

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Anémie de Blackfan-Diamond

Synonymes

Anémie aplasique pure congénitale
Anémie hypoplasique congénitale de Blackfan-Diamond
Erythroblastopénie congénitale
Maladie de Blackfan-Diamond
Syndrome d'Aase
Syndrome d'Aase-Smith type II

Définition

L'anémie de Blackfan-Diamond (ABD) est la principale cause connue d'érythroblastopénie congénitale.

Pour les formes classiques, le diagnostic est posé au cours de la première année de vie dans 90 % des cas.

L'anémie est profonde, normo- ou macrocytaire et arégénérative ; elle peut être très marquée chez le petit nourrisson (diagnostic souvent tardif, du fait de la bonne tolérance clinique à cet âge) avec des taux d'hémoglobine souvent < 4 g/dL lors du diagnostic.

Le myélogramme confirme l'érythroblastopénie (< 5 % des éléments nucléés sont de la lignée érythroblastique).

Des malformations congénitales associées, de sévérité variable, sont présentes dans la moitié des cas environ (cardiaques, génito-urinaires...).

Le traitement de fond repose sur plusieurs stratégies :

- Transfusions, habituellement réalisées toutes les 4 semaines, avec un intervalle variable selon les patients ; l'objectif est de maintenir une Hb résiduelle > 9 g/dL.

- Corticoïdes au long cours : ils ne sont testés qu'au-delà de l'âge de 12-15 mois.

La posologie de départ est de 2 mg/kg/j en 1 prise ; le traitement peut être initié le lendemain d'une transfusion. Dès la crise réticulocytaire obtenue (autour de J10) la posologie sera diminuée, jusqu'à trouver la dose minimale efficace, dans l'idéal inférieure à 0,15 mg/kg/j. La posologie maximale tolérable au long cours est de 0,3 mg/kg/j avec prévention des effets indésirables potentiels de la corticothérapie (calcium, activité physique, vitamine D, potassium...).

Les patients non répondeurs ou dépendant d'une posologie trop élevée seront remis sous support transfusionnel et candidats à une greffe de moelle.

Les patients sous support transfusionnels doivent recevoir un traitement chélateur du fer.

La surcharge en fer est particulièrement précoce et sévère chez ces patients.
L'association de 2 chélateurs est souvent nécessaire.
Trois chélateurs sont disponibles :

- la deferroxamine (DFO) : seul chélateur utilisable chez l'enfant < 2 ans. Elle s'administre en perfusion sous-cutanée (SC) généralement la nuit, temps de perfusion de 8-12h ;

- le déférasirox (DFX) : AMM pour l'enfant > 6 ans et indication potentielle chez les enfants de 2-6 ans. Chélateur actif par voie orale, en une prise quotidienne (14-28 mg/kg/j). Risque de rash cutanés, troubles digestifs (diarrhée motrice surtout) et d'atteinte hépatique ; une élévation de la créatinémie s'observe chez 1/3 patients. Il existe aussi un risque de tubulopathie qui peut être sévère (syndrome de Fanconi), en particulier chez les patients très bien chélatés (ferritinémies < à 700 à 500 ng/L) ;

- la défériprone (DFP) : chélateur actif par voie orale (75 mg/kg/j en 3 prises) ; Utilisation limitée chez les patients ABD du fait d'un risque particulièrement élevé d'agranulocytose (10%) ; en cas de fièvre chez un patient ABD sous DFP : évaluation clinique et NFS systématiques.

Pour en savoir plus

- ▶ **Orphanet**
[Fiche Maladie](#)

- ▶ **PNDS 2023 : Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles**
https://www.has-sante.fr/jcms/p_3431519/fr/aplasies-medullaires-acquises-et-constitutionnelles

- ▶ **Centre de référence aplasie médullaire**
http://www.aplasiemedullaire.com/website/presentation_du_centre_de_reference_&400&27.html
<http://robertdebre.aphp.fr/equipes-cliniques/pole-pediatrie/hematologie-immunologie/#1461944385-1-83>

