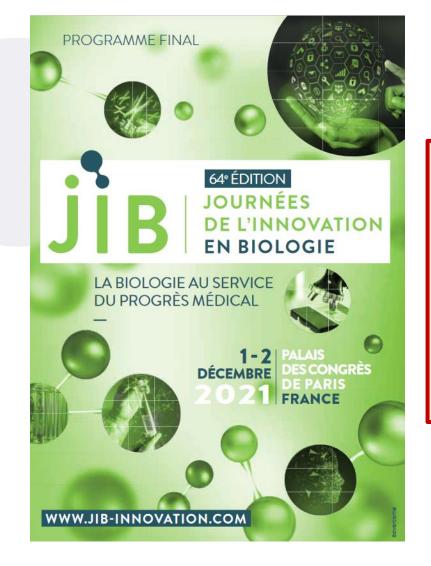


### **Dr Thierry Peyrard**

EFS Ile-de-France, Directeur du Département National de Référence en Immuno-hématologie et Sang Rare Centre National de Référence pour les Groupes Sanguins (CNRGS)
UMR\_S1134 Inserm/Université de Paris



GROUPES SANGUINS
RARES ET VARIANTS:
RÔLE DU LABORATOIRE
DANS LA STRATÉGIE DE
DÉPISTAGE ET LA PRISE
EN CHARGE CLINIQUE DU
PATIENT

### **Dr Thierry Peyrard**

Absence de conflits/liens d'intérêt au regard du contenu de cette présentation



## LES GROUPES SANGUINS



1ère détermination le 14/05/2019

A Rh Positif D+C+E-c+e+, K- (RH:1,2,-3,4,5; KEL:-1)

2ème détermination le 15/05/2019

A Rh Positif D+C+E-c+e+, K- (RH:1,2,-3,4,5; KEL:-1)

Groupage de routine (ABO/Rh/K)
8 antigènes testés A, B, D, C, E, c, e, K, répartis
dans 3 systèmes
(ABO, Rh, Kell)

#### Phénotypage étendu

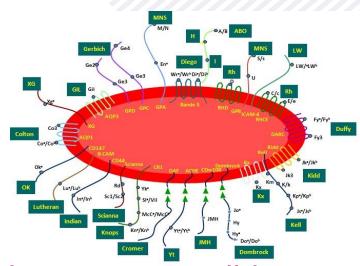
6 antigènes supplémentaires chez les patients transfusés chroniques et/ou immunisés Fyª/Fyb, Jkª/Jkb, S/s, répartis dans 3 systèmes (Duffy, Kidd, MNS)
Fréquemment réalisé chez les donneurs de sang



# LES GROUPES SANGUINS

### Complexe!

43 systèmes de groupes sanguins différents chez l'Homme et 378 antigènes (+ ou -)



Impossible d'avoir deux individus totalement compatibles sur un tel nombre de marqueurs ! => risque de développer un anticorps chez le receveur s'il reçoit un antigène qu'il ne connaît pas (+ vers - à éviter)

Contrairement à une idée largement répandue, le sang O Rh négatif n'est pas du tout universel!



# LES ANTIGÈNES ET SYSTÈMES DE GROUPES SANGUINS

**→43 systèmes de groupes sanguins** 

345 antigènes

48 gènes

**→**Autres familles d'antigènes

14 antigènes de « collections »

