



**AFMD. Lyon, 2018**

*T. Leblanc*

**Origine de la maladie?**

# Origine de la maladie

Maladie génétique: mutation d'un gène intervenant dans l'érythropoïèse.

ABD: typiquement un gène RP

Mutation peut être:

- transmise: AD (parent atteint ou porteur « sain »)
- apparaitre *de novo*: 1<sup>er</sup> cas dans la famille

*NB: dans ce cas: pas de risque pour un autre enfant*

*NB: pas d'impact des groupes sanguins*

**ABD à la petite enfance, à l'adolescence et à l'âge adulte: quels aspects?**

**Autres pathologies pouvant survenir**

# ABD selon les âges (1)

## In utero:

Classiquement: érythropoïèse maintenue

« S'éteint » quelques mois après la naissance...

En fait: cas d'hydrops foetalis de plus en plus rapportés

+++ gène *RPL15*

Risque: anasarque foeto-placentaire

Traitement: transfusions *in utero*

# Comment exclure maladie à la naissance?

NFS-Rt mais pas si simple...

Suivi +++

Génétique

Problème du mosaïcisme

# ABD selon les âges (2)

Enfance: aspects cliniques dominés par:

- Traitement de l'anémie: transfusions (au moins la 1<sup>ère</sup> année) & corticoïdes
- Prise en charge des malformations
- Traitement de la surcharge en fer si transfusé
- Traitement des effets secondaires des CT
- Prise en charge du retard statural

# Croissance

## Retard de croissance de cause multiple:

- Syndromique
- Effet de l'anémie chronique
- Effet des corticoïdes +++
- Rôle de la surcharge en fer
- Retard pubertaire

Consultation en endocrino-pédiatrie

Discussion sur le traitement de fond

Indication d'un traitement par GH



# ABD selon les âges (3): adolescence

**Retard de croissance**

*NB: indication d'un retour aux transfusions?*

**Adhésion thérapeutique +++**

**Sexualité & reproduction**

**Passage à la médecine d'adulte**

# ABD selon les âges (4): âge adulte

Peu de données publiées:

- 1 article sur les grossesses
- 2 articles (même équipe) sur le risque de cancer
- Case reports

# Problèmes à l'âge adulte (1)

## Hématologiques:

- « rechute » de l'anémie pour les adultes qui étaient en indépendance thérapeutique
- Plus mauvaise tolérance de l'anémie ++++
- Risque d'évolution hématologique:  
SMD & LAM: à partir de...?

# Problèmes à l'âge adulte (2)

## Gestion des effets secondaires du traitement:

### - Des corticoïdes

#### Risque:

- de fracture sur ostéoporeose
- d'ostéonecrose de hanche

### - Des chélateurs

**NB: risque de lithiases: ++ si hyperchélation**

# Problèmes à l'âge adulte (3)

**Risque de cancer**

# Problèmes à l'âge adulte (4)

Risque d'évolution vers un DCV:

Doser les Ig G, A, M une fois par an

Vaccins antibactériens si hypo-gammaglobulinémie

Peu d'impact clinique?

# Problèmes à l'âge adulte (4)

**Reproduction:**

**Conseil génétique**

**PMA**

**Grossesses à haut-risque:**

- **Pour l'enfant: risque d'être atteint (sévérité?)**
- **Pour la mère: grossesses à risque augmenté de complication:**

**A anticiper +++**

**Support transfusionnel (Hb > 105 g/L)**

**Maternités de niveau III**

**Aspirine?**

# Problèmes à l'âge adulte (5)

Autres?



**Autres questions?**