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
Synonymes	<u>Problématiques en urgence</u>
Mécanismes	<u>Recommandations en urgence</u>
Risques particuliers en urgence	<u>Orientation</u>
Traitements fréquemment prescrits au long cours	<u>Précautions médicamenteuses</u>
Pièges	<u>Précautions anesthésiques</u>
Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière	<u>Mesures préventives</u>
En savoir plus	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Anémie aplasique pure congénitale
Anémie hypoplasique congénitale de Blackfan-Diamond
Erythroblastopénie congénitale
Maladie de Blackfan-Diamond
Syndrome d'Aase
Syndrome d'Aase-Smith type II

Mécanismes

Anémie chronique, profonde, arégénérative, dont le diagnostic est habituellement fait avant un an, avec malformations congénitales associées fréquentes (50 %)

Risques particuliers en urgence

Risque d'anémie sévère
Risque infectieux (cathéter central, agranulocytose, hypogammaglobulinémie...)

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Corticoïdes (40 % des patients)
Transfusions (40 % des patients) et chélateurs du fer
Allogreffe

Pièges

- Risques de la corticothérapie au long cours : insuffisance surrénale (en particulier pour les patients recevant un schéma alterné), ostéoporose précoce
- Toxicités éventuelles des chélateurs :
 - agranulocytose pour les patients recevant de la DFP
 - insuffisance rénale, tubulopathie et lithiases pour les patients recevant du déférasirox
- Toxicité d'une éventuelle surcharge en fer : cardiaque, viscérale...
- Complications des greffes

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Support transfusionnel suffisant et adapté à l'état clinique

En savoir plus

Fiches Orphanet Urgences : www.orphanet-urgences.fr
Centre national de référence des aplasies médullaires, Hôpital Robert Debré, Paris
(01 71 28 25 35 ; 01 40 03 53 88)
<https://marih.fr>

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les principales situations d'urgence observées sont :

▶ Situation d'urgence 1 : Anémie

- Il est rare que l'anémie soit mal tolérée, car elle est due à un défaut de production et se constitue progressivement. Ainsi, chez un petit nourrisson, le taux d'Hb peut descendre très bas (< 4 g/dL) avant que le syndrome anémique ne soit diagnostiqué ;
- En fonction de l'état clinique du patient, une transfusion peut être indiquée pour optimiser son taux d'Hb : on pourra, soit anticiper une transfusion chez un patient transfusé, soit transfuser ponctuellement un patient sous corticoïdes ou en situation d'indépendance thérapeutique.

▶ Situation d'urgence 2 : Infections

- 1) La corticothérapie au long cours (40 % des patients) majore le risque infectieux.

Néanmoins, ce risque est à évaluer au regard de l'intensité du traitement (la posologie des corticoïdes suffisante pour maintenir un taux normal d'Hb chez les enfants atteints peut être très faible) :

- Les germes encapsulés restent les premiers responsables ;
- Certaines infections virales sont à risque : si varicelle avérée, un traitement par aciclovir devra être instauré pour les malades sous corticoïdes (effet immunosuppresseur de la corticothérapie), érythroblastopénie à parvovirus B19...

- 2) Certains patients ABD développent un déficit B avec hypogammaglobulinémie et ont un risque plus élevé d'infections à pneumocoques et à méningocoques ;

- 3) La présence d'un cathéter central expose à des infections (tunélites, septicémies) ;

- 4) Un antécédent de greffe de moelle expose au risque d'asplénie fonctionnelle.

▶ Situation d'urgence 3 : Insuffisance surrénale

- Complication liée à la corticothérapie ;
- Nous vous invitons à lire la [fiche Orphanet Urgences : insuffisance surrénale aiguë](#)

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

► Complications liées à la surcharge en fer

Surcharge en fer, non rare chez l'adolescent et l'adulte jeune, du fait d'un défaut de compliance au traitement chélateur.

Se méfier, en particulier, d'une atteinte cardiaque (insuffisance ventriculaire, troubles de la conduction et du rythme) pouvant être à l'origine d'une décompensation aiguë et d'une insuffisance surrénale aiguë.

► Complications liées aux traitements chélateurs :

- Les patients sous DFO ont un risque augmenté pour certaines infections (yersiniose, mucormycose) ;

Des insuffisances rénales peuvent aussi s'observer lors de l'introduction d'un traitement par DFO ; il existe aussi avec la DFO une augmentation du risque de lithiase rénale ;

- Les patients sous DFP sont à risque d'agranulocytose : NFS systématique ;

- Les patients sous DFX ont un risque de complication rénale :

- insuffisance rénale ou tubulopathie ;
- lithiase rénale.

