

L’aplasie médullaire est un groupe de pathologie rare, d’autant plus chez l’enfant de moins de 6 ans. Le challenge dans cette tranche d’âge est d’éliminer une cause génétique qui pourrait orienter vers une prise en charge spécifique. Nous avons observé à partir de la cohorte française de RIME, la proportion d’aplasie médullaire idiopathique versus d’origine génétique dans la tranche d’âge des moins de 6 ans. Nous avons par la suite comparé les deux modes de traitements possibles dans le cas d’une aplasie médullaire idiopathique, à savoir : la greffe de moelle osseuse, à partir d’un donneur apparenté ou non, ou bien le traitement immunsupresseur. Nous avons pu mettre en évidence qu’il n’y avait pas de différence significative entre les deux groupes de traitements en termes de survie globale à 2 ans. Cependant, cette étude a permis de rapporter que la majorité des patients traités par immunsupresseurs présentaient une absence de réponse au traitement, avec nécessité d’un traitement de seconde ligne, à savoir une allogreffe de moelle osseuse. Grâce à l’avancée des connaissances actuelles, et la découverte de nouvelles mutations génétiques impliquées dans les aplasies médullaires, il s’est avéré que certains patients avec un diagnostic initial d’aplasie médullaire idiopathique, présentaient en réalité une cause génétique, qui a pu être mise en évidence plusieurs années plus tard.