

**REGISTRE NATIONAL
DES PATIENTS ATTEINTS D'ANEMIE BLACKFAN-DIAMOND 2007
(Centre de référence des maladies constitutionnelles
de l'érythropoïèse et du globule rouge – Isabelle MARIE)**

Création du registre par le Professeur Gil Tchernia en 1998, tenu à jour par le Docteur T.N. Willig puis repris en 2001 par Madame Isabelle Marie.

En 2007 :

- 212 patients français
- 8 patients des DOM TOM
- 5 patients suisses
- 6 patients belges
- 23 patients étrangers (danois, israélites, hollandais, portugais, américains).
- 13 dont le diagnostic est incertain.

Au total, 267 patients.

⇒ **Composition et âge des patients :**

Le plus jeune 11 mois

Les plus âgés : 1 homme de 59 ans portugais ,1 homme et 1 femme de 50 ans, perdus de vue .

Âgés de plus de 18 ans : 111 patients

Agés de moins de 18 ans : 101 patients

Enfants < 10 ans : 58 patients

Moyenne d'âge 19 ans et 3 mois

99 hommes

113 femmes

} Ratio 1

4 à 5 cas en moyenne diagnostiqués par an en France.

⇒ **Traitement :**

- Transfusions dépendants : 70
- Cortico-sensibles : 68
- Indépendants de toute thérapeutique : 28
- Sous Primperan[®] (+ corticoïdes) : 1
- Greffés : 7
- Statut inconnu : 28

⇒ **Patients transfusés sous Exjade®** (chélateur du fer par voie orale) :

5 enfants et 2 adolescents ont été inclus dans le protocole de Novartis et continuent de bénéficier de l'Exjade®.

14 autres patients prennent ce traitement en pharmacie de ville depuis janvier 2007.

⇒ **Mutation rps 19**

- Recherche de la mutation non faite chez 46 patients (11 en indépendance thérapeutique et 6 perdus de vue)
- Mutation rps 19 présente chez 58 patients (toutes mutations confondues : exon, intron et polymorphismes)
- 109 patients n'ont pas la mutation.

⇒ **Malformations associées présentes chez 61 patients.**

⇒ **Adénosine Désaminase érythrocytaire (eADA) :**

- Augmentée chez 90 % des patients non transfusés
- Dosage réalisé à l'hôpital Necker (Paris) ou à l'hôpital Debrousse (Lyon). A faire avant toute transfusion. Une trentaine de résultats sont connus à ce jour

⇒ **Perdus de vue :**

- 16 patients
- Quelques patients n'ont pas donné de nouvelles depuis plusieurs années.

Ce registre est très important pour la recherche médicale.

Il est difficile à tenir à jour car les données sont récupérées auprès des médecins avec de grandes difficultés. Pour être inclus dans le registre, la loi exige un consentement signé du patient ou de ses parents ou tuteurs pour conserver les données médicales.