

**Association Française de la Maladie de
Blackfan - Diamond (AFMBD)**

8 rue Jehan Foucquet 37000 TOURS

Tél.: 02 47 05 83 01; mél: bfmh@afmbd.com; Internet: [http:// www.afmbd.org](http://www.afmbd.org)

Guide aux Familles et aux Malades

- Edition janvier 2004 -

Avant-propos

Ce petit guide est destiné aux malades et aux parents d'enfants atteints de la Maladie de Blackfan-Diamond. Son objectif est de répondre à certaines de vos questions.

Parents, vous venez d'apprendre que votre enfant est atteint de la maladie de Blackfan-Diamond : ce fut également notre cas. Nous avons éprouvé la même angoisse que celle qui vous étreint en ce moment. Nous nous sommes posé les mêmes questions.

Avant d'aller plus loin, sachez tout de suite que les enfants et les adultes atteints de cette maladie peuvent avoir une vie normale et que vous partagerez avec eux des moments de joie et de bonheur d'une intensité et d'une qualité rares.

Vous aurez bien entendu aussi des difficultés à surmonter. L'Association Française de la Maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD) a été créée d'abord pour aplanir ces difficultés en permettant aux familles d'échanger leurs expériences. C'est notamment l'objectif de ce petit guide qui répondra à vos premières questions.

Il ne s'agit en aucun cas de se substituer au corps médical.

En France, des médecins très compétents suivent de près cette maladie. Ils sont à la pointe des progrès thérapeutiques et de la recherche fondamentale. Chaque malade a sa propre histoire et ses caractéristiques : seuls ces médecins sont qualifiés pour poser un diagnostic et recommander un traitement adapté à la situation particulière de votre enfant.

Nous pensons cependant que ce guide vous aidera à mieux appréhender la maladie dans sa globalité et à l'aborder plus sereinement et efficacement en collaboration avec votre médecin.

Ce guide est également une première main tendue pour vous inviter à rejoindre l'association des parents et à y trouver l'écoute et l'information dont vous avez besoin.

N.B. : Pour une meilleure compréhension du texte, nous avons indiqué en italiques, lors de leur première apparition dans le texte, les termes dont la définition est donnée dans le glossaire figurant en fin de document.

1- Qu'est ce que la maladie de Blackfan-Diamond ?

La maladie de Blackfan-Diamond est une anémie rare, en général découverte lors des premières semaines après la naissance. Elle résulte d'une incapacité de la *moelle* osseuse à produire des *globules rouges*. En effet, ce sont les *cellules souches* contenues dans la moelle osseuse qui évoluent et se différencient en cas de besoin pour donner les trois composants majeurs du sang : les *globules blancs*, responsables de nos défenses contre toute forme d'infection ; les *plaquettes*, responsables de la coagulation du sang en cas d'hémorragie; les *globules rouges*, responsables du transport de l'oxygène de nos poumons vers tous les tissus et du transport du gaz carbonique des tissus vers les poumons. Entre l'état « cellule souche » et l'état « globule rouge », la cellule évolue et passe par différents stades. Dans le cas de la maladie de Blackfan-Diamond, cette évolution reste bloquée pour des raisons inconnues, au stade intermédiaire des « *érythroblastes* », précurseurs inactifs des globules rouges (voir §6).

Les deux premiers cas ont été décrits en 1936 par M Joseph, suivi d'un rapport plus détaillé de quatre cas par les docteurs Blackfan et Diamond en 1938. Différentes dénominations ont été données à ce syndrome telles que « *érythroblastopénie* », « anémie hypoplasique congénitale », « anémie congénitale chronique » ou « *érythropoïèse imparfaite* ». Dans les ouvrages en anglais on la trouvait souvent sous le terme anglais de « pure red cell aplasia ». On la trouve essentiellement aujourd'hui sous les termes d'anémie de Blackfan-Diamond en France, ou « Diamond-Blackfan anaemia » dans les pays anglo-saxons.

Il est important de noter que sous les mêmes aspects cliniques et la même dénomination sont regroupées des maladies dont l'origine, les symptômes, l'évolution naturelle et la réponse aux traitements varient selon les patients.

