



AVIS DE SOUTENANCE DE THESE

Le Doyen de la Faculté des Sciences Dhar El Mahraz –Fès – annonce que

Mme **Taleb Mariem**

Soutiendra : le **Jeudi 12/06/2025 à 10H00**

Lieu : **FSDM - Centre Visioconférence**

Une thèse intitulée :

« **Caractéristiques moléculaires du déficit en Glucose-6-Phosphate
Déshydrogénase chez les donneurs de sang en Mauritanie** »

En vue d'obtenir le **Doctorat**

FD : **Molécules Bioactives Santé et Biotechnologie**
Spécialité : **Microbiologie et Biologie moléculaire**

Devant le jury composé comme suit :

Nom et prénom	Etablissement	Grade	Qualité
EL AZAMI EL IDRISSE Mohammed	Faculté de Médecine, de Pharmacie et de Médecine Dentaire, Fès	PES	Président
Mohamed Vall Mohamed El Mami	Université de Nouakchott, Mauritanie	PES	Rapporteur & Examineur
ETO Bruno	Faculté des Sciences Pharmaceutiques et Biologiques, Université de Lille, France	PES	Rapporteur & Examineur
EL ACHHAB Youness	Centre Régional des Métiers de l'Éducation et de la Formation de Fès-Meknès	PES	Rapporteur & Examineur
TAHRAOUI Adel	Centre Régional des Métiers de l'Éducation et de la Formation de Fès-Meknès	MCH	Examineur
LYOUSSI Badiaa	Faculté des Sciences Dhar EL Mahraz, Fès	Professeur Émérite	Invitée
BENJELLOUN Ahmed Samir	Faculté des Sciences Dhar EL Mahraz, Fès	PES	Directeur de thèse



Résumé

Le déficit en Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase (G6PD), une enzymopathie héréditaire liée au chromosome X, qui est la plus fréquente au monde, touchant plus de 500 millions d'individus. En Mauritanie, pays mosaïque de populations diverses, cette anomalie génétique présente une hétérogénéité moléculaire significative, influençant la sécurité des transfusions sanguines. Cette thèse, menée au Centre National de Transfusion Sanguine de Nouakchott, vise à caractériser la prévalence et la diversité des variants génétiques du déficit en G6PD chez 943 donneurs de sang, phénotypiquement sains, tout en explorant leur répartition ethnique et géographique.

À travers une approche combinant un test de dépistage rapide, dosage enzymatique quantitatif et des analyses moléculaires PCR-RFLP pour les mutations A (A376G) et A- (G202A) et la PCR-multiplex qui permet de détecter simultanément six Singles Nucléotidiques Polymorphismes (SNPs) : (A376G, G202A, A542T, T968C, C563T et G680T). Nous avons identifié une prévalence globale du déficit en G6PD de 8.1%(77/943). Les six SNPs ont été détectés : (A376G, G202A, A542T, T968C, C563T et G680T), avec une prédominance de la variante A- (A376G/202A), particulièrement fréquente chez les Maures noirs 45.5%(35/77) des cas. Pour la première fois en Mauritanie, la variante G680T a été mise en évidence, soulignant une sous-estimation potentielle des variants rares dans les études précédentes. L'analyse géographique révèle une concentration notable à Nouakchott 37.6%(29/77), reflet de sa densité démographique, tandis qu'une corrélation significative ($p = 0.028$) entre groupes ethniques et les types de mutations qui a été établie, les Maures noirs étant les plus affectés.

Ces résultats confirment l'hétérogénéité moléculaire du déficit en G6PD en Mauritanie et son impact potentiel sur la sécurité transfusionnelle, notamment pour les receveurs sous médicaments oxydants. Ils appellent à un dépistage systématique chez les donneurs de sang pour prévenir les risques liés aux transfusions et à la création d'une base de données génétique nationale. En outre, cette étude enrichit les connaissances sur la génétique de la population mauritanienne et offre des perspectives pour des recherches élargies incluant des technologies avancées de séquençage (NGS) et des échantillons provenant de l'ensemble du territoire national.

Mots-clés : G6PD, Mauritanie, mutations, prévalence, PCR-multiplex, PCR-RFLP, transfusion sanguine, groupes ethniques.



MOLECULAR CHARACTERIZATION OF GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY IN BLOOD DONORS IN MAURITANIA.

Abstract:

Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) deficiency, an X-linked hereditary enzyme disorder, is the most common worldwide, affecting more than 500 million individuals. In Mauritania, a country with a diverse population, this genetic abnormality exhibits significant molecular heterogeneity, influencing the blood transfusions safety. This thesis, conducted at the National Blood Transfusion Center in Nouakchott, aims to characterize the prevalence and diversity of genetic variants of G6PD deficiency in 943 phenotypically healthy blood donors, while exploring their ethnic and geographic distribution.

Through an approach combining a rapid screening test, quantitative enzymatic assay and PCR-RFLP molecular analyses for the A (A376G) and A- (G202A) mutations and multiplex PCR that allows the simultaneous detection of six Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs): (A376G, G202A, A542T, T968C, C563T and G680T). We identified an overall prevalence of G6PD deficiency of 8.1% (77/943). The six SNPs were detected with a predominance of the A- (A376G/202A) variant, particularly frequent in Black Moors 45.5% (35/77) of cases. For the first time in Mauritania, the G680T variant was identified, highlighting a potential underestimation of rare variants in previous studies. Geographic analysis reveals a notable concentration in Nouakchott 37.6% (29/77), reflecting its population density, while a significant correlation ($p = 0.028$) between ethnic groups and the types of mutations was established, with Black Moors being the most affected.

These results confirm the molecular heterogeneity of G6PD deficiency in Mauritania and its potential impact on transfusion safety, particularly for recipients on oxidizing medications. They call for systematic screening of blood donors to prevent transfusion-related risks and the creation of a national genetic database. In addition, this study enriches knowledge on the genetics of the Mauritanian population and offers perspectives for broader research including advanced sequencing technologies (NGS) and samples from across the country.

Keywords: G6PD, Mauritania, mutations, prevalence, PCR-multiplex, PCR-RFLP, blood transfusion, ethnic groups.