

βthalassémie

ESC_HE_007_Overview

Aperçu général

Durée du scénario : 12 à 15 minutes.

Public cible : Étudiants de médecine, internes et résidents.

Résumé : Jeune enfant de 6 ans, aux parents co-sanguins, qui se présente pour douleur de l'HCD en rapport avec une cholécystite. Il présente par ailleurs une anémie, splénomégalie, ulcère de jambes, avec un faciès particulier. Il s'agit d'une βthalassémie.

Objectifs critiques :

- Poser le diagnostic positif de la βthalassémie,
- Comprendre la physiopathologie,
- Considérer les explorations paracliniques,
- Mettre en œuvre les thérapeutiques symptomatiques,
- Établir les facteurs pronostiques.

βthalassémie

ESC_HE_007_Briefing

Signes fonctionnels

Patient(e)	:	6 ans, sexe masculin
Data	:	Poids = 16 Kg, Taille = 95 cm
SF	:	douleurs HCD
Début	:	rapidement progressif
Signes associés	:	asthénie, ballonnement abdominal
Mode d'admission	:	ramené par sa famille
Signes critiques	:	altération majeure d l'état général et malaise

Antécédents

Médico-chirurgicaux	:	RAS
Toxiques	:	RAS
Allergies	:	RAS

Signes physiques

Fonction respiratoire	:	FR = 35 c/min, pas de cyanose, pas de SLR, pas de râles, SpO2 = 96%			
Fonction circulatoire	:	FC = 150 bpm, PA = 90/60 mmHg, pâleur intense, pas de souffle			
Fonction neurologique	:	GCS = 15/15, pas de déficit, pupilles isocores réactives, pas de convulsion			
Examen somatique	:	AEG, splénomégalie, ulcère de jambes			
Glycémie	:	1,2 g/L	Température	:	38,5 °C
Bandelette urinaire : négative					

βthalassémie

ESC_HE_007_Scénario

Check-list

Équipement	Drogues et Kits
<input type="checkbox"/> Réanimation respiratoire	<input type="checkbox"/> Amoxicilline-Acide clavulanique
<input type="checkbox"/> Réanimation hémodynamique	<input type="checkbox"/> Kit de transfusion
<input type="checkbox"/> Chariot d'urgence	
<input type="checkbox"/> Chariot de soins	
<input type="checkbox"/> Moniteur multiparamétrique	

Préparation du simulateur

- Simulateur HF, Junior, sexué masculin ou patient standardisé
- Voie veineuse périphérique
- Vêtements simples, mouillés de sueurs

Formateurs

- | | | |
|---|---|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Instructeur 1 | : | technicien aux manettes |
| <input type="checkbox"/> Instructeur 2 | : | briefing et debriefing |
| <input type="checkbox"/> Instructeur 3 | : | debriefing |
| <input type="checkbox"/> Facilitateur 1 | : | senior de garde |
| <input type="checkbox"/> Facilitateur 2 | : | maman du patient (interrogatoire) |

