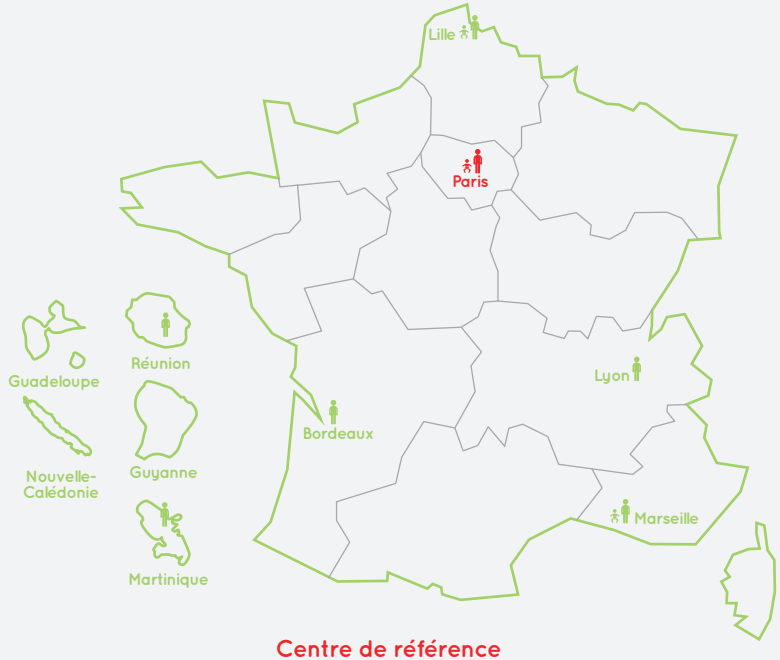
CARTE D'URGENCE

• Nous vous conseillons d'avoir votre carte d'urgence en permanence sur vous. Elle vous est délivrée par le médecin de votre centre de référence. Vous pouvez la présenter à tout personnel de santé vous prenant en charge en situation d'urgence.

POUR CETTE MALADIE RARE, IL EXISTE UN CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES, AINSI QU'UNE ASSOCIATION DE PATIENTS :

Centre de référence des Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles) - www.aplasiemedullaire.com

APLASIE MÉDULLAIRE centre de référence



Centre de référence

Centre de compétence

Enfant Adulte

Association de patients atteints de l'anémie de Blackfan-Diamond AFMBD - www.afmbd.org

L'anémie de Blackfan-Diamond

C'est une anémie rare, d'origine constitutionnelle et liée à une érythroblastopénie (absence dans la mœlle des cellules précurseurs des globules rouges) dont le diagnostic est en général fait dans les premiers mois de vie.

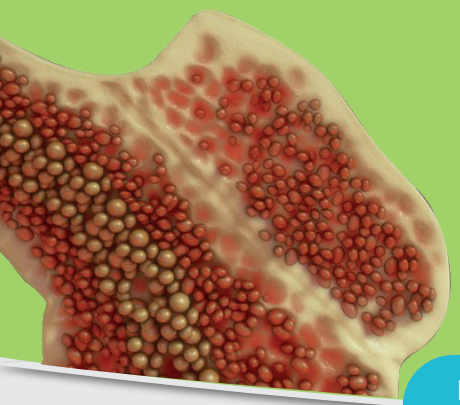
RETROUVEZ LES AUTRES PATHOLOGIES IMMUNO-HEMATOLOGIQUES DE LA FILIÈRE MARIH :

AMYLOSES PRIMITIVES ET AUTRES MALADIES PAR DÉPÔTS D'IMMUNIGLOBULINE, ANÉMIE DE BLACKFAN-DIAMOND, ANÉMIE DE FANCONI, ANÉMIES HÉMOLYTIQUES AUTO-IMMUNES, ANGIOEDÈMES À KININES, APLASIES MÉDULLAIRES ACQUISES ET CONSTITUTIONNELLES, DÉFICITS IMMUNITAIRES HÉRÉDITAIRES, HÉMOGLOBINURIE PAROXYSTIQUE NOCTURNE,HISTIOCYTOSES, MALADIE DE CASTLEMAN, MASTOCYTOSES, MICROANGIOPATHIES THROMBOTIQUES, NEUTROPÉNIES CHRONIQUES, PROLIFÉRATION LGL, PURPURA THROMBOPÉNIQUE IMMUNOLOGIQUE, SYNDROME D'EVANS, SYNDROME HYPERÉOSINOPHILIQUE

