

SpO₂ BASSE : DESATURATION A 15H DE VIE

UNE HISTOIRE DE FAMILLE SUR 3 GENERATIONS

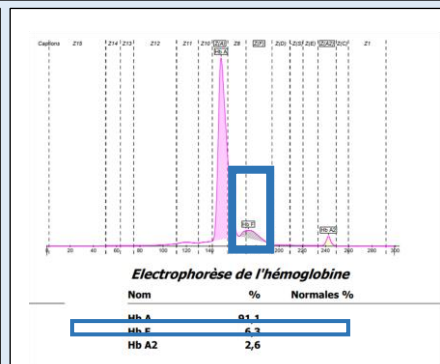
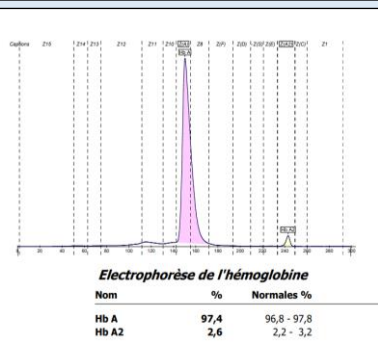
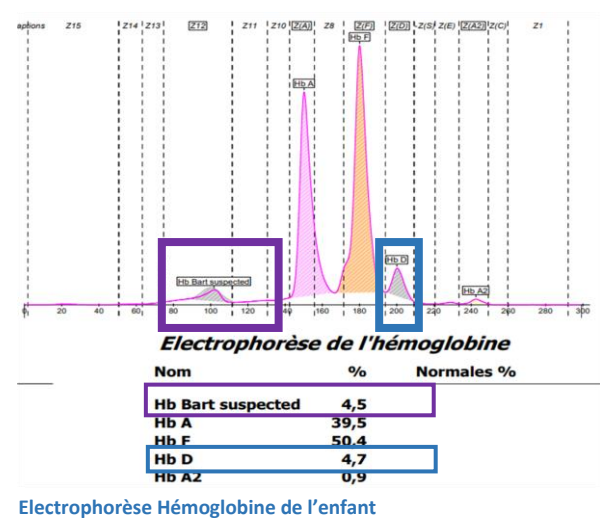
GUYOT PY⁽¹⁾, MATHIEU V⁽²⁾, NICOLAS T⁽¹⁾, D'HERAIL DE BRISI F⁽³⁾, CHEIK N⁽³⁾, BARDONNET K⁽¹⁾

1) LBM Biochimie Médicale, 2) LBM Hématologie 3) Pédiatrie-2 ; 4) Hématologie Oncologie Pédiatrique ; CHU Jean Minjot, Besançon, France

Introduction : Parmi les maladies génétiques humaines, les hémoglobines anormales font partie des plus fréquentes. Elles se répartissent en 2 groupes : l'un ne provoque pas de pathologie quelle que soit la forme (hétérozygote ou homozygote), l'autre induit des phénotypes cliniques très variés (les hétérozygotes expriment des désordres hématologiques). Nous présentons le cas bien documenté d'une hémoglobine anormale diagnostiquée chez un nouveau-né devant la discordance de la saturation en oxygène mesurée en transcutanée et sur un prélèvement sanguin

Cas Clinique : L'enfant J est né à 40SA +3j eutrophe avec une bonne adaptation à la vie extra utérine. Il est le 3^{ème} enfant d'un couple non consanguin ; la mère est d'origine nord-africaine et le père

d'origine italienne. Les 2 frères sont en bonne santé. A 15h de vie, l'enfant J présente une SpO₂ basse avec un épisode d'apnée, d'hypotonie et de cyanose rattaché à une infection materno fœtale non documentée traitée par antibiothérapie ; l'évolution est rapidement favorable. Cependant la SpO₂ reste basse (85 à 90%) sans aucun signe de détresse respiratoire ; de plus elle n'est pas améliorée par l'oxygénothérapie (FIO₂ à 70%). La saturation de l'hémoglobine en oxygène est normale sur gaz du sang (96.9% sur un prélèvement capillaire). La SpO₂ est mesurée chez la mère, les 2 frères, le père, une tante et le grand père paternels. Les 3 premiers ont une SpO₂ normale alors qu'elle est basse pour les 3 dernières personnes testées. Ces éléments font suspecter un variant d'hémoglobine anormale chez l'enfant. Une électrophorèse de l'hémoglobine montre la présence d'une anomalie de l'hémoglobine avec une fraction d'hémoglobine Bart'S (4%), un épaulement du pic de l'hémoglobine fœtale, un pic minoritaire de migration plus lente que l'hémoglobine fœtale, représentant 4,7% de l'hémoglobine totale. La P₅₀ recherchée pour l'enfant, la mère et le père ne met pas en évidence d'hyper affinité de l'hémoglobine pour l'oxygène. L'hypothèse principale est une mutation d'un gène alpha de la globine entraînant soit une hémoglobine instable soit une diminution de l'appariement des sous-unités Cette anomalie est retrouvée chez le papa. L'étude moléculaire de l'hémoglobine du papa montre une **hémoglobine instable Hb Grifton**



Le variant Hb Grifton ($\alpha 87(F8)His \rightarrow Pro$; HBA1: c.263A > C (or HBA2)) est rapporté dans la littérature chez des individus hétérozygotes asymptomatiques avec parfois une microcytose ; pour ce cas clinique, ni le père ni l'enfant ne présentent de microcytose, cependant un hyper réticulocytose et une haptoglobine diminuée suggèrent dans ce contexte une hémolyse chronique chez le père.

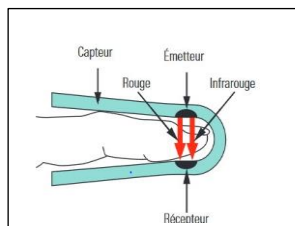
Principe du saturomètre de pouls

⇒ Absorbance

2 lumières émises

1 rouge ($\lambda = 660 \text{ nm}$)

et 1 infrarouge ($\lambda = 950 \text{ nm}$)



Une différence d'absorption de la lumière entre la variante oxygénée de l'Hb Grifton et l'HbA oxygénée entraîne des valeurs erronées d'oxymétrie de pouls. Ce phénomène est observé pour d'autres variants de l'Hb.

Conclusion : La désaturation de l'hémoglobine mesurée en transcutanée à 15h de vie chez cet enfant au décours d'une infection materno fœtale non documentée a mis en évidence une anomalie de l'hémoglobine familiale sur 3 générations. Au-delà de l'anecdote, ce diagnostic a permis un retour à domicile d'un enfant transféré en réanimation infantile à 15h de vie et ce sans autre suivi qu'une enquête génétique et des recommandations en cas de mesure transcutanée de la SaO₂ (SpO₂ entre 85 et 90%).