16 antigènes de la série 700

3 antigènes de la série 901

Base moléculaire inconnue

=> 378 antigènes érythrocytaires chez l'Homme



| Nº  | Système            | Symbole | Gène(s)          | Nombre d'Ag |
|-----|--------------------|---------|------------------|-------------|
| 001 | АВО                | ABO     | ABO              | 4           |
| 002 | MNS                | MNS     | GYPA, GYPB, GYPE | 50          |
| 003 | P1PK               | P1PK    | A4GALT           | 3           |
| 004 | Rh                 | RH      | RHD, RHCE        | 56          |
| 005 | Lutheran           | LU      | LU               | 27          |
| 006 | Kell               | KEL     | KEL              | 36          |
| 007 | Lewis              | LE      | FUT3             | 6           |
| 008 | Duffy              | FY      | FY               | 5           |
| 009 | Kidd               | JK      | SLC14A1          | 3           |
| 010 | Diego              | DI      | SLC4A1           | 23          |
| 011 | Yt                 | YT      | ACHE             | 5           |
| 012 | Xg                 | XG      | XG               | 2           |
| 013 | Scianna            | SC      | ERMAP            | 9           |
| 014 | Dombrock           | DO      | ART4             | 10          |
| 015 | Colton             | СО      | AQP1             | 4           |
| 016 | Landsteiner-Wiener | LW      | ICAM4            | 3           |
| 017 | Chido/Rodgers      | CH/RG   | C4B, C4A         | 9           |
| 018 | Н                  | Н       | FUT1             | 1           |



| No  | Système                    | Symbole | Gène(s) | Nombre d'Ag |
|-----|----------------------------|---------|---------|-------------|
| 019 | Kx                         | XK      | XK      | 1           |
| 020 | Gerbich                    | GE      | GYPC    | 13          |
| 021 | Cromer                     | CROM    | DAF     | 20          |
| 022 | Knops                      | KN      | CR1     | 12          |
| 023 | Indian                     | IN      | CD44    | 6           |
| 024 | Ok                         | ОК      | BSG     | 3           |
| 025 | Raph                       | RAPH    | CD151   | 1           |
| 026 | John Milton Hagen          | JMH     | SEMA7A  | 8           |
| 027 | I                          | I       | GCNT2   | 1           |
| 028 | Globoside                  | GLOB    | B3GALT3 | 2           |
| 029 | Gill                       | GIL     | AQP3    | 1           |
| 030 | Rh-associated glycoprotein | RHAG    | RHAG    | 4           |
| 031 | Forssman                   | FORS    | GBGT1   | 1           |



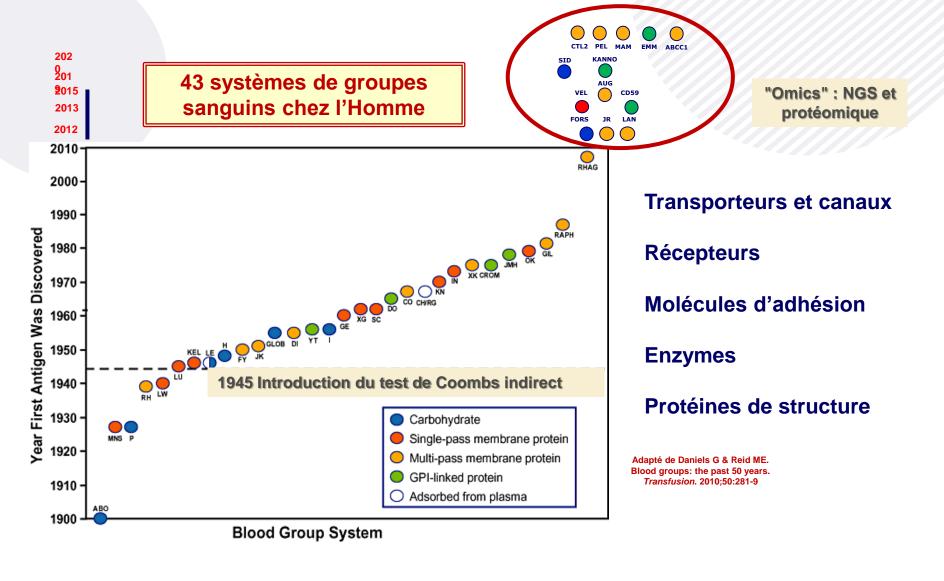
| No  | Système   | Symbole | Gène(s)  | Nombre d'Ag |
|-----|-----------|---------|----------|-------------|
| 032 | Jr        | JR      | ABCG2    | 1           |
| 033 | Lan       | LAN     | ABCB6    | 1           |
| 034 | Vel       | VEL     | SMIM1    | 1           |
| 035 | CD59      | CD59    | CD59     | 1           |
| 036 | Augustine | AUG     | SLC29A1  | 4           |
| 037 | Kanno     | KANNO   | PRNP     | 1           |
| 038 | Sid       | SID     | B4GALNT2 | 1           |
| 039 | CTL2      | CTL2    | SLC44A2  | 2           |
| 040 | PEL       | PEL     | ABCC4    | 1           |
| 041 | MAM       | MAM     | EMP3     | 1           |
| 042 | ЕММ       | EMM     | PIGG     | 1           |
| 043 | ABCC1     | ABCC1   | ABCC1    | 1           |