MaRIH AFMBD APLASIE MÉDULLAIRE centre de référence

L'anémie de Blackfan-Diamond

MOËLLE OSSEUSE



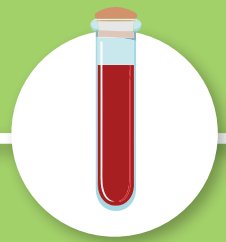
QU'EST-CE QUE C'EST ?

C'est une maladie génétique rare avec défaut de production des globules rouges par la moelle osseuse. Le diagnostic se fait généralement les premières années de vie et se manisfeste cliniquement par une extrême paleur et une absence de réticulocytes (formes jeunes de globules rouge) dans le sang.

La prévalence de la maladie est la même pour les deux sexes. En France, la population de patients est estimée à 300 cas. L'incidence annuelle est estimée à 5 à 7 cas pour un million de naissances.

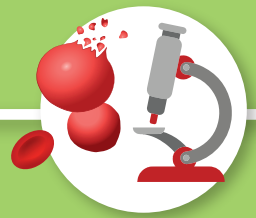
LE DIAGNOSTIC

Le diagnostic s'établit sur la base d'analyses sanguines :



NUMÉRATION FORMULE SANGUINE

Qui va démontrer une anémie. Une neutropénie ou une thrombopénie est possible.



MYÉLOGRAMME

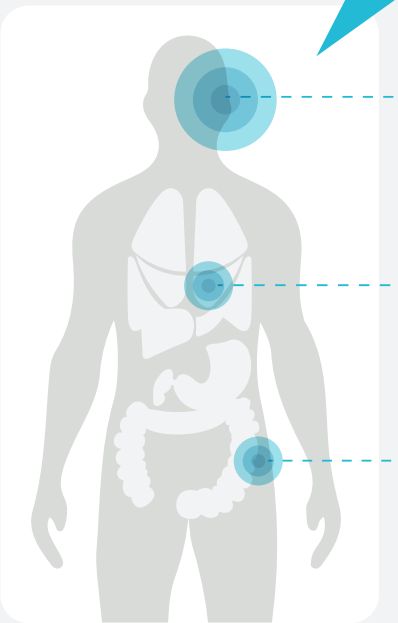
Ponction de moelle osseuse qui va démontrer l'absence d'erythroblastes

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE

Permet de détecter la mutation sur le gène qui est responsable de la maladie

L'anémie est reconnue pendant la 1ère année dans plus de 90% des cas. Les symptômes sont discrets (fatigue, essoufflement) et le diagnostic est souvent fait tardivement devant une pâleur importante avec un taux d'hémoglobine très bas.

LES SIGNES CLINIQUES LES PLUS FRÉQUENTS



ANÉMIE
Fatigue et paleur

PETITE TAILLE
Retard de croissasnce

MALFORMATIONS ASSOCIÉES
Malformations craniofaciales, des pouces, urogénitales et cardiaques de sévérité variable

En pratique, le tableau clinique est dominé par une anémie qui peut, au diagnostic, être très profonde. De manière associée à l'atteinte hématologique, les patients atteints peuvent présenter des malformations congénitales de sévérité variable. Ces symptômes restent cependant différents d'un patient à un autre.

LES TRAITEMENTS

Transfusions Sanguines

Corticothérapie

Traitements chélateurs du fer

Allogreffe de mœlle osseuse

Pendant la première année de vie, il est nécessaire de faire des transfusions mensuelles. La corticothérapie est testée systématiquement vers l'âge d'un an. Si ce traitement est efficace à très faible dose, les corticoïdes sont adminitrés au très long cours. En cas d'échec, des transfusions de globules rouges sont effectuées environ tous les mois en association avec des médicaments permettant d'éliminer le fer s'accumulant dans les tissus. Une autre approche thérapeutique est actuellement la greffe de moelle osseuse à partir de donneurs totalement compatibles. La thérapie génique est en cours de validation.