

Anémie de Blackfan Diamond



**INDICATIONS DE GREFFE
ET EXPÉRIENCE LILLOISE**

E. de Berranger, 23 Octobre 2017

Anémie de Blackfan Diamond



- Erythroblastopénie + Retard de croissance (20-30%) + Malformations
- Maladie du ribosome (1997)
- Entraîne le plus souvent une insuffisance médullaire sur une ou plusieurs lignées
- Gènes identifiés: RPS19, RPS7, RPS10, RPS17, RPS24, RPS26, RPS27, RPL4, RPL5, RPL11, RPL 27, RPL35a
- Nouveaux gènes (2014): GATA-1 et TSR2

Traitements



- **Corticostéroïdes**
 - Efficace dans 60-80% des cas (60% dépendance)
 - Début à 2 mg/kg/j puis décroissance jusque dose minimale efficace
 - Privilégier transfusions en cas de résistance initiale ou secondaire et en période de croissance (+chelation)

- **Greffe allogénique**
 - Seul traitement curateur
 - 3 sources: moelle, cellules souches périphériques ou cordon
 - Familial
 - Attention aux phénotypes silencieux
 - Précoce / ABD graves ou compliquées

Expérience lilloise (2 cas)



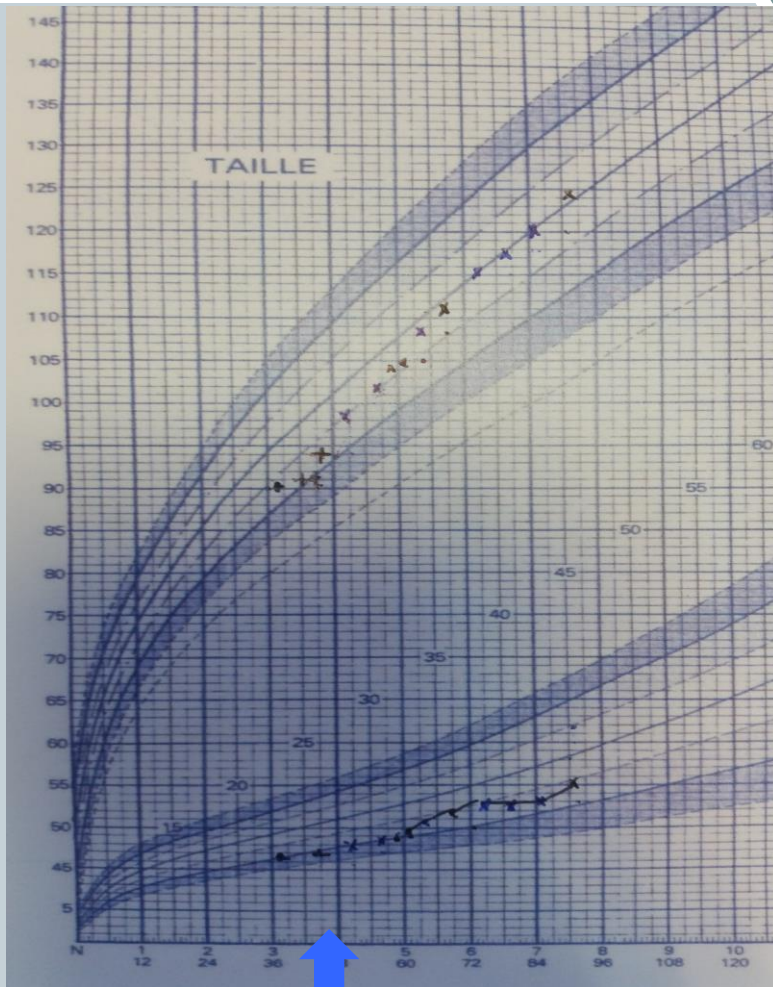
- Indication: corticodépendance et dépendance transfusionnelle
- Type: Moelle familiale (sœur)
- Conditionnement: Myéloablatif par Fludarabine Busulfan et Sérum anti-lymphocytaire
- Prévention de la GVH: ciclosporine

Evolution



	Y	S
Délai de sortie d'aplasie	J17	J32
Infection	Fièvre non documentée	Cystite hémorragique à CMV
GVH	Aucune	Grade 1 stade I
Arrêt immunosuppression	7,5 mois	9 mois
Autre traitement	Arrêt hydrocortisone à 23 mois	
Hémochromatose	non	Saignées à mettre en place
Reprise des vaccinations	7 mois	6 mois

Intérêt sur la croissance



- Poids et taille à -2 DS en prégreffe
- Gain de plus de 2 DS en Post greffe (4 ans) pour la taille
- Gain de 1 DS pour le poids

Intérêt transfusionnel



- Pré-greffe: transfusion tous les 15 jours-3 semaines
- 130 culots globulaires reçus en pré-greffe
- 4 en cours de greffe, plus aucun depuis 19/02/2016
- IRM foie cœur à programmer

Ferritinémie	Prégreffe	1 an	22 mois
Norme < 400	1465	2066	1800



Merci de votre attention