

# CROISSANCE DANS LA MALADIE DE BLACKFAN-DIAMOND

Professeur Jean-Claude CAREL – Hôpital Robert Debré - Paris

La croissance d'un enfant s'analyse sur les courbes de croissance (poids/taille) figurées sur le carnet de santé.

## Plusieurs phases de croissance :

- Fœtus
- Nourrisson
- Enfant
- Adolescent.

## Plusieurs facteurs influencent la croissance :

- *Facteurs génétiques*
  - Héritabilité de la taille
  - Pathologies génétiques diverses.
- *Facteurs nutritionnels*
  - Anténataux (rôle du placenta)
  - Postnataux (carence alimentaire, maladies digestives).
- *Facteurs énergétiques*
  - Substrat : nutriment, oxygène
  - Métabolisme énergétique.
- Rôle du cartilage de croissance
  - Effet toxique de la Desféroxamine.
- *Facteurs endocriniens*
  - Hormones de croissance, cortisone, stéroïdes sexuels, thyroïde...

I

Dans l'anémie de Blackfan-Diamond, le retard de croissance peut être lié :

- À l'atteinte génétique
- À une atteinte endocrinienne
- À une anémie chronique
- Aux corticoïdes
- À l'hémochromatose qui entraîne une atteinte endocrinienne.

Une étude française : « **Diamond-Blackfan Anemia and Growth Status : the French Registry** » par **S. Chen et al. The Journal of Pediatrics en Novembre 2005**, a montré que :

- La taille moyenne des patients était normale, mais 30 % ont une taille abaissée et 20 % sont nés petits.
- Le risque de petite taille est augmenté chez les patients :
  - Transfusés ou sous corticoïdes
  - Ayant une malformation associée
  - Nés petits
  - Ayant une hémochromatose.

Il est important de surveiller la courbe de croissance, car une cassure est possible à des âges variables.

### LE TRAITEMENT PAR L'HORMONE DE CROISSANCE :

L'hormone de croissance recombinante est utilisée en France depuis 1985. Ses principales indications :

- Le déficit en hormone de croissance
- Le syndrome de Turner
- L'insuffisance rénale chronique
- Le retard de croissance intra-utérin
- Les petites tailles idiopathiques aux USA
- Les petites tailles idiopathiques en Europe.

**En France, depuis 1999-2001, 6000 enfants ont été traités.**

### **Quelle est son efficacité ?**

Elle est maximale en cas de déficit en hormone de croissance sévère. Elle est plus difficile à évaluer dans les maladies chroniques car :

- De nombreux facteurs sont en jeu
- La situation est hétérogène
- Il y a peu de résultats connus à long terme
- Les résultats à court terme sont souvent plus favorables qu'à long terme (exemple : dans l'arthrite juvénile).

**Les effets indésirables sont rares (1/1000) et, en général, réversibles :**

- Hypertension intracrânienne bénigne
- Diabète de type 2 (hémochromatose)
- Complications orthopédiques (épiphysiolyse fémorale)
- Otites (syndrome de Turner).

**Les risques de cancer après traitement par hormone de croissance dans l'enfance :**

- Rechute et récurrence d'une pathologie maligne : les données sont globalement rassurantes
- Risque de cancer de novo chez quelqu'un qui a été traité par l'hormone de croissance : pas de donnée disponible, les études sont en cours
- Risque de second cancer chez un individu traité pour une pathologie maligne. Une étude suggère une augmentation du risque.

### **EN PRATIQUE :**

- Évaluer la croissance
- Déficit sévère en hormone de croissance ?
- Agir sur les facteurs qui influencent la croissance :
  - Nutrition
  - Calcium
  - Vitamine D
- Discuter de façon individuelle si on envisage un traitement par hormone de croissance. Si un traitement est mis en place, surveiller de façon régulière le taux d'IGF.