2- Quelle est la prévalence (fréquence) de la maladie ?

La prévalence (fréquence) de la maladie est la même pour les deux sexes et pour toutes les ethnies. On a recensé environ 200 cas en France et on estime qu'il y a partout dans le monde 2 à 7 cas pour un million de naissances.

3- Quelle est l'origine de la maladie ?

L'anémie de Blackfan et Diamond est une maladie *congénitale* (c'est-à-dire qui existe à la naissance) dont le diagnostic est porté des les premières semaines ou mois de la vie.

L'origine génétique de la maladie est très probable pour la plupart des cas. Des anomalies sur un *gène* du *chromosome* 19 ont été reconnues comme responsables de la maladie dans 25% des cas. Ce gène est normalement celui permettant la fabrication par nos cellules d'une *protéine* appelée RPS19 (Ribosomal Protein S 19 ; voir résumé de l'article scientifique sur le site web). Un autre gène est en cours de caractérisation sur le chromosome 8. Il serait impliqué dans la maladie d'un autre sous-groupe de malades. D'autres gènes et facteurs associés restent à découvrir.

Le plus souvent, la maladie est sporadique, c'est-à-dire qu'elle apparaît pour la première fois

dans une famille, par hasard et par malchance, du fait d'une petite erreur lors de la réplication des gènes. Les parents et leur patrimoine génétique n'y sont pour rien. Les formes avec antécédents familiaux ne représentent que 10 à 15% des malades. Il s'agit alors le plus souvent d'atteintes dans la fratrie (frères et sœurs) ou de transmission autosomale (c'est-à-dire non liée au sexe) dominante, parfois sur plusieurs générations.

4- Comment est diagnostiquée la maladie ?

L'anémie est reconnue peu après la naissance dans 25% des cas, au cours des 6 premiers mois dans 60% des cas, pendant la première année dans 90% des cas.

Les signes extérieurs sont peu visibles puisqu'il s'agit essentiellement d'une pâleur puis d'une certaine fatigue, ce qui est peu facile à détecter chez un nourrisson. Souvent l'anémie est identifiée par hasard lors d'un bilan sanguin qui révèle un taux *d'hémoglobine* trop bas. Pour poser le diagnostic Blackfan-Diamond, il est nécessaire d'éliminer toutes les autres causes possibles *d'érythroblastopénie* chronique, en particulier un virus (le *Parvovirus* B19) qui peut donner un tableau analogue chez le nourrisson, ou exceptionnellement une insuffisance rénale chronique (le rein secrète une hormone, *l'érythropoïétine*, déclenchant *l'érythropoïèse*, c'est-à-dire la différenciation des cellules souches de la moelle osseuse en globules rouges).

Une analyse de la moelle osseuse est nécessaire pour confirmer le diagnostic. Elle est actuellement simple et indolore à effectuer.

Il a été noté qu'un certain nombre de petites anomalies physiques sont parfois associées à la maladie. Il s'agit notamment de malformations mineures d'un doigt, de la lèvre supérieure, du palais. Exceptionnellement des anomalies plus sévères sont observées au niveau du squelette, du cœur, des reins.

5- Quels sont les traitements possibles ?

Il existe essentiellement trois types de traitements classiques.

- La *cortisone* et ses dérivés;
- Les transfusions sanguines;
- La *greffe de moelle osseuse*.

De nouveaux traitements sont en cours d'études.

5.1. La cortisone et ses dérivés :

le premier traitement qui sera essayé sera la cortisone. En effet, environ la moitié des patients répond à ce traitement. La *corticothérapie* est tentée d'emblée dans tous les cas à une dose de 2mg/kg/jour, en prises fractionnées. La réponse érythrocytaire (apparition *d'érythrocyte*, « jeunes globules rouges ») intervient généralement entre le 7^{ème} et le 10^{ème} jour, rarement après la 3^{ème} semaine. En cas de non-réponse, il est nécessaire d'augmenter la dose à 3 mg/kg/jour ou de refaire ultérieurement une seconde tentative à cette dose avant de conclure à une insensibilité à ce traitement (*corticorésistance*). En cas de réponse, les doses de cortisone seront progressivement diminuées jusqu'au seuil permettant une production de globules rouges satisfaisante. Lorsque le seuil est supérieur à 0,5 mg/kg/jour, le traitement est généralement interrompu pour éviter les effets secondaires indésirables de la *corticothérapie*.