| No  | Système   | Symbole | Gène(s)  | Nombre d'Ag |
|-----|-----------|---------|----------|-------------|
| 032 | Jr        | JR      | ABCG2    | 1           |
| 033 | Lan       | LAN     | ABCB6    | 1           |
| 034 | Vel       | VEL     | SMIM1    | 1           |
| 035 | CD59      | CD59    | CD59     | 1           |
| 036 | Augustine | AUG     | SLC29A1  | 4           |
| 037 | Kanno     | KANNO   | PRNP     | 1           |
| 038 | Sid       | SID     | B4GALNT2 | 1           |
| 039 | CTL2      | CTL2    | SLC44A2  | 2           |
| 040 | PEL       | PEL     | ABCC4    | 1           |
| 041 | МАМ       | MAM     | EMP3     | 1           |
| 042 | ЕММ       | EMM     | PIGG     | 1           |
| 043 | ABCC1     | ABCC1   | ABCC1    | 1           |

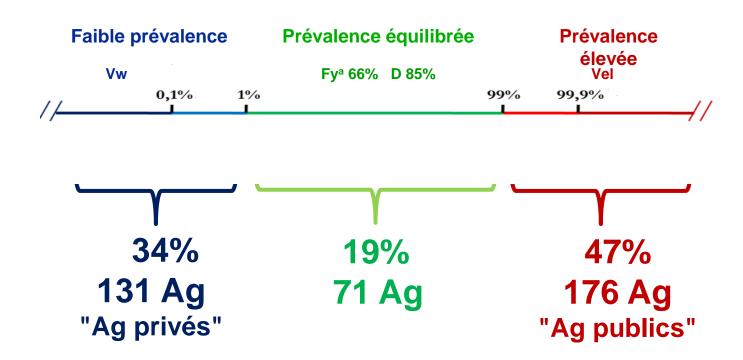
Parmi les 12 derniers systèmes de groupes sanguins découverts depuis 2012, 8 ont été mis en évidence avec les équipes du CNRGS en première ligne : JR, LAN, VEL, AUG, CTL2, PEL, EMM et ABCC1







# PRÉVALENCE DES ANTIGÈNES





# TROIS CONTEXTES DIFFÉRENTS DÉFINISSENT UN PHÉNOTYPE RARE

1. Absence d'un antigène de prévalence élevée dans la population générale : phénotype « public négatif ».

Exemples : Jk(a-b-), S-s-, D - - (D+C-E-c-e-), O<sub>h</sub> (Bombay),

Vel-. ~ 180 groupes rares de ce type

- 2. Absence d'expression de plusieurs antigènes de prévalence équilibrée dans un <u>même</u> système de groupe sanguin. Exemples : D-c-, D-e-, c-e-
- 3. Absence de plusieurs antigènes de prévalence équilibrée dans <u>plusieurs</u> systèmes de groupes sanguins. Exemples : O, e-, Jk(a-), Fy(b-), s-





#### **Thierry Peyrard**

e-mail : thierry.peyrard@efs.sante.fr

●Tél.: 01 55 25 12 01

Merci à toute les équipes du CNRGS et de la Banque Nationale de Sang de Phénotype Rare