Recommandations en urgence

► Recommandations générales

Lors du diagnostic initial, se rappeler que ces patients vont bénéficier
d'une transfusion en urgence,
puis de transfusions régulières la première année de vie,
rendant ensuite les explorations hématologiques difficiles.

► Situation d'urgence 1 : Anémie

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Pâleur cutanéomuqueuse avec ictère ou subictère ;
- Coloration des urines (foncées/porto en cas d'hémolyse), douleurs lombaires ± fièvre ou symptômes ;
- Ralentissement psychomoteur ;
- Retentissement cardiovasculaire : tachycardie, lipothymie ;
- Dyspnée, polypnée.

▪ Évaluer la gravité

Gravité clinique :

- Douleur thoracique (ischémie coronarienne) et/ou signes d'insuffisance cardiaque ;
- État de choc, signes circulatoires : tachycardie hypotension ;
- Troubles de la conscience - score de Glasgow (pédiatrique si enfant < 5 ans) ;
- Signes respiratoires : polypnée, dyspnée de repos ;
- Hémorragie extériorisée (saignement gynécologique abondant, épistaxis, etc.) ou interne (cérébro-méningée, abdominale) ;
- Fièvre, foyer infectieux (qui peut majorer le risque anémique).

Gravité biologique :

- Constitution rapide.

▪ Explorations en urgence

- Mesure de l'hémoglobine capillaire (lecteur d'hémoglobine portable) puis NFS ;
- Détermination des groupes sanguins (si carte non disponible) et recherche d'agglutinines irrégulières (RAI) ;
- Si anémie profonde chez un petit nourrisson, rechercher une cardiomégalie :
 - radiographie du thorax ;
 - échocardiographie si cardiomégalie à la radiographie ;
- Si le taux d'hémoglobine et le contexte le permettent, discuter avec un hémato-pédiatre les prélèvements à faire avant la transfusion, idéalement :
 - phénotypes érythrocytaires ;
 - dosage de l'adénosine désaminase érythrocytaire (ADAe).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring**

- Courbe thermique ;
- Fréquence cardiaque (FC), pression artérielle (PA), saturation pulsée en oxygène (SpO₂), fréquence respiratoire (FR).

▪ **Mesures symptomatiques**

- Oxygénothérapie systématique pour obtenir une saturation à 100 % ;
- Transfusion :
 - la sévérité de l'anémie peut imposer une transfusion en urgence (délai < 24h) ; néanmoins en cas d'anémie très sévère (< 4 g/dL) ne pas remonter le taux d'Hb directement aux valeurs normales : risque de décompensation cardiaque, y compris chez un petit nourrisson qui s'est adapté à une anémie sévère. Privilégier 2 ou 3 transfusions rapprochées.
 - Si l'anémie est moins sévère et bien tolérée, la prise en charge doit se faire dans un délai de quelques jours ;
 - Utilisation de culot phénotypés à discuter avec l'EFS ;
 - Pas d'indication des culots irradiés ;
- Chélation.

▪ **Traitements spécifiques**

- Pas de traitement spécifique.

▶ **Situation d'urgence 2 : Infections**

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic**

- Fièvre ;
- Point d'appel infectieux clinique.

▪ **Évaluer la gravité**

- Signes d'altération de l'hémodynamique : hypotension marbrures, augmentation du temps de recoloration cutanée (TRC > 3 sec), tachycardie ou bradycardie, troubles de la conscience, polypnée, désaturation ;
- Choc septique : non réponse au remplissage vasculaire ;
- Si Patient sous corticothérapie au long cours et/ou immunosuppression (à prendre en compte dans le traitement).

▪ Explorations en urgence

- NFS-Plaquettes, réticulocytes ;
- Ionogramme sanguin, fonction rénale, bilan hépatique ;
- CRP ou PCT (procalcitonine) ;
- Lactates si signes de gravité ;
- Bilan de coagulation ;
- Groupe sanguin RAI ;
- Bandelette urinaire + ECBU ;
- Hémocultures (au moins 2 séries), antigénuries Legionella et pneumocoque, examen cytbactériologique des crachats si expectoration (garder pour la recherche de germes à croissance lente), prélèvement nasal : recherche de virus respiratoires en période d'épidémie (grippe, virus respiratoire syncytial, voire PCR multiplex, Covid-19...) ;
- Radiographie thoracique ;
- TDM thoraco-abdomino-pelvien à la recherche de foyers infectieux profonds.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- Intensité de la douleur (EVA 0-10) ;
- Fréquence cardiaque (FC), Pression Artérielle (PA), Fréquence respiratoire (FR), température, Saturation en Oxygène (SpO₂) ;
- Conscience.