Ces effets sont essentiellement un retard à la croissance et une fragilisation à long terme du squelette. On peut alors envisager d'alterner des périodes de plusieurs mois de corticothérapie avec des périodes de recours aux transfusions.

Les patients Blackfan-Diamond recevant ce traitement peuvent avoir une vie parfaitement normale comme en témoignent les membres adultes de l'association (voir Témoignages sur le site web).

5.2. Les transfusions sanguines :

En cas de résistance à la cortisone, on procède à des transfusions de globules rouges environ toutes les 4 à 5 semaines. Les risques transfusionnels sont aujourd'hui pour la plupart parfaitement maîtrisés grâce à la sélection et aux traitements des dons de sang. Des donneurs dont le sang est compatible avec celui de votre enfant pourront être sensibilisés et fidélisés pour minimiser les risques. Votre enfant devra bien entendu être vacciné contre les différentes formes d'hépatites, comme le sont la plupart des enfants actuellement.

Le principal effet secondaire des transfusions est l'accumulation dans les tissus du fer qui provient du sang transfusé. En effet, notre corps est capable de prélever dans l'alimentation les quantités de fer dont il a besoin pour fabriquer son hémoglobine et la stocker dans les globules rouges. Lorsque ces globules rouges meurent, le fer est en grande partie recyclé pour fabriquer de nouveaux globules rouges. Nous ne disposons donc pas de système d'élimination du fer puisqu'en principe nous le recyclons pour répondre à nos besoins. Lors des transfusions, le patient reçoit directement dans son sang des globules rouges chargés d'hémoglobine qui va libérer son fer lorsque ces globules seront dégradés. Ce fer ne sera pas éliminé et risque progressivement d'aller s'accumuler dans les tissus (cœur, reins) et de les fragiliser. Il est donc nécessaire d'éliminer ce fer grâce à un médicament appelé déféroxamine qui se donne par perfusion sous-cutanée, la nuit. Les patients acceptent généralement très bien ce traitement, facile à mettre en œuvre et à gérer. Comme précédemment, les enfants et les adultes traités de la sorte vous témoigneront que leur vie est tout à fait normale. Un nouveau médicament capable d'éliminer le fer mais cette fois-ci par voie orale (un ou deux comprimés par jour au lieu de la perfusion nocturne) est en cours d'étude clinique. Si son efficacité et son innocuité sont confirmées, ce médicament devrait apporter un confort supplémentaire aux polytransfusés dès début 2005.

5.3. La greffe de moelle osseuse :

Puisque la maladie vient des cellules de la moelle osseuse qui présentent une anomalie, il est envisageable de guérir définitivement le malade par une greffe de moelle normale qui viendra supplanter la moelle défectueuse. Cette technique a fait d'énormes progrès mais présente cependant encore un risque certain, pouvant mettre en jeu la vie du receveur. Un bon taux de réussite est obtenu lorsque le donneur et le receveur possèdent des moelles totalement compatibles, et ceci n'est possible qu'entre frères et sœurs, lorsque leur compatibilité est avérée, ce qui n'est pas forcément toujours le cas. La décision doit alors être prise au cas par cas après consultation de plusieurs médecins, afin d'évaluer lucidement les risques et les bénéfices par rapport aux autres traitements possibles, disponibles ou envisageables à moyen terme grâce aux progrès de la recherche.

Les risques associés sont des réactions de rejet de la greffe par le receveur ou du receveur par la greffe, qui peuvent être mortelles. Des effets secondaires (stérilité, insuffisance rénale ou respiratoire) peuvent parfois résulter du conditionnement avant la greffe ou des traitements anti-rejet. Les progrès dans ce domaine sont très significatifs et certains laboratoires ont de très forts taux de réussite.

