

QUESTIONNAIRE POUR OBTENIR LES CREDITS POUR LA TABLE RONDE LES ANÉMIES EN PÉDIATRIE DU 7 DÉCEMBRE 2023

1. Un garçon âgé de 4 ans présente une jaunisse. La valeur de la bilirubine totale dans le sang est de 140 $\mu\text{mol/l}$ (norme <21), majoritairement indirecte (non-conjuguée); la valeur de l'hémoglobine (Hb) est de 88 g/L (norme > 115 g/L), la MCHC est de 370 g/L (norme 330-360 g/L) et la part des réticulocytes est de 9% (norme $< 1,5$).
L'enfant a développé à plusieurs reprises une jaunisse au cours des dernières années. L'histoire familiale révèle que le père du garçon a subi une splénectomie. L'enfant est suspecté d'avoir une sphérocytose héréditaire.

Quelle affirmation s'applique à cette maladie ?

La sphérocytose héréditaire est héritée de manière liée au chromosome X.

La sphérocytose héréditaire est caractérisée par une augmentation de la fragilité osmotique des globules rouges et un test de Coombs direct négatif.

La sphérocytose héréditaire est causée par un défaut de la glucose-6-phosphate déshydrogénase.

2. Un garçon de 11 ans s'est présenté au végétaliens cabinet en raison d'une pâleur et de ses performances réduites. Son alimentation est plutôt sélective et plutôt végétarienne.
L'évaluation de la formule sanguine est :
- Hémoglobine 98 g/L (norme: 119-147 g/L)
 - Érythrocytes 3,7 T/l (norme: 4,1-5,2)
 - Hématocrite 0,30 (norme: 0,34-0,44)
 - MCV 91 fL (norme: 77-89 fL)
 - MCH 30 pg (norme: 25-31 pg)
 - Réticulocytes 0,9% (norme 0,5-1,5%)

Laquelle des causes ci-dessus explique le mieux les symptômes et les résultats du patient ?

Carence en fer

Hémolyse

Carence en vitamine B12

3. Lors d'un examen clinique d'une étudiant de 14 ans, par ailleurs asymptomatique, son pédiatre constate une peau pâle. L'auscultation pulmonaire est sans particularité. Audible un souffle cardiaque systolique faible avec son maximum au-dessus du 2^{ème} ICR à droite.

On lui a diagnostiqué une anémie pour la première fois à l'âge de 3 ans, après avoir immigré en Suisse avec ses parents originaires de Turquie. Vous prenez des comprimés de fer de manière irrégulière, mais l'anémie ne s'est pas améliorée de manière significative.

Les valeurs suivantes se retrouvent dans la formule sanguine effectuée:

- Hémoglobine 98 g/L (norme: 119-147)
- Érythrocytes 5,3 T/l (norme: 4,1-5,2)
- Hématocrite 0,30 l/l (norme: 0,34-0,44)
- MCV 59 fL (norme: 77-89)
- MCH 23 pg (norme: 25-31)
- Réticulocytes 0,9 % (norme: 0,5-1,5)

Son pédiatre demande aussi une électrophorèse de l'Hémoglobine, qui montre les valeurs suivantes :

HbA1 à 92% (norme 95-98); HbA2 à 6% (norme 2-3) et HbF à 2% (norme <1)

Cette constellation est compatible avec:

Drépanocytose (Anémie falciforme)

Bêta-thalassémie

Anémie ferriprive