

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية
République Algérienne Démocratique et Populaire
MINISTÈRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR ET DE LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE

UNIVERSITÉ FERHAT ABBAS SÉTIF 1
FACULTÉ DE MÉDECINE



DÉPARTEMENT DE PHARMACIE

Mémoire De Fin D'étude En Vue De L'obtention
Du Diplôme De Docteur En Pharmacie

**PROFIL CLINIQUE ET BIOLOGIQUE DES
CONDUCTRICES DE L'HEMOPHILIE A ET B**

Soutenu publiquement le : 30/06//2025

Encadrante : Dr. LAROUS IMENE Maitre Assistante en hémobiologie , CHU de Setif

Présenté et soutenu par :

- ❖ BENDAHER Meriam
- ❖ MOHAMADI Khaoula
- ❖ DAMENE Imane

Jury d'évaluation :

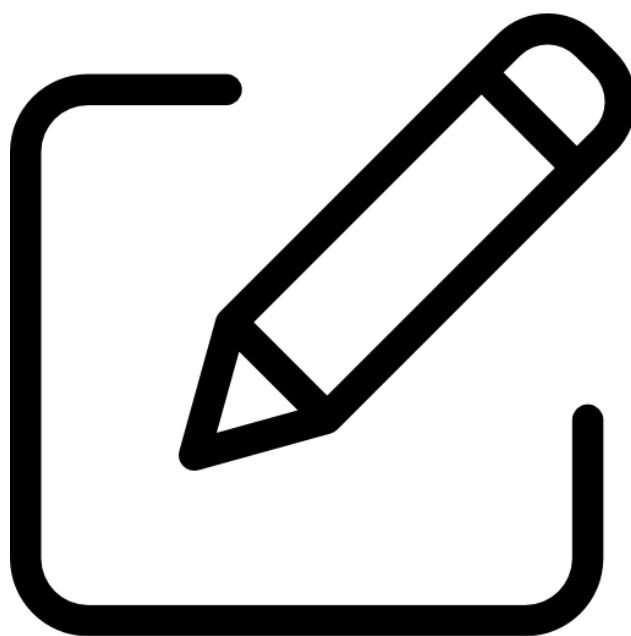
Présidente du jury : PR MESSASSET .M Maitre de conférence en pédiatrie, CHU de Setif

Examinatrice : DR KEHILA. S, maitre Assistante en hémobiologie, CHU de Setif

Examinatrice : DR BENDAOU. T ,Assistant en biochimie, CHU de Setif

Année Universitaire 2024/2025

Résumé



Résumé

L'hémophilie est une maladie héréditaire rare liée au chromosome X, touchant principalement les garçons, mais impliquant également les femmes dites "conductrices", souvent sous-diagnostiquées et négligées dans les protocoles de suivi. Notre travail s'est intéressé à cette population particulière, en alliant une revue théorique rigoureuse sur les fondements biologiques, génétiques et cliniques liées au statut de conductrice, à une étude pratique centrée sur 31 femmes conductrices identifiées via le suivi de leurs enfants hémophiles au CHU de Sétif – pôle pédiatrique Dr Derradji Bouattoura.

L'étude a permis de dresser un profil clinique et biologique détaillé de ces femmes, mettant en évidence des symptômes hémorragiques fréquents (ménorragies, saignements postopératoires, complications obstétricales), ainsi que des anomalies biologiques significatives (anémie ferriprive, troubles de l'hémostase). La majorité des conductrices ont été diagnostiquées tardivement, après la naissance d'un enfant atteint, traduisant une absence quasi-totale de dépistage systématique.

Les résultats soulignent la nécessité d'une meilleure reconnaissance du statut de conductrice, d'un dépistage précoce, et d'une prise en charge multidisciplinaire adaptée. Des recommandations concrètes ont été proposées, notamment la création d'un registre national, l'intégration du conseil génétique, et le renforcement de la sensibilisation auprès des professionnels de santé et du grand public.

Cette étude, pionnière à l'échelle régionale, ouvre la voie à des recherches multicentriques plus larges, pour affiner la compréhension du vécu médical, biologique et psychosocial des femmes conductrices de l'hémophilie en Algérie.

الملخص

الهيموفيليا مرض وراثي نادر مرتبط بالكروموسوم X، يصيب الذكور بشكل رئيسي، لكنه يشمل أيضًا النساء لحاملات للصفة المعروفة بـ "الناقلات"، واللواتي غالبًا ما يتم تجاهلهن في بروتوكولات التشخيص والمتابعة. ركز عملنا على هذه الفئة الخاصة، من خلال الجمع بين مراجعة نظرية دقيقة للأسس البيولوجية والوراثية والسريية المرتبطة بحالة النساء الناقلات، ودراسة تطبيقية شملت 31 امرأة ناقلة تم تحديدهن عبر متابعة أطفالهن المصابين في مستشفى سطيف الجامعي - قطب طب الاطفال الدكتور دراجي بوعتورة.

سمحت هذه الدراسة بوصف دقيق للملف السريري والبيولوجي لهؤلاء النساء، حيث أظهرت أعراض نزفية شائعة (غزارة الطمث، النزيف بعد العمليات، والمضاعفات التوليدية)، بالإضافة إلى اضطرابات بيولوجية هامة (فقر دم بنقص الحديد، واختلالات في اختبارات التخثر). تم تشخيص معظم الحالات بعد ولادة طفل مصاب، مما يعكس غياب شبه تام لبرامج الكشف المسبق.

تؤكد النتائج على ضرورة المعرفة الأفضل بوضع النساء الناقلات، وإدراج فحص مبكر لهن، مع توفير رعاية متعددة التخصصات مناسبة. وقد تم اقتراح توصيات عملية، من بينها إنشاء سجل وطني، وإدماج الإرشاد الوراثي، وتعزيز التوعية لدى العاملين في القطاع الصحي والعموم.

وتفتح هذه الدراسة، الرائدة على المستوى الجهوي، آفاقًا لأبحاث أوسع متعددة المراكز من أجل تعميق فهم الوضع الطبي والبيولوجي والنفسي-الاجتماعي للنساء الناقلات للهيموفيليا في الجزائر.

Abstract

Hemophilia is a rare inherited bleeding disorder linked to the X chromosome, primarily affecting males but also involving female carriers, who are often underdiagnosed and overlooked in follow-up and screening protocols.

Our study focused on this particular population by combining a thorough theoretical review of the biological, genetic, and clinical foundations related to carrier status with a practical investigation involving 31 women identified through the follow-up of their hemophilic children at the University Hospital of Sétif.

The study allowed for the detailed description of the clinical and biological profile of these women, revealing frequent hemorrhagic symptoms (such as menorrhagia, postoperative bleeding, and obstetrical complications), as well as significant biological abnormalities including iron-deficiency anemia and coagulation disorders. Most of the carriers were diagnosed late, typically after giving birth to a hemophilic child, reflecting a near-total absence of systematic screening.

The findings underscore the need for better recognition of carrier status, early screening, and a multidisciplinary approach to care. Practical recommendations were proposed, including the creation of a national registry, the integration of genetic counseling, and the reinforcement of awareness among healthcare professionals and the general public.

This regionally pioneering study paves the way for broader multicenter research aimed at refining the medical, biological, and psychosocial understanding of female carriers of hemophilia in Algeria.