5.4. Autres traitements :

Certains malades (1 sur 10 environ) ont répondu à un traitement expérimental avec une substance endogène appelée *Interleukine-3*. Malheureusement, cette molécule n'est plus disponible à l'heure actuelle car trop toxique et trop peu utilisable.

Un médicament très classique et très peu toxique, le métoclopramide, est actuellement en cours d'étude clinique sur une trentaine de malades. En effet, une observation fortuite a permis de constater que cette molécule est parfois capable de stimuler la production de globules rouges chez des patients Blackfan-Diamond. Sur un petit nombre de patients traités, certains *corticosensibles* d'autres non, environ 25% ont répondu et sont en rémission totale. L'étude en cours essaiera de démontrer l'effet de ce traitement sur les différents types de malades. Les résultats seront connus au printemps 2004 et, en cas de confirmation des résultats préliminaires, ce produit pourrait être administré en première intention à tout nouveau malade avant de tenter les traitements actuels plus lourds.

6- Axes de recherche :

Il y a essentiellement deux manières d'aborder le problème de la maladie de B.D. :

- la première consiste à étudier le fonctionnement des cellules de la moelle osseuse et à caractériser la ou les anomalies potentiellement responsables de la maladie;
- la seconde repose sur l'hypothèse selon laquelle la maladie est d'origine génétique. Elle consiste à caractériser chez les patients les gènes porteurs de mutations responsables du développement anormal des cellules de la moelle.

(NB : pour accéder à une présentation simplifiée des constituants de la vie et des voies de découverte de médicaments, vous pouvez consulter le document « Biologie et découverte de médicaments » sur le site web de l'AFMBD).

Ces deux approches sont complémentaires et convergentes. Elles sont présentées plus en détails ci-après.

6.1. Approche par la biologie cellulaire :

Il est en premier lieu utile de faire quelques rappels sur le fonctionnement de la moelle osseuse. La partie centrale de l'os est creuse et remplie d'une matière spongieuse brune et rouge appelée la moelle osseuse. C'est le lieu de production des cellules du sang. Chaque jour la moelle produit des millions de cellules sanguines qui nous permettent de vivre.

La moelle osseuse contient des cellules souches qui prolifèrent et se différencient selon les besoins en globules rouges, globules blancs et plaquettes. Ce phénomène est appelé *l'hématopoïèse*. Chaque type de cellules joue un rôle essentiel : Les globules rouges (*érythrocytes*) transportent l'oxygène des poumons vers toutes les parties du corps. Les globules blancs (*leucocytes*) aident à lutter contre les infections. Les plaquettes (*thrombocytes*) permettent la première phase de coagulation du sang.

La production de cellules sanguines est essentielle tout au long de l'existence. Les globules rouges ont une durée de vie de 120 jours environ, les plaquettes de 10 jours et certains globules blancs ne vivent qu'un seul jour et même moins. Lorsque la moelle ne fonctionne pas correctement, cela peut produire :

- l'anémie par manque de globules rouges fonctionnels, avec des signes d'essoufflement ;
- des infections par manque de globules blancs ;

- des hémorragies par manque de plaquettes.

Dans le cas particulier de la maladie de Blackfan-Diamond, il s'agit d'une anémie, c'est à dire d'un dysfonctionnement de l'érythropoïèse. L'érythropoïèse est un processus complexe au cours duquel une cellule souche de la moelle va se multiplier en passant par plusieurs états intermédiaires pour aboutir au globule rouge sanguin selon la séquence suivante :
Cellule souche -----> progéniteur BFU-E (Burst Forming Unit - Erythroid) immature -----> progéniteur BFU-E mature -----> progéniteur CFU - E (Colony Stimulating Unit - Erythroid) -----> proérythroblaste médullaire -----> érythroblaste acidophile -----> réticulocyte -----> érythrocyte ou globule rouge mature.