βthalassémie

ESC_HE_007_Scénario

Baseline

FR = 35
SpO₂ = 96
EtCO₂ = 30

FC = 150
PA = 90/60
ECG = RRS

GCS 15/15
AEG

Interventions

TTT Symptomatique & Cholécystite

RAS

FC = 120
PA = 90/60
SpO₂ = 97%
T = 37,2 °C

TTT
βthalassémie

Non



Oui



βthalassémie

ESC_HE_007_Programmation

Baseline

FR = 35 c/min, SpO2 = 96%, pas de râles

FC = 150 bpm, PA = 90/60

EtCO2 = 30 mmHg

Critical

Sepsis

Malaise

Landing

FR = 20 c/min, SpO2 = 97%, pas de râles

FC = 120 bpm, PA = 100/70 mmHg

EtCO2 = 30 mmHg

Stabilité hémodynamique et respiratoire

βthalassémie

ESC_HE_007_Debriefing

Fiche

- La bêta-thalassémie (BT) est caractérisée par un déficit total (Bâta0) ou partiel (Bâta+) de synthèse des chaînes de bêta-globine de l'hémoglobine (Hb),
- Trois principaux types de BT sont décrits : 1- La BT-mineure, ou trait bêta-thalassémique est la forme hétérozygote, généralement asymptomatique. 2- La BT-majeure, ou anémie de Cooley est la forme homozygote qui associe une splénomégalie à une anémie hypochrome microcytaire résultant d'une dysérythropoïèse et d'une hémolyse se révélant le plus souvent entre les 6ème et 24ème mois de vie, 3- La thalassémie intermédiaire (BTI) où l'anémie moins sévère est diagnostiquée plus tardivement que dans la BT-majeure. Les patients atteints de BTI nécessitent ou non des transfusions occasionnelles,
- L'hypersplénisme, les lithiases biliaires, l'hématopoïèse extramédullaire, des complications thrombotiques et une surcharge en fer tardive peuvent compliquer la maladie,
- Le diagnostic de BT repose sur l'analyse de l'Hb par électrophorèse ou HPLC. Dans la BT-majeure, l'HbA est absente ou très réduite et l'HbF prédomine. Dans la BT-mineure le taux d'HbA2 est élevé et le taux d'Hb normal ou un peu abaissé avec une microcytose et une hypochromie,
- La transmission de la BT est autosomique récessive. Le conseil génétique est recommandé pour que les couples à risque puissent faire un choix éclairé entre les différentes options dont celle du diagnostic prénatal,
- Il existe deux principales modalités de traitement : 1- La combinaison de transfusions régulières et d'un traitement chélateur du fer précoce et régulier, 2- La greffe de cellules souches hématopoïétiques est le traitement curatif de la BT-majeure,
- Le pronostic dépend de la sévérité de la maladie mais il est généralement bon, en particulier si le traitement au long cours est bien conduit.

Objectifs techniques

- Poser le diagnostic positif de la βthalassémie,
- Comprendre la physiopathologie,
- Considérer les explorations paracliniques,
- Mettre en œuvre les thérapeutiques symptomatiques,
- Établir les facteurs pronostiques.

CRM

- Teamwork
- Leadership
- Communication
- Anticipation
- Workload





FMC en Dermatologie (c) Reproduction interdite
Site : <http://www.dermatologie.free.fr>

Interprétation :

Ulcère de jambes.

	Résultat	Références
Hématies	3.1 $10^6/\mu\text{L}$	(3.50-5.30)
Hémoglobine	5.6 g/dL	(10.9-13.7)
Hématocrite	17.8 %	(34.0-40.0)
VGM	56.3 fl	(73.0-86.0)
CCMH	22.6 g/dL	(32.0-36.0)
Leucocytes	16.10 $10^3/\mu\text{L}$	(7.00-12.00)
Neutrophiles	52.0 %	
Soit	8.72 $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-6.00)
Eosinophiles	0.6 %	
Soit	0.06 $10^3/\mu\text{L}$	(0.05-0.30)
Basophiles	0.5 %	
Soit	0.01 $10^3/\mu\text{L}$	(< 0.01)
Lymphocytes	10.5 %	
Soit	3.0 $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-5.00)
Monocytes	6.0 %	
Soit	0.55 $10^3/\mu\text{L}$	(0.10-1.00)
Plaquettes	81 $10^3/\mu\text{L}$	(150-400)
Réticulocytes	+++	

Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
VS	56 mm/Hg	(<6)

Ferritinémie

	Résultat	Références
Ferritinémie	320 µg/L	(30-300)

Hémostase

	Résultat	Références
Temps de Quick Patient	13.3 sec	
Taux de prothrombine	82 %	(70-140)
INR		
TCA		
Temps témoin	30 sec	
TCA		
Temps patient	35 sec	(25.0-35.0)
Fibrinogène	3.8 g/L	(2.00-4.00)

Ionogramme

	Résultat	Références
Sodium (Na⁺)	134 mmol/L	(135-145)
Potassium (K⁺)	4,8 mmol/L	(3.5-5.5)
Calcium (Ca²⁺)	140 mg/L	(90-105)
Chlore (Cl⁻)	103 mmol/L	(100-105)
Glycémie	1.10 g/L	(0.70-1.10)
Urée	0.70 g/L	(0.10-0.50)
Créatinine	20 mg/L	(6-12)
GOT (ASAT)	60 UI/L	(< 35)
GPT (ALAT)	50 UI/L	(5-40)
Bilirubine	10 mg/L	(6-12)
CRP	200 mg/L	(< 10)
Albumine	30 g/L	(35-55)

