

Effets physiopathologiques de la mutation Q39X (CD39) chez des enfants atteints de la bêta-thalassémie majeure dans la région de Batna, Algérie.

K. Belhadi^{1,4}, N. Bendaoud³, M. Gribaa², A. Zidani¹, I. Bencharfeddine², W. Menoubi², I. Hadad³, M. Yahia¹, A. Saad².

1-Laboratoire de la Biotechnologies des Molécules Bioactives et Physiopathologie Cellulaire, Université de Batna. Algérie.

2-Service de Cytogénétique et de Biologie de la Reproduction, CHU Ferhat Hached de Sousse, Tunisie.

3-Service de pédiatrie, CHU de Batna. Algérie.

4-Département Biologie Animal, Faculté SNV, Université de Constantine 1, Algérie.

L'hétérogénéité clinique est souvent due à une hétérogénéité génétique. Un mécanisme par lequel différentes mutations peuvent produire une variation phénotypique.

Les beta-thalassémies sont essentiellement dues un grand nombre de mutation du gène de la bêta-globine. L'objectif de cette étude est d'établir la corrélation entre une lésion moléculaire et les signes cliniques chez des enfants atteints de la bêta-thalassémie homozygote. Nous avons effectué la génétique moléculaire du gène beta-globine par la méthode de miniséquençage à l'aide de kit Snapshot™ (Applied Biosystem) à la recherche de la mutation Q39X (CD39) et nous avons étudié les paramètres hématologiques par la méthode statistique en utilisant le test « t » de student pour comparer les moyennes des échantillons. Les résultats sont exprimés en moyenne \pm sem, les calculs ont été effectuées à l'aide du logiciel Graph Pad Prism 5,00.

Les résultats obtenues ont montré que les enfants beta-thalassémiques homozygotes présentent les même signes cliniques (hypogonadisme, Hypothyroïdisme, Hématopoïèse extra médullaire...) ainsi une anémie sévère au-dessus de $3\pm 0,9$ g /dl de l'Hb totale avec une microcytose de $60,80 \pm 2,014$ fl, une hypochromie de $18,47 \pm 0,6023$ pg et le nombre des globules rouge est de $3,220 \pm 0,2778$ ($106/\text{mm}^3$).

Mots-clefs : beta-thalassémie, mutation Q39X, signes cliniques.

Potassium bromate, increases reactive oxygen species production, induces genotoxicity and histopathological disorders in bone of adult mice, ameliorative effects of vanillin.

H. Ben Saad¹, I. Ben Amara², KM. Zeghal¹, A. Hakim¹.

1-Laboratory of Pharmacology, Faculty of Medicine, 3029 Sfax, University of Sfax, Tunisia.

2-Animal Physiology Laboratory. Sfax, Faculty of Sciences. BP1171, 3000 Sfax University, Tunisia.

The objective of this study was to investigate the propensity of potassium bromate (KBrO₃) to induce oxidative stress in bone of adult mice and its possible attenuation by vanillin. Our results demonstrated, after KBrO₃ treatment, an increase of lipid peroxidation, hydroperoxides, hydrogen peroxide, advanced oxidation protein products and protein carbonyl levels in bone. While superoxide dismutase, catalase and glutathione peroxidase activities, glutathione, non-protein thiol and vitamin C levels were decreased. KBrO₃ treatment resulted bone DNA fragmentation with a subsequent formation of a DNA smear on agarose gel, a hallmark of genotoxicity-KBrO₃-induced, accompanied with reduction of DNA level. KBrO₃ treatment also caused a decrease in calcium and phosphorus levels in bone and their increase in plasma. These biochemical alterations were accompanied by histological changes in the bone tissue. Treatment with vanillin improved the histopathological and genotoxic effects induced by KBrO₃. The results of the current study showed, for the first time, that the vanillin possesses a potent protective effect against the oxidative stress and genotoxicity induced by KBrO₃ on the mice bone.

Key-words: vanillin, potassium bromate, antioxidant, genotoxicity, mice.