On observe généralement chez les malades que la différenciation s'arrête avant le stade érythroblaste, d'où le nom d'*érythroblastopénie* donné à la maladie. Les cellules se multiplient et passent d'un stade au suivant en réponse à des signaux chimiques appelés "*facteurs de croissance*". On en connaît essentiellement deux contribuant à l'érythropoïèse : l'*érythropoïétine* (EPO) et l'*interleukine-3* (Il-3). Dans la plupart des cas, il ne semble pas que des anomalies de l'EPO ou de son récepteur cellulaire soient responsables de la maladie de Blackfan-Diamond. Les déficiences fonctionnelles potentielles de l'Il-3 n'ont pas encore été étudiées de manière systématique chez les patients. La *cortisone* et ses dérivés peuvent être assimilés à des facteurs de croissance de faible spécificité. D'un point de vue thérapeutique, nous avons vu que de nombreux malades répondent à la cortisone (aux corticoïdes) qui donc stimule la différenciation des cellules de la moelle et permet leur maturation en globules rouges. Deux autres facteurs de croissance stimulent ce processus *in vitro* : il s'agit de l'Il-3 et du Stem Cell Factor (SCF). L'Il-3 a été testée sur un nombre relativement important de malades avec très peu de succès et des effets secondaires réversibles mais inacceptables. De même, le SCF s'est révélé trop toxique pour pouvoir être testé chez les malades. On pourrait craindre que la rareté de la maladie, le très faible nombre de malades et l'absence de marché pour les sociétés pharmaceutiques se traduisent par une très faible activité de recherche sur ces problèmes. Fort heureusement, ce n'est pas le cas car les cellules de la moelle osseuse constituent l'un des systèmes d'étude le plus utilisé pour comprendre le phénomène général de la différenciation cellulaire et de son contrôle. De nombreux nouveaux facteurs de croissance sont régulièrement découverts, ce qui doit nous laisser l'espoir que l'un d'entre eux permettra de normaliser l'érythropoïèse chez les malades Blackfan-Diamond sans effet secondaire majeur. La recherche française est bien positionnée dans ce domaine et nos enfants devraient bénéficier très rapidement de toute avancée thérapeutique.

6.2. Approche génétique :

L'approche précédente consiste à découvrir les molécules "anormales " potentiellement présentes dans les cellules de la moelle des malades. Une autre approche consiste à tenter de localiser chez les patients les mutations présentes sur leurs gènes qui peuvent conduire à la production de ces molécules "anormales". Cela présuppose que la maladie n'est pas due à l'environnement (virus, toxine, etc.) mais plutôt qu'elle est d'origine génétique.

Rappelons quelques bases de biologie.

L'organisme humain est un gros tas de cellules qui contiennent au cœur de leur noyau un ensemble de 23 paires de chromosomes. Ces chromosomes sont des chapelets de 35 000 gènes dits « codants ». C'est-à-dire que chacun de ces gènes contient le code nécessaire à la fabrication de protéines qui seront nécessaires pour assurer la vie et la reproduction des cellules, des organes, des tissus, des êtres humains. Les chromosomes vont par deux et chaque individu en possède 23 paires, sachant qu'une partie vient du père, l'autre de la mère.

Les deux chromosomes sont très ressemblants et sont agencés de façon à ce que pour chaque gène sur une partie du chromosome, il existe un autre gène qui effectue le même travail sur l'autre partie du chromosome. Ainsi nous avons deux gènes qui fonctionnent ensemble pour transmettre chaque morceau de l'information génétique. Les chercheurs ont calculé que, statistiquement, 5 à 8 gènes sur 35 000 sont défectueux, avec des conséquences plus ou moins grave sur la santé.

Comment détecter les gènes potentiellement défectueux ?

Il faut pour cela collecter des échantillons sanguins chez un nombre maximal de patients et les membres proches de leur famille. Les gènes de chacun seront alors partiellement "décodés" et comparés pour essayer de trouver des anomalies communes aux malades, les localiser et les identifier. Une action de recherche dans cette direction est en ce moment en cours au niveau français et européen. Un registre des malades a été constitué pour regrouper et analyser les cas. L'analyse de leur patrimoine génétique est en cours en collaboration avec le laboratoire du Généthon.

