

δ-Thalassémie

Chez l'adulte, les molécules d'hémoglobine sont généralement composées de deux chaînes de globine α et deux chaînes de globine β ou δ : L'Hb A se compose de $\alpha_2\beta_2$ et l'Hb A₂ de $\alpha_2\delta_2$. Chez le fœtus, l'Hb F domine et se compose de $\alpha_2\gamma_2$. Les chaînes α sont codées par deux gènes sur le chromosome 16, tandis que les chaînes de globine δ et β sont codées par un seul gène sur le chromosome 11. Puisque chaque autosome est présent deux fois dans le noyau cellulaire, les individus sains ont quatre gènes α et deux gènes δ et β . Toutes les thalassémies sont dues à une insuffisance quantitative de la synthèse des chaînes de l'hémoglobine.

Les **thalassémies δ** sont basées sur des mutations des deux gènes δ qui conduisent à une synthèse réduite (δ^+ -thalassémie) ou annulée (δ^0 -thalassémie) de la globine δ . Ces mutations sont le plus souvent des mutations ponctuelles et conduisent à une réduction de la concentration d'Hb A₂ dans le sang. Cliniquement, les thalassémies δ n'ont aucun effet.

Pour le diagnostic de la thalassémie, la concentration d'Hb A₂ est déterminée comme le paramètre le plus important en plus des indices érythrocytaires. La présence d'une thalassémie δ adultérise cette valeur. En pratique, cela signifie que les porteurs d'une thalassémie β , qui sont également porteurs d'une thalassémie δ , peuvent être ratés. Ceci devrait être évité car les thalassémies β ont une conséquence clinique. Il y a toujours des cas connus où cela a conduit à un diagnostic erroné. Pour cette raison, nous recommandons de clarifier les membres de la famille (**parents, frères et sœurs et partenaires**) d'une personne avec une thalassémie δ connue. La mutation familiale doit être communiquée au laboratoire afin qu'une analyse de mutation ciblée et peu coûteuse puisse être effectuée.