

## Anémie de Blackfan-Diamond

Synonymes : Anémie aplasique pure congénitale, Anémie hypoplasique congénitale de Blackfan-Diamond, Erythroblastopénie congénitale, Maladie de Blackfan-Diamond, Syndrome d'Aase

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### ❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels\*

- **Définition** : L'anémie de Blackfan-Diamond (ABD), ou érythroblastopénie congénitale, est une **anémie rare arégénérative le plus souvent macrocytaire**.
- **Épidémiologie** : Son incidence annuelle a été estimée à 1/150 000 dans les pays européens. La maladie est présente dans toutes les régions du monde et concerne aussi bien les femmes que les hommes.
- **Clinique** : L'anémie est découverte tôt, le plus souvent la première année de vie voire dès la naissance et en général avant l'âge de 2 ans. La maladie est caractérisée par une **pâleur** et une **dyspnée** (difficultés pour téter), sans splénomégalie ni signe d'hémolyse et sans manifestation clinique liée à une atteinte des autres lignées hématopoïétiques même si des anomalies peuvent être présentes à l'hémogramme. Chez **plus de la moitié des personnes**, il existe un **retard de croissance** et des **malformations associées**, les plus fréquentes étant des **malformations crâniofaciales (syndrome de Pierre Robin et fente palatine)**, des **malformations des pouces**, des **malformations urogénitales**, des **malformations cardiaques**. Ces malformations ont un impact très variable ; le plus souvent elles sont non sévères et non visibles. Des troubles visuels (strabisme, cataracte et glaucome congénitaux) ou auditifs (hypoacousie) sont possibles mais rares et encore plus rarement sévères. Les **grossesses chez les femmes atteintes** sont considérées **à haut risque**. Le **risque de cancer ou de leucémie** serait supérieur à celui de la population générale.
- **Étiologie** : L'ADB est due à des mutations de gènes codant pour des protéines ribosomiques (RP) de la petite ou de la grande sous unité du ribosome. À ce jour, ces mutations ont été identifiées chez environ 70 % des personnes. Les mutations les plus fréquentes concernent **RPS19** (25 %), **RPL5** (9 %) et **RPL11** (6,5 %) alors que les autres gènes ne sont impliqués que pour 1 à 3 % des cas. La seule corrélation génotype / phénotype établie à ce jour concerne les malformations ORL qui sont rares chez les personnes ayant la mutation dans **RPS19**, et fréquentes pour celles ayant les mutations dans **RPL5** et **RPL11**. Dans plus de la moitié des cas, la maladie résulte d'une mutation spontanée et pour moins de 50 % des cas, elle est héréditaire. La **transmission de l'ADB est autosomique dominante avec pénétrance variable ou exceptionnellement liée à l'X (gènes GATA1 et TSR2)**. Dans le cas d'une forme familiale, le risque de récurrence doit être estimé à 50 %. Un conseil génétique doit être proposé aux familles. Pour les femmes atteintes, un **suivi spécifique de la grossesse**, comportant en particulier des échographies pour rechercher des malformations, est recommandé.
- **Prise en charge et pronostic** : Les deux principaux traitements sont les **corticoïdes** et/ou les **transfusions, associées à un traitement chélateur du fer**. Le traitement est adapté selon l'âge. Les

**corticoïdes ne doivent pas être utilisés la première année de vie.** Le **retard de croissance**, en partie d'origine génétique, mais aussi secondaire au traitement (corticoïde) doit être **pris en charge de façon optimale**. La **greffe de moelle allogénique** peut être discutée chez les personnes corticorésistantes qui disposent soit d'un donneur HLA-identique et non atteint dans leur fratrie, soit d'un donneur phéno-identique parfaitement compatible (HLA 10/10). L'évolution de l'ABD est très variable selon les personnes. Il existe une tendance à l'aggravation de la situation hématologique chez les personnes de plus de 50 ans. Le **pronostic global est bon** même si les complications du traitement et le risque de cancer peuvent réduire l'espérance de vie. La gravité de la maladie dépend essentiellement de la sensibilité aux corticoïdes. Les personnes corticorésistantes et dépendantes des transfusions ont souvent une qualité de vie moins bonne.

