathie) et rapidement aboutir au décès. La carence d'apport en est l'étiologie la plus fréquente mais elle peut être secondaire à une malabsorption ; un éthyliisme chronique ou certains médicaments tel que le phénobarbital.

Observation : Nous rapportons l'observation d'une femme de 61 ans chez qui nous avons porté le diagnostic de pellagre secondaire à un traitement au long cours par phénobarbital.

Cas clinique : Patient âgée de 61 ans suivie depuis l'âge de 15 ans pour