



Thème : Génétique

#38679

A propose d'un cas d'HbA1c indosable

Auteur soumettant :

Radermecker Régis P
CHU Sart Tilman Liège/Université de Liège
Bat B35
CHU Sart Tilman
4000 Liège
Belgium
regis.radermecker@chu.ulg.ac.be

Introduction

Le dosage de l'HbA1c peut être influencé par différentes situations cliniques mais peut également être indosable dans de rares situations.

Patients et méthodes

Nous décrivons un cas d'HbA1c indosable chez une patiente suivie dans notre institution.

Cas clinique

Femme de 66 ans d'origine américaine, atteinte de DT2 depuis 5 ans, traitée par régime, suflonylurée et metformine. Histoire médicale: cancer du sein, hypothyroïdie (Hashimoto), gastrite auto-immune, HTA, hyperlipidémie, stéatose hépatique, IRC, instabilité psychologique. Mère caucasienne et atteinte de DT2. Père, afro-américain, est actuellement en bonne santé. Patiente hospitalisée pour check-up et un dosage de son HbA1c a été demandé. La méthode utilisée était celle de référence actuelle, à savoir une méthode d'HPLC, mais il s'est avéré que l'HbA1c de notre patiente était indosable. Afin de confirmer la présence d'une éventuelle hémoglobinopathie, une électrophorèse a été réalisée, rapportant l'absence d'HbA (N:94,5-98,5) et la présence de deux variants: une HbC 43,1% (N:0) et une HbD 53,8% (N:0), ainsi qu'une valeur d'HbA2 normale. Une analyse du gène HBB codant pour la chaîne beta de l'hémoglobine a été réalisée par amplification PCR et séquençage du gène pour confirmer ces résultats. L'analyse a confirmé la présence de variants C/D et de deux mutations (p.E6K and p.E122Q) à l'état hétérozygote composite. En effet, l'HbC résulte d'une substitution du glutamate par la lysine en position 6 de la chaîne beta, et l'HbD résulte d'une substitution de glutamine pour le glutamate en position 122 du même gène.

Conclusion

Notre patiente présentait donc bel et bien une HbA1c indosable; et nous avons donc dû utiliser d'autres méthodes pour assurer sa prise en charge, comme des mesures de la fructosamine et des systèmes de mesures continue du glucose. La recherche de variants dans de telles situations doit être envisagée tout comme l'utilisation judicieuse de la méthode de dosage de l'HbA1c.