▪ Mesures symptomatiques

- Oxygénothérapie nasale ;
- Voie veineuse, si signes de choc : expansion volémique 20mL/kg à répéter selon réponse et tolérance max 60mL/kg ;
- Isolement respiratoire en période d'épidémie si doute sur grippe, coronavirus, virus respiratoire syncytial.

▪ Traitements spécifiques

- Antibiothérapie parentérale probabiliste urgente à valider avec les infectiologues et/ou experts référents de chaque centre :
 - molécule à large spectre avec une efficacité antipneumococcique : céphalosporine de 3e génération (Céfotaxime ou Ceftriaxone) ;
 - ajout d'un aminoside si sepsis sévère ou choc septique (Gentamicine) ;
 - adaptation rapide dès que validation du foyer infectieux ;

L'adaptation pédiatrique en termes de molécule et de posologie doit être validée systématiquement.

- Traitement antiviral si infection virale à risque ;
 - en cas de varicelle avéré : traitement par aciclovir pour les malades sous corticoïdes (effet immunosuppresseur de la corticothérapie) ;
 - si suspicion de grippe : oseltamivir ; arrêt si grippe non confirmée ;

- si suspicion de Covid-19 : appliquer le protocole thérapeutique en vigueur ; contactez le centre de référence.

L'usage des corticoïdes nécessite un support transfusionnel (en fonction du chiffre d'Hb, soit transfusion soit échange transfusionnel) à discuter avec le centre de référence.

► Situation d'urgence 3 : Insuffisance surrénale

Nous vous invitons à lire la [fiche Orphanet Urgences : insuffisance surrénale aiguë](#)

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

Les signes cliniques sont souvent trompeurs :

- Douleurs musculaires diffuses aiguës ;
- Troubles digestifs, nausées, vomissements, diarrhée, douleurs abdominales pseudo-chirurgicales, mais avec un abdomen souple ;
- Déshydratation extracellulaire majeure, avec collapsus cardio-vasculaire et pli cutané ;
- Hyperthermie, avec ou sans infection ;
- Troubles neuropsychiques : confusion, délire, obnubilation, coma ;
- Hypotension, collapsus cardio-vasculaire ;
- Majoration de la mélanodermie ;
- Hypoglycémie.

▪ Évaluer la gravité

- PAS < 110 mm Hg ;
- FC > 120/min ;
- Vomissements répétés : > 2 en moins de 4 heures ;
- Diarrhée ;
- Douleurs abdominales intenses ;
- Crise convulsive ;
- Troubles de la conscience (Glasgow < 14) ;
- Sepsis grave ou choc septique ;
- Hypoglycémie sévère < 0,4 g/L ;
- Hyperkaliémie avec troubles ECG.

▪ Explorations en urgence

Prélèvements sanguins à effectuer avant la mise en route de la perfusion :

- Cortisolémie < 5 µg/dL (138 nmol/L) = insuffisance surrénale ;
- ACTH - ARP - Aldostéronémie si possible ;
- Rénine chez l'enfant ;
- Glycémie ;
- Natrémie - Kaliémie - Créatininémie ;
- Gaz du sang artériel si nécessaire, lactates ;

Ne pas attendre les résultats pour débiter le traitement.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring**

- Pression artérielle (PA), fréquence cardiaque (FC), fréquence respiratoire (FR), oxymétrie de pouls (SpO₂), diurèse, glycémie capillaire, conscience.

▪ **Mesures symptomatiques**

- Voie veineuse : correction de l'hémodynamique :

- remplissage : sérum physiologique (NaCl 0,9 %) : 500 cc en 15 minutes (ou 20mL/kg chez l'enfant) ; à renouveler, si besoin, avec un objectif de

pression artérielle moyenne (PAM) > 65 mmHg ;

puis 1 litre de sérum glucosé isotonique + 6 g de NaCl / 6 heures pour lutter à la fois contre l'hypoglycémie et l'hypovolémie ;

- si choc hypovolémique (hypotension < 70 mm Hg menaçante et persistante malgré le remplissage et le traitement initial), les drogues vasopressives (catécholamines) peuvent être nécessaires ;

- correction de l'hypoglycémie résiduelle éventuelle :

G 30 % : 2 ampoules IV en bolus - à renouveler si besoin 5-10 minutes après ; ou bien G10 % en parallèle ;

- Si besoin : antipyrétiques, antalgiques, oxygénothérapie.