## ❖ Le handicap au cours de la maladie

**Le handicap de la maladie est principalement lié à la dépendance transfusionnelle. Les malformations dans les formes sévères de la maladie ne concernent qu'une minorité de personnes et n'ont que très rarement des conséquences fonctionnelles au long cours.**

### • Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

#### ➤ Anémie chronique

L'**anémie chronique** concerne les personnes dépendantes des transfusions (40 %) et celles qui ne répondent pas assez bien aux corticoïdes (10 %). Les autres personnes qui répondent bien à la corticothérapie ont un taux d'hémoglobine normal sous très faibles doses de corticoïdes. L'anémie chronique est associée à une **fatigue chronique et à une fatigabilité augmentée pour tout effort physique, dont les retentissements dans la vie quotidienne sont variables selon les personnes.**

#### ➤ Sensibilité aux infections

Une fréquente tendance à la leuco-neutropénie peut **augmenter le risque infectieux, ce qui impose une prévention (vaccins antibactériens) et un traitement précoce des infections.** Toutefois les infections sévères sont rares, excepté certaines **infections virales à risque (varicelle par exemple) pour les malades sous corticoïdes (effet immunosuppresseur de la corticothérapie).**

#### ➤ Retard de croissance - Malformations squelettiques

Les personnes sont souvent de **petite taille** et même s'il est possible d'optimiser la croissance chez certains, une **prise en charge adaptée doit être proposée pour en diminuer l'impact dans la vie quotidienne.**

Chez une minorité de malades, des malformations sévères des mains (pouce) et des avant-bras peuvent provoquer des difficultés pour la préhension et certains gestes de la vie quotidienne

(attraper, porter, s'habiller, s'alimenter, etc.) ainsi que pour l'écriture. **Toutefois, le traitement chirurgical dans la petite enfance permet généralement de les corriger avec succès.** Dans de rares cas, certains **traits du visage** peuvent **altérer l'estime de soi**.

### ➤ **Fentes labio-palatines / Syndrome de Pierre Robin**

Ces atteintes peuvent provoquer des **troubles phonatoires** (rhinolalie : nasalité vocale, troubles de l'articulation) et un retard dans l'acquisition du langage. Elles sont **généralement corrigées chirurgicalement pendant l'enfance** et n'ont ensuite que peu ou pas de conséquences fonctionnelles.

### ➤ **Troubles visuels**

Dans de rares cas, un glaucome congénital, une cataracte congénitale, un strabisme peuvent entraîner un **handicap visuel en cas de prise en charge retardée**.

### ➤ **Autres troubles**

#### - **Atteintes urogénitales**

Très rarement, les malformations urologiques peuvent exposer à des infections urinaires dont les conséquences peuvent être sévères. Une chirurgie urologique peut être nécessaire.

Les ambiguïtés sexuelles sont exceptionnelles et requièrent un traitement chirurgical et un suivi psychologique.

#### - **Atteintes cardiaques**

Les malformations cardiaques sont possibles et les rares formes sévères sont corrigées par un traitement chirurgical.

#### - **Troubles cognitifs**

Dans de rares cas (en cas de syndrome de gènes contigus lié à une grande délétion emportant plusieurs gènes dont un gène ABD), un déficit cognitif peut perturber les apprentissages.

### ➤ **Effets secondaires des traitements**

- **Les transfusions** ont lieu habituellement toutes les quatre semaines (1<sup>ère</sup> année de vie pour tous les malades et de façon continue, à vie, chez les personnes corticorésistantes). Le risque transfusionnel est très faible mais non nul.

Un traitement chélateur du fer doit être administré quotidiennement (le plus souvent per os ou par perfusions sous cutanées pendant le sommeil) pour éviter les effets toxiques de l'accumulation de fer dans les organes (hémochromatose). Des effets secondaires sont possibles (troubles de l'audition, troubles digestifs, toxicité rénale, neutropénie avec risque d'agranulocytose), mais ils sont généralement bien contrôlés avec le suivi régulier des malades et une adaptation du traitement en cas de besoin.

- **La corticothérapie**, après l'âge d'un an, se fait en général avec de très faibles doses, mais il existe tout de même un risque de perte de densité osseuse (effet secondaire des corticoïdes) qui doit être prévenu par des apports supplémentaires en calcium et vitamine D.

- **La greffe de moelle osseuse** est à risque de complications : réaction du greffon contre l'hôte chronique (GvH), nécrose des os, endocrinopathies, stérilité et prédisposition accrue à certains cancers. Cette période cruciale nécessite une hospitalisation de plusieurs semaines et par la suite la prise d'immunosuppresseurs (pour prévenir la réaction du greffon contre l'hôte) et d'antibiotiques ainsi que des précautions d'hygiène importante pendant plusieurs mois (prévention du risque infectieux).