Gaz du sang

	Résultat	Références
pH	7.36	(7.35-7.45)
CO ²	35 mmHg	(35-45)
HCO ₃ ⁻	26 mmol/L	(22-26)
PaO ²	95 mmHg	(> 85)
SaO ²	94 %	(95-100)
Lactates	1 mmol/L	(< 2)

Échographie abdominale



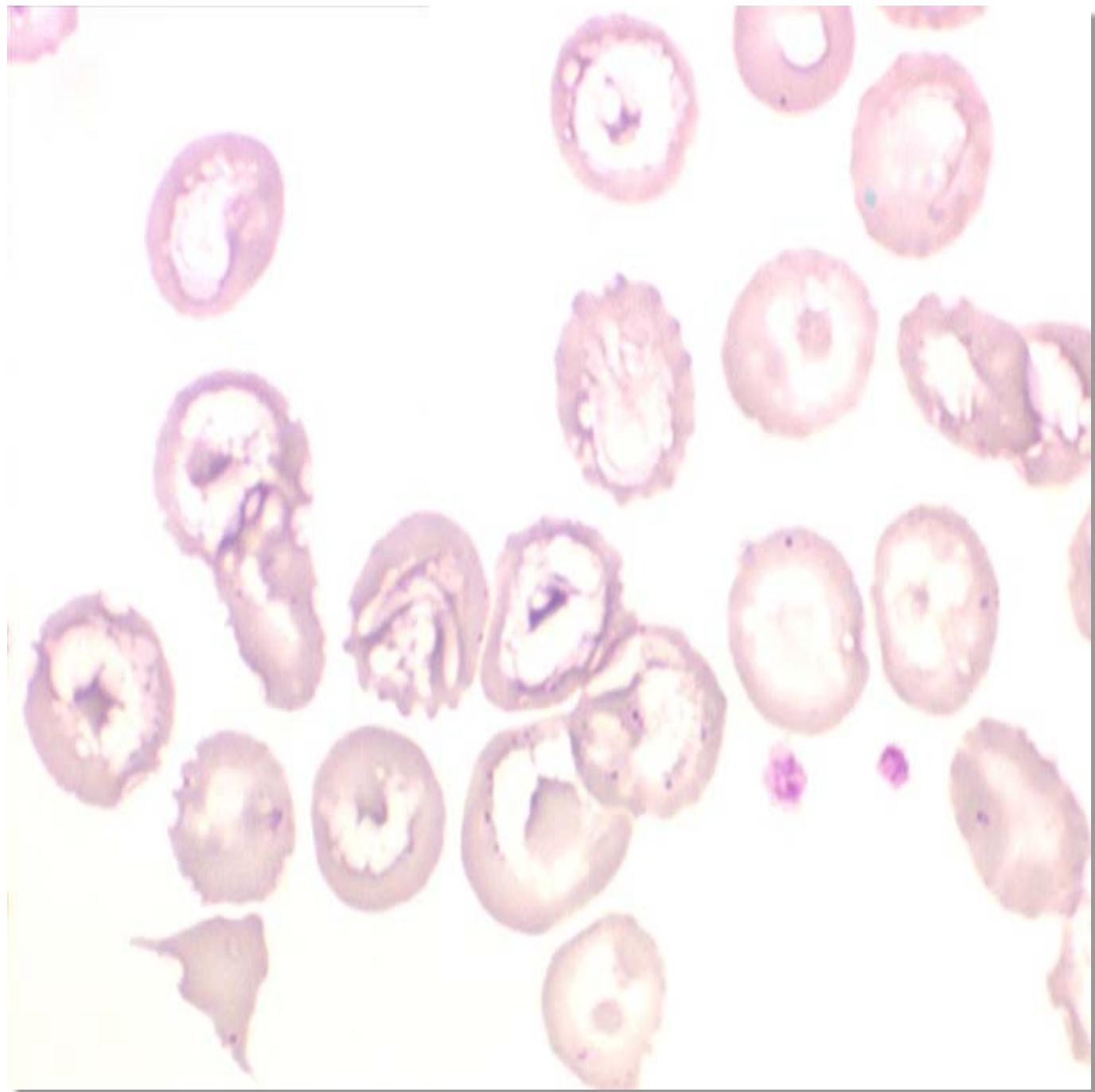
Interprétation :