Un premier gène a déjà été identifié comme étant en partie responsable de la maladie. Il est localisé sur le chromosome 19 et code pour la production d'une protéine du ribosome, à l'intérieur du noyau des cellules (voir le « résumé article gène RPS19 » sur le site web de l'AFMBD). La fonction de cette protéine et les agents qui la modulent sont en cours d'étude. Deux approches thérapeutiques pourraient alors être envisagées : la première consisterait à concevoir rationnellement ou à découvrir par test systématique une molécule (médicament) permettant de rétablir la fonction biologique déficiente ; la seconde serait la thérapie génique qui consisterait à réintroduire un gène normal dans les cellules de la moelle pour leur permettre de fonctionner correctement. Il faut cependant être réaliste et comprendre que ces deux approches nécessitent du temps (des années) et de la réussite. Il est également essentiel de soutenir les efforts des chercheurs et des médecins pour augmenter les chances de succès. Les avancées spectaculaires du Généthon sont en ce sens exemplaires, illustrant l'efficacité pouvant résulter de la mobilisation des malades, de leurs familles, des médecins et chercheurs.

6.3. Découvertes fortuites :

De nombreux médicaments ont été découverts par hasard, ou plus précisément grâce à la perspicacité de personnels soignants, de chercheurs ou de malades qui ont observé les effets inattendus de médicaments utilisés jusque là pour d'autres applications thérapeutiques. On signalera par exemple les effets secondaires du sildénafil qui en font aujourd'hui sa principale application...

De même, un médecin américain a observé qu'une de ses patientes Blackfan-Diamond était en rémission à chacune de ses grossesses. Il a fait le rapprochement avec la prise d'un médicament anti-nausées classique : le métoclopramide. Pour des raisons encore inconnues, ce médicament banal semble guérir certains patients Blackfan-Diamond. Ces effets sont en cours d'étude rigoureuse sur un plus grand nombre de patients. Cette découverte devrait permettre de soigner de nombreux malades et de mieux comprendre les mécanismes de la pathologies ce qui sera à terme profitable à tous.

7- Questions / Réponses :

Consultez les comptes-rendus des réunions de l'AFMBD sur le site web de l'association. Vous y trouverez de nombreuses réponses à vos questions de la part des spécialistes médecins, psychologues et responsables sociaux.

Vous trouverez ci-dessous quelques commentaires généraux émanant de parents.

Comment réagir face à la maladie?

A l'annonce de la maladie, notre vie change immédiatement et radicalement, parfois pour le pire mais aussi, vous le constaterez, pour le meilleur.

Le diagnostic cause évidemment un choc, une désorientation, un sentiment de colère, d'injustice et d'impuissance. De nombreux parents éprouvent également parfois un sentiment de honte et de culpabilité en prenant conscience de la nature peut être héréditaire de la maladie. C'est bien entendu injustifié. Dans la plupart des cas, c'est juste le résultat d'un hasard malencontreux au moment de la recombinaison des gènes. Seules les lois imprévisibles de la génétique ont entraîné cet événement. Vous n'aviez aucun moyen de le prévoir et de l'empêcher. Prenez conscience que d'autres membres de la famille, comme les grands-parents peuvent également se sentir responsables de la maladie de votre enfant. Tout comme vous n'avez rien à vous reprocher, ils ont besoin de savoir que ce n'est pas de leur faute non plus.

Face à cette situation nouvelle, chaque membre de la famille est affligé et exprime à sa manière son inquiétude pour le malade : pleurs, silence, retrait ou colère. Ces émotions sont toutes normales : chaque individu doit pouvoir exprimer ses sentiments à sa façon et ouvertement. Il aura besoin d'une oreille pour l'écouter, pas seulement au sein de sa famille, mais aussi parmi ses amis et ses proches.