▪ **Traitements spécifiques**

Mesures thérapeutiques immédiates sans attendre les résultats des prélèvements

- **Adulte :**

Hémisuccinate d'hydrocortisone (HSHC) : Bolus IV : 100 mg

(soit 1 ampoule de 2 mL) en IV directe lente

puis relais 100 mg/24 h IV à la seringue électrique (IVSE) ou 25 mg/6 h IV ou IM.

- **Enfant :**

Pour la prise en charge de l'enfant, faire appel, dans la mesure du possible, à un pédiatre endocrinologue.

- Hémisuccinate d'hydrocortisone (HSHC) IV - Ampoule de 2 mL = 100 mg :
2 mg/kg/6h IV ;

- Associer un apport hydro-électrolytique : 1 litre de Glucosé à 5 % + 6 g de NaCl toutes les 6-12 h les 48 premières heures ;

- Surveillance glycémique (possibilité de décompensation d'un diabète de type 1 infraclinique, sous hydrocortisone).

Orientation

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (Samu, centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, d'hémo-pédiatrie, service d'urgences pédiatriques), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire ;
- Aux urgences du centre hospitalier de référence de maladies rares ou centre de compétence par admission directe après accord préalable entre praticiens ;
- Pour les urgences potentiellement vitales, l'orientation vers le centre hospitalier de proximité est possible lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation pédiatrique et des compétences et plateaux techniques nécessaires ;
- Contacter un médecin expert senior du centre de compétences régional qui a la connaissance de ces structures peut aider à la régulation.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou en vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité et la tolérance de l'anémie. Cette situation est néanmoins exceptionnelle, les enfants tolérant souvent très bien l'anémie qui s'est mise en place de façon très progressive.
- La décision du choix du transport (terrestre ou hélicoptère) revient au régulateur selon le lieu où se situe le patient (accessibilité, distance par rapport aux différents CH) et selon la gravité du patient.

▪ Quand transporter ?

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis, au moins téléphonique, auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie rare.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Pas de contre-indications médicamenteuses absolues ;
- Se méfier de principe :
 - des médicaments ayant une toxicité établie sur la moelle osseuse (faible réserve médullaire) ;
 - des interactions possibles avec les traitements en cours chélateurs (exemple : éviter les néphrotoxiques chez un patient recevant du déférasirox qui expose à une toxicité rénale systématique ;
 - des anti-acides et inducteurs des enzymes hépatiques qui peuvent diminuer la concentration plasmatique en déférasirox.

Précautions anesthésiques

- Pas de contre-indication à l'anesthésie ;
- Précautions : vérifier le taux d'hémoglobine avant une anesthésie ; celui-ci peut en effet varier chez un patient stable, en cas d'infection ou de modification thérapeutique ;
- Discuter le risque d'insuffisance surrénale chez un patient sous corticoïdes.

Mesures préventives

- Patient sous corticoïdes :
mesures diététiques usuelles (régime peu salé, supplémentation vitaminique D), éviter un contage infectieux viral (varicelle en particulier) ;
- Vaccinations à jour (pneumocoques, méningocoques, haemophilus, grippe, Covid-19 ; les vaccins vivants atténués doivent faire l'objet d'un avis de l'hématologue référent ;
- Patient recevant des transfusions sanguines :
connaître le rythme transfusionnel habituel et la date de la dernière transfusion, vérifier la compliance du patient à la chélation martiale, évaluer l'efficacité et les effets secondaires de la chélation.
- Pour tous, vérifier : carte de groupe sanguin et date de la dernière recherche d'anticorps irréguliers si une transfusion est envisagée.

Mesures complémentaires en hospitalisation

Quel que soit le traitement utilisé, l'observance au long cours est capitale et souvent compliquée à l'adolescence.