**Lithiase de la VB.
Paroi vésiculaire épaisse.**

Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
Lipasémie	100 UI/L	(<150)

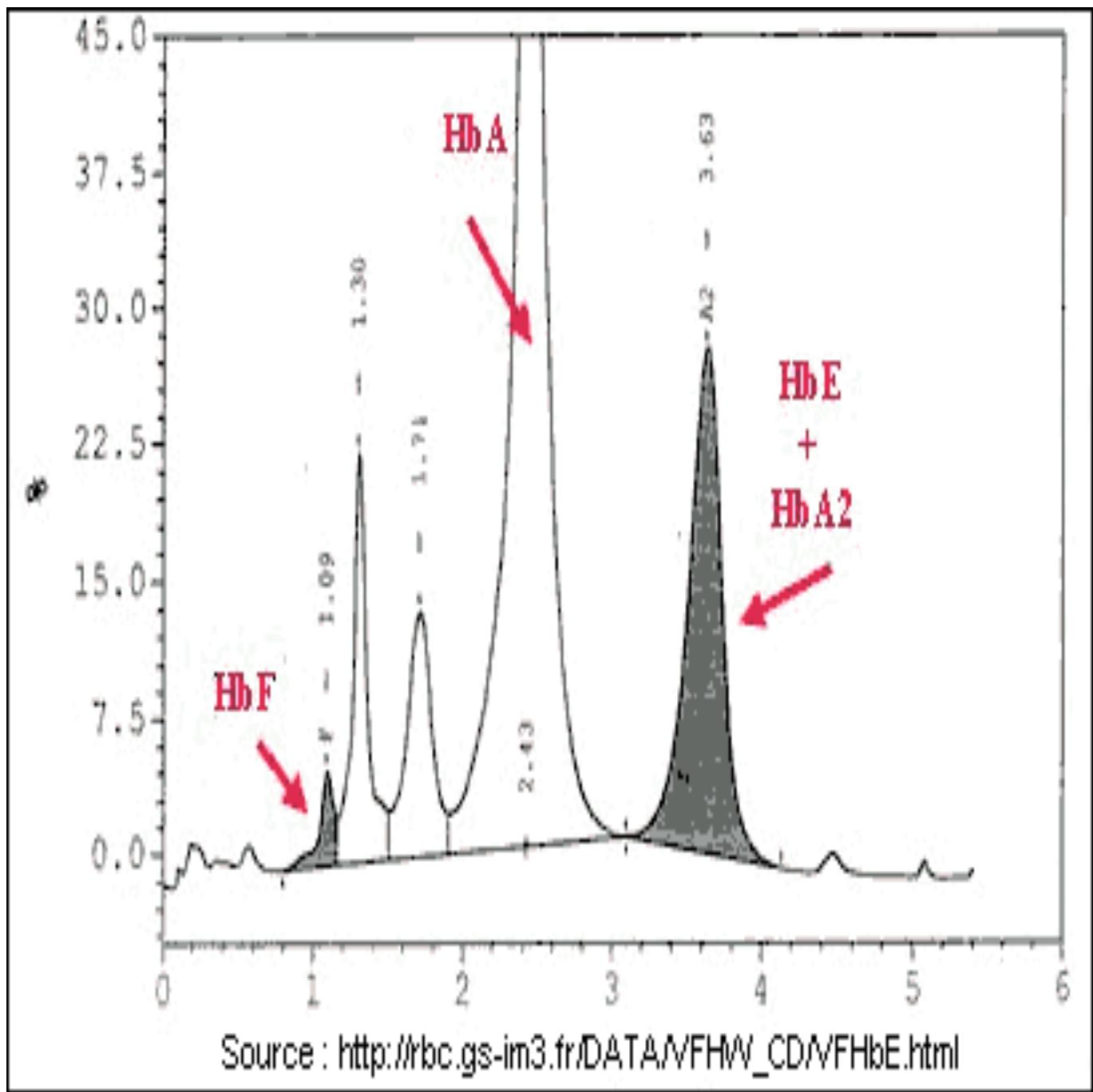
Myélogramme



Interprétation :