Une fois ce premier choc passé, vous essaierez de comprendre ce que sera la réalité de la vie de votre enfant et de la votre. Et là, les nouvelles sont généralement réconfortantes: oui votre enfant vivra et vivra heureux! Vous le verrez sourire, grandir, marcher, parler, jouer, rire, apprendre, vous le verrez devenir un adulte, se marier avoir des enfants et une existence normale. Bien sûr il y aura des difficultés, des moments douloureux à surmonter avec lui. En contrepartie, vous apprendrez à redéfinir vos valeurs, à remettre en perspective votre existence en percevant mieux ce qui en fait l'essentiel. Vous regarderez la réalité en face et vous l'aimerez pour ce qu'elle est. Avec votre enfant et votre entourage, vous allez apprendre à vivre pleinement le présent, à en extraire tout le bonheur et la densité à côté desquels vous seriez peut-être passé sans ce bouleversement dans votre vie. Vous aurez besoin pour cela de toute votre énergie. Vous découvrirez cette énergie en vous, vous la recevrez également de votre enfant lui-même, de votre conjoint ou conjointe, de votre entourage, de vos amis, du corps médical, des autres parents d'enfants Blackfan-Diamond, des « malades » eux-mêmes qui se portent généralement très bien et nous donnent des leçons de force et de joie de vivre. Venez les rencontrer, venez nous rencontrer au sein de l'AFMBD, que ce soit sur le site web, au téléphone ou lors de nos réunions annuelles à l'Envol (voir le lien et les photos sur le site web de l'AFMBD).

Que doit on dire à l'enfant malade ?

Vous devez considérer cette question avec soin car il n'y a pas de réponse applicable à tous. Considérez l'âge de l'enfant et sa capacité de compréhension que vous ne devrez pas sous-estimer. Le bon sens suggère de toujours répondre à ses questions, aussi positivement que possible en dédramatisant la maladie sans pour autant la nier. Souvent un conseil professionnel peut être utile. Des psychologues sont à votre service dans tous les services hospitaliers. Ne négligez pas l'impact psychologique que peut avoir la maladie de votre enfant sur ses frères et sœurs.

Que dire à l'entourage ?

C'est bien entendu à vous de juger. La maladie de votre enfant ne pourra probablement pas rester secrète. Elle n'est par ailleurs ni honteuse ni dangereuse pour l'entourage. Nous vous conseillons donc d'en parler librement et ouvertement autour de vous. Vous serez certainement récompensé par le soutien et la compréhension de votre entourage.

Comment agir concrètement pour faire face ?

Partagez votre angoisse initiale avec vos proches, les médecins, les parents d'autres enfants touchés par la maladie ;
Informez vous auprès des médecins et de l'AFMBD pour dédramatiser la maladie;
Prenez soin de votre santé physique et psychique pour vous permettre de positiver la maladie;
Prenez soin des autres membres de votre entourage pour surmonter avec eux cette épreuve;
Luttez pour que votre enfant ait les meilleurs soins possibles en consultant les experts de cette maladie et en profitant de l'expérience des parents regroupés au sein de l'AFMBD;
Donnez votre sang, offrez votre moelle;
Rejoignez l'AFMBD pour lutter avec nous et nous faire bénéficier de votre expérience et de votre énergie.

8- Compléments d'information :

Vous pouvez consulter le site web de l'AFMBD : <http://www.afmbd.com>, et notamment ceux des associations suivantes :

ORPHANET

<http://www.orpha.net>

Alliance Maladies Rares

<http://www.alliance-maladies-rares.org>

Diamond Blackfan Anaemia support group UK

<http://www.diamondblackfan.org.uk>

Diamond Blackfan Anaemia support group US

http://www.familyvillage.wisc.edu/lib_dba.htm

Diamond Blackfan Anaemia Foundation

<http://www.dbafoundation.org>

L' Envol

<http://www.l-envol.org>

9- Glossaire :

Cellules : ensemble de molécules pouvant se reproduire et assurant une fonction au sein d'un organisme vivant (cellules de la peau, du sang, etc.)

Cellules souches : cellules originelles qui peuvent évoluer vers différents types de cellules fonctionnelles sous l'action de divers stimuli. On croyait jusqu'à récemment leur présence limitée à l'embryon et à la moelle osseuse, mais on découvre progressivement leur existence dans différents tissus à tous les âges de la vie.