La scolarisation peut être interrompue pendant plusieurs mois tout comme l'activité professionnelle.

## • Vivre avec le handicap au quotidien

### ➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne dépendent de :

- la **corticotosensibilité** : les **personnes qui répondent bien aux faibles doses de corticoïdes ont une qualité de vie proche de la normale** ;
- la **dépendance transfusionnelle** (40 % des personnes) : les personnes concernées ont un **programme de transfusions et de chélation « à vie », susceptible d'altérer considérablement leur qualité de vie** ;
- la **présence de malformations**, sachant que les malformations sévères non curables chirurgicalement et ayant un impact fonctionnel ne concernent qu'une toute petite partie des personnes atteintes.

Il existe une **variabilité interindividuelle très importante** : au sein d'une même famille, plusieurs membres peuvent être atteints sans toutefois avoir la même évolution. Par ailleurs, deux personnes avec des profils cliniques similaires peuvent évaluer très différemment leur qualité de vie ressentie.

**Les difficultés sont principalement liées :**

- aux hospitalisations fréquentes dans la petite enfance pour les interventions chirurgicales (malformations cardiaques, orthopédiques, rénales, etc.) et pour les transfusions mensuelles ;
- aux consultations nombreuses inhérentes au suivi pluridisciplinaire ;
- au caractère chronique de cette maladie génétique qui nécessite la prise de traitements sur une longue durée, de façon régulière avec un suivi médical contraignant susceptible de contrarier les projets de vie (choix professionnels, scolarité, sorties, activités, vacances, etc.) ;
- à la fatigue chronique que les malades doivent gérer en planifiant leurs activités quotidiennes ;
- au besoin de soutien pour l'enfant ou l'adulte atteint : parents et proches doivent y consacrer du temps et s'organiser.

### ➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic de l'anémie de Blackfan-Diamond est vécue comme un **bouleversement pour les parents, la famille et l'entourage proche**. L'acceptation de la maladie peut aussi être difficile quand l'enfant grandit et en particulier à l'adolescence. Les **parents peuvent culpabiliser face à la maladie de leur enfant** compte tenu de son caractère génétique et se questionner sur son avenir. Les projets de vie des parents (parentalité, vie de couple) peuvent être contrariés.

Il peut être particulièrement éprouvant et angoissant pour la personne malade et les proches d'être constamment préoccupés par la survenue de complications.

L'entourage familial (parents, grands-parents, fratrie) peut être très sollicité pour l'accompagnement de l'enfant malade avec le risque d'un bouleversement de l'équilibre familial.

La maladie peut avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint, ou ressentir de la honte, de la culpabilité, de la jalousie, de la tristesse.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires adaptées. Les consultations chez les spécialistes, les transfusions à l'hôpital peuvent contraindre les parents ou l'adulte atteint à aménager l'activité professionnelle (congé de présence parentale, travail à temps

partiel, etc.). Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir. (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie scolaire

**La maladie peut perturber la scolarité des élèves atteints, et les principaux éléments à prendre en compte** lorsqu'ils surviennent sont :

- la fatigue chronique ;
- les absences pour la prise en charge médicale, paramédicale voire chirurgicale ;
- le risque infectieux ;
- le déficit cognitif (rare).

La **majorité des élèves suivent néanmoins une scolarité normale en milieu ordinaire**. Une prise en charge doit être proposée en fonction des besoins spécifiques de chaque élève avec des aménagements, des adaptations et des aides ciblées (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie professionnelle

**La maladie peut perturber la vie professionnelle, et les principaux éléments à prendre en compte** lorsqu'ils surviennent sont :

- la fatigue chronique liée à l'anémie ;
- les absences fréquentes pour la prise en charge médicale (surtout pour les personnes transfusées qui ont des contraintes mensuelles) et paramédicale ;
- les effets secondaires récurrents des traitements chélateurs (troubles digestifs, nausées, problèmes rénaux).

**La plupart des personnes peuvent travailler en milieu ordinaire**. Certaines d'entre elles souhaiteront avoir une **activité à temps partiel pour gérer la fatigue liée à la maladie**. Les **professions nécessitant des efforts physiques importants sont à éviter**. Avec l'âge, la tolérance à l'anