

ACTUALITES dans L'ANEMIE DE Blackfan-Diamond (ABD)

Par le Docteur Thierry LEBLANC
Médecin référent de la maladie de BD
24 Octobre 2009

1. Données nouvelles de la littérature

Depuis la dernière réunion d'octobre 2008, 19 articles concernant l'anémie de BD ont été publiés, la moitié sur la recherche fondamentale, l'autre moitié sur la clinique.

- **Une étude de Roggéro** (Am J Hematol) en 2009 a comparé la surcharge en fer de 31 patients atteints d'ABD, régulièrement transfusés à des patients atteints de béta-thalassémie, également régulièrement transfusés et bien chélatés (ayant eu un traitement pour éliminer le fer accumulé dans l'organisme à la suite des transfusions répétées). Tous les patients BD avait eu une évaluation par SQUID (évaluation de la surcharge en fer hépatique par une technique non disponible en France mais dont les résultats sont peu différents de ceux apportés par l'IRM) normale. Et plus de la moitié des patients BD avait une surcharge en fer pouvant être qualifiée de sévère avec une chélation inadéquate.

Seuls 3 patients avaient eu une évaluation de la surcharge en fer cardiaque par T2 *avec une surcharge en fer du myocarde pour 1 d'entre eux (petite fille de 9 ans). A noter que la ferritine moyenne chez les patients BD était de 1760 ng/ml (avec une chélation jugée inadéquate pour 51% des patients).

En conclusion, les auteurs concluent que la surcharge en fer était plus importante chez les patients BD que chez les patients thalassémiques. On peut néanmoins noter qu'ont été comparés une population BD avec 51% de patients mal chélatés, à une population thalassémique pour laquelle tous les patients étaient bien chélatés.

Cette étude souligne néanmoins le bénéfice apporté par une chélation efficace.

- **Plusieurs études (Gazda et al, 2008, Cmejla et al, 2009, Quarelo et al, 2009)** ont trouvé une fréquence moyenne de 9,3 % de mutations du gène *RPL5* et de 9,3% de mutations du gène *RPL11* dans la maladie de BD. Il y a une corrélation avec des malformations associées, ORL pour *RPL5* et des mains pour *RPL11* ; la présentation hématologique en revanche ne semble pas différente de celles des autres patients. Pour mémoire il n'avait pas été rapporté de corrélation phénotype (ensemble des signes cliniques) et génotype (type de mutation) pour le gène *RPS19* en dehors du fait que les malformations ORL n'étaient pas présentes chez les patients mutés pour ce gène.

- Enfin une étude de Vlachos, présentée à la réunion annuelle organisée par la Fondation Daniela Arturi à New-York (étude non encore publiée) a souligné le caractère non exceptionnel des rémissions hématologiques (définie par l'absence de traitement pendant une durée supérieure à 6 mois).

En conclusion : de nouveaux gènes sont identifiés mais il n'y a pas de nouveauté dans le traitement. Enfin il faut rester très vigilant sur le traitement chélateur.

2. Quid de la grippe H1N1 ?

Aucune donnée précise bien sur n'est disponible chez les patients BD.

Les points que l'on peut retenir sont les suivants :

- le risque de forme grave d'infection virale est considéré comme réel chez les patients recevant une « forte » corticothérapie : l'immunosuppression est bien établie pour une corticothérapie de 2 mg/kg/j et plus et on considère qu'il n'y a pas d'immunosuppression significative en dessous de 10 mg/j (pour un adulte).

- Les patients BD peuvent développer à l'âge adulte une tendance à l'hypogammaglobulinémie (baisse des anticorps dans le sang) qui peut augmenter le risque de surinfection bactérienne d'une grippe : ne pas oublier qu'une partie des grippes graves est liée aux [surinfections bactériennes](#). A ce titre une vaccination antipneumococcique chez les sujets non vaccinés ne peut être que bénéfique
- La « prise » du vaccin est possible chez les patients sous corticoïdes avec les mêmes seuils.
- Il n'y a pas d'argument pour penser que la présence d'un adjuvant (qui apparaît par ailleurs comme dénué de risque globalement) poserait plus de problème chez un patient BD que pour un sujet standard. L'adjuvant qui augmente l'efficacité des vaccins ne pourrait être que bénéfique chez des patients sous corticoïdes qui pourraient répondre moins bien.
- Le TAMIFLU ne semble pas avoir de toxicité hématologique et il n'y a pas de raison de ne pas le prescrire chez un patient BD : traiter sans excès mais au moindre signe de grippe grave ou chez les patients à risque augmenté (cf. liste dans le diaporama).