Chélation : utilisation d'un produit chimique pour envelopper (chélater) un atome de métal et ainsi le rendre plus soluble. La molécule de desferroxamine chélate les atomes de fer et les transporte vers les urines ou les fèces permettant de les éliminer.

Chromosome : super-molécule contenue dans le noyau des cellules et contenant le code génétique

Congénital : qui est présent dès la naissance

Corticodépendant : patient auquel les corticoïdes sont indispensables pour produire les globules rouges

Corticorésistant : patient pour qui les corticoïdes ne stimulent pas la production de globules rouges

Corticothérapie : traitement à base de cortisone et plus généralement de corticoïdes

Corticoïdes : médicaments analogues à la cortisone

Cortisone : hormone sécrétée par les glandes surrénales. Utilisée pour moduler de manière peu spécifique certaines fonctions dont les fonctions immunitaires.

Desferroxamine : molécule capable de chélater (envelopper) le fer et de l'éliminer de l'organisme par les urines ou les fèces.

Erythroblastes : cellules de la moelle osseuse qui évoluent normalement vers l'état de globules rouges.

Erythroblastopénie : anomalie sanguine se caractérisant par la diminution ou la disparition des érythroblastes et entraînant une anémie.

Erythrocytes : autre nom des globules rouges. Ils transportent l'oxygène des poumons vers les tissus et ramènent le gaz carbonique des tissus vers les poumons.

Erythropoïétine : hormone secrétée au niveau des reins en cas de manque de transport d'oxygène. Cette hormone agit au niveau des cellules souches de la moelle osseuse et provoque leur transformation et leur prolifération en globules rouges.

Erythropoïèse : processus de formation des globules rouges dans la moelle osseuse.

Facteurs de croissance : substances stimulant la production de cellules

Gène : partie d'une molécule d'ADN constituant l'un des chromosomes et qui servira de code pour la fabrication d'une protéine correspondante, dans nos cellules.

Grefe de moelle osseuse : remplacement de la moelle d'un individu par celle d'un donneur compatible.

Globules rouges : cellules du sang appelées également érythrocytes. Ils transportent l'oxygène des poumons vers les tissus et ramènent le gaz carbonique des tissus vers les poumons.

Globules blancs : cellules du sang appelées également leucocytes. Aident à lutter contre les infections.

Hémochromatose : maladie consécutive à l'accumulation de fer dans les tissus.

Hémoglobine : protéine associée à un atome de Fer et contenue dans les globules rouges. C'est elle qui fixe l'oxygène transporté par le globule.

Interleukine-3 : protéine produite par les cellules et jouant le rôle de facteur de croissance (active leur prolifération).

Leucocyte : globule blanc. Aide à lutter contre les infections.

Moelle osseuse : matière logée au creux des os qui contient notamment les cellules souches qui produisent les différents types de cellules sanguines.

Molécule : ensemble d'atomes fortement liés entre eux qui constituent une substance élémentaire (hormone, protéine, médicament). Tout notre corps est composé de molécules assemblées entre elles pour former des cellules qui sont elles mêmes associées pour constituer nos tissus et nos organes.

Parvovirus B19 : agent infectieux très répandu.

Primpéran : nom commercial d'une molécule, le métoclopramide, couramment utilisée pour traiter les vomissements. Elle semble efficace pour certains patients atteints de la maladie de Blackfan-Diamond. Son nom commercial aux USA est Reglan.

Progéniteur : cellule souche qui en se divisant dans la moelle osseuse va donner un globule rouge

Protéine : molécule complexe composée d'un enchaînement d'acides aminés, produite par les cellules sous le contrôle d'un gène donné. Chaque protéine assure une fonction particulière au sein ou à l'extérieur d'une cellule.

Réticulocyte : jeune globule rouge dont la durée de vie est de 48 heures (24 heures dans la moelle, 24 heures dans le sang) avant de se transformer en globule rouge mature. Les réticulocytes représentent environ 1% des globules rouges du sang.

Thrombocytes : plaquettes. Composants du sang qui facilitent la coagulation.