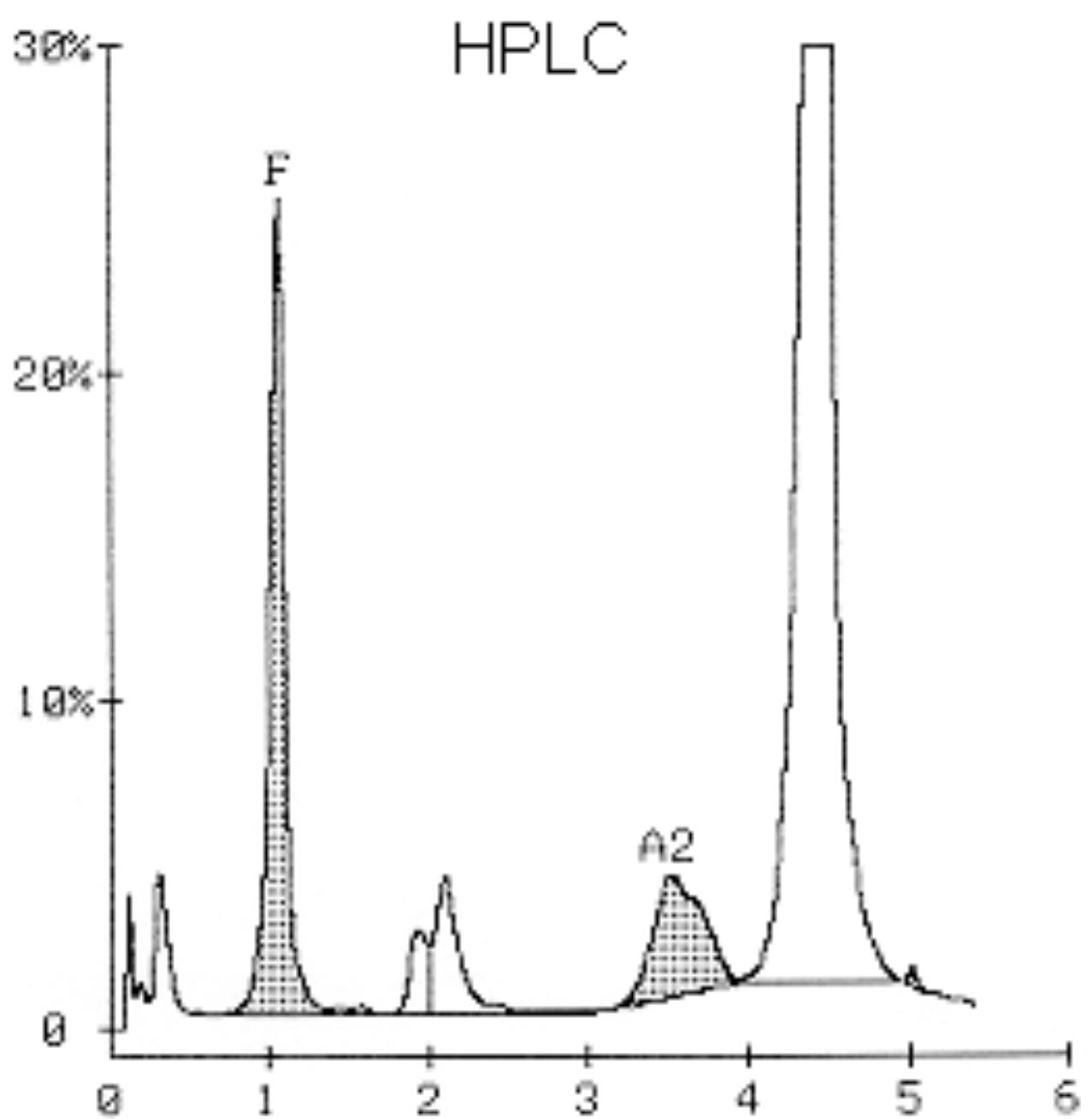
Myélogramme normal.

Électrophorèse des protéines



Interprétation :

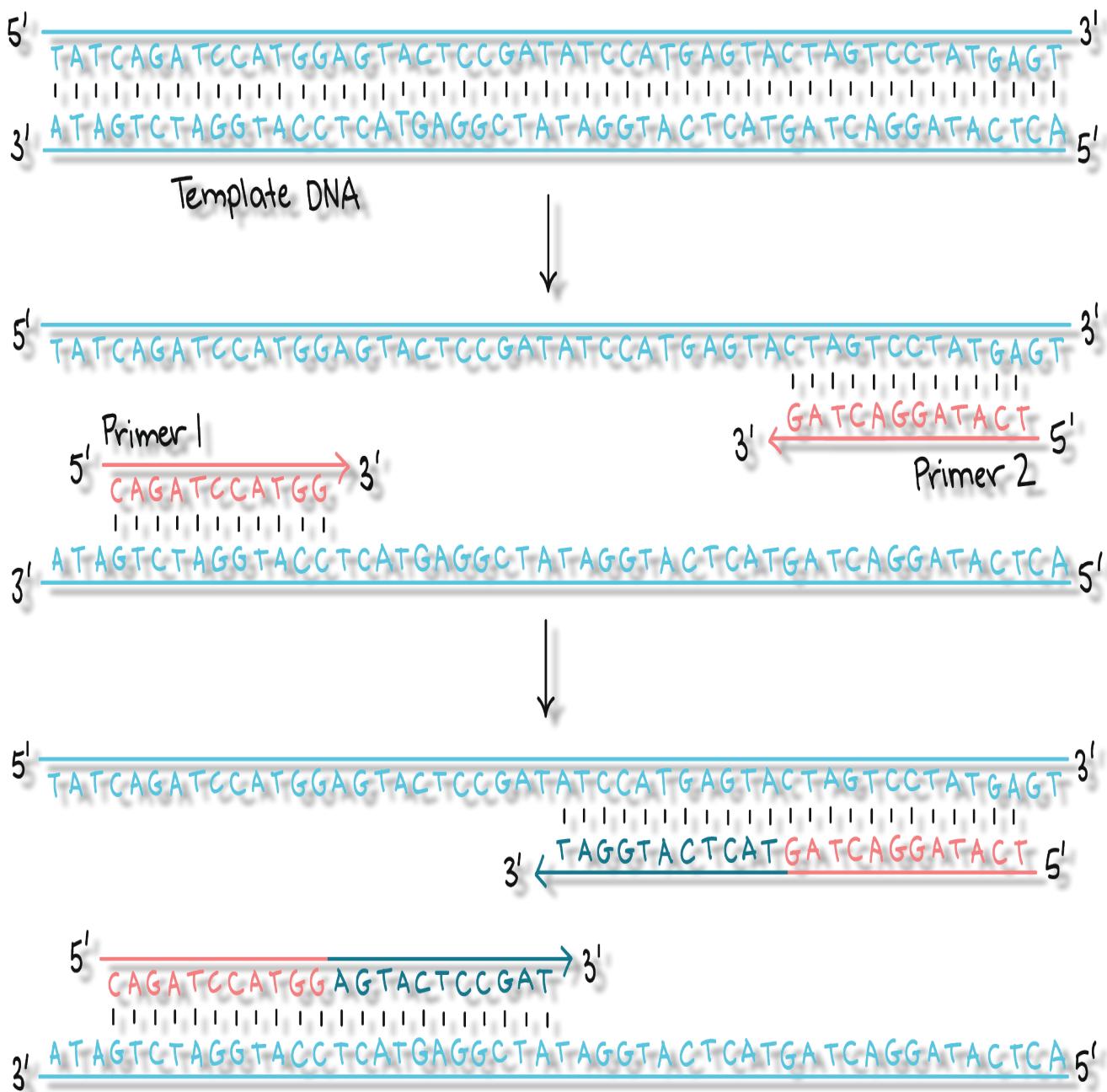
Profil compatible avec une β thalassémie.



Interprétation :

Profil compatible avec une β thalassémie.

PCR



Interprétation :

Protéine de Bence-Jones.

Radiographie du poumon