Une aide à l'observance du traitement chélateur prescrit au long cours, au mieux dans le cadre de programmes d'éducation thérapeutique (ETP), est recommandée.

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centres de compétence, centres de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son proche aidant.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est exceptionnellement possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les **services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24** ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ Risque de transmission de la maladie

Il n'y a pas de risque de transmission de la maladie.

▶ Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

- Risque augmenté de survenue d'hémopathies malignes : myélodysplasies et LAM en premier lieu ;
- Risque de malformations essentiellement cardiaques et rénales ;
- Risque augmenté de développer des tumeurs solides (tumeurs du côlon, ostéosarcomes, cancers génitaux) ;
- Le traitement repose sur des transfusions sanguines itératives, associées aux chélateurs du fer. Ceci expose à une surcharge en fer, qui peut altérer la fonction de certains organes, et également augmenter le risque de certains cancers (hépatocarcinome sur hémochromatose hépatique).

▶ Don d'organes

Ne pas envisager, sauf exceptions, de don d'organe ;

En l'absence de pathologie associée et de surcharge en fer myocardique, le cœur peut être proposable. Dans ces cas, la proposition est à envisager uniquement en cas de receveur ayant un pronostic vital engagé ;

La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices/risques).

▶ Don de tissus

Le don de tissus est contre-indiqué.

Numéros en cas d'urgence

Centre national de référence des aplasies médullaires

Professeur Thierry Leblanc
Hématologie-immunologie pédiatrique
Hôpital Robert Debré - 48, boulevard Sérurier - 75019 Paris

Tel: 01 71 28 25 35

ou 01 40 03 53 88

Médecin d'astreinte la nuit et le week-end

Tél. : 01 40 03 53 88

Autres centres de référence ou de compétence

https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Clinics_Search_Simple.php?Inq=FR&LnkId=429&Typ=Pat&CnsGen=n&fdp=y&from=rightMenu

Filière de santé maladies rares :

<https://marih.fr/>



Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- Vlachos A, Ball S, Dahl N, Alter BP, Sheth S, Ramenghi U, Meerpohl J, Karlsson S, Liu JM, Leblanc T, Paley C, Kang EM, Leder EJ, Atsidaftos E, Shimamura A, Bessler M, Glader B, Lipton JM; Participants of Sixth Annual Daniella Maria Arturi International Consensus Conference: Diagnosing and treating Diamond Blackfan anaemia: results of an international clinical consensus conference. *Br J Haematol* 2008, 142: 859-76.

(Nouvelle publication imminente)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18671700/>

- Vlachos A, Muir E: How I treat Diamond-Blackfan anemia. *Blood* 2010, 116: 3715-23.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20651069/>

- GeneReviews® : Diamond-Blackfan Anemia - Colin Sieff, MBBCh, FRCPath. 2021.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7047/>

- Da Costa L, Leblanc T, Mohandas N. Diamond-Blackfan anemia. *Blood*. 2020 Sep 10;136(11):1262-1273.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32702755/>

- Da Costa LM, Marie I, Leblanc TM. Diamond-Blackfan anemia. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2021.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34889440/>

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Thierry Leblanc

Hématologie-immunologie pédiatrique

Hôpital Robert Debré - 48, boulevard Sérurier - 75019 Paris

Centre national de référence des aplasies médullaires

http://www.aplasiemedullaire.com/website/presentation_du_centre_de_reference_&400&27.html

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Anthony Chauvin** : Commission des Référentiels de la SFMU (CREF)
Chef de Service Adjoint - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris

- **Docteur Barbara Villoing** : médecin urgentiste - Service d'Accueil des Urgences/SMUR,
CHU Cochin Hôtel-Dieu, Université de Paris

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Service de gestion des crises sanitaires -
département qualité gestion des risques - Assistance Publique-Hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteur Francine Meckert, Marie-France Mercier : direction
opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'association de patients : Association francophone de la maladie de Blackfan et Diamond (AFMBD)

Site web : www.afmbd.org

Email : info@afmbd.org

Président : Marcel Hibert - 21 rue Alfred Kastler 67114 Eschau

Email : president@afmbd.org ; mhibert@unistra.fr

Téléphone : 0677044675

Date de réalisation : octobre 2012

Révision : 20/10/2022

*« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite
sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite.
Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou
la reproduction par un art ou un procédé quelconque »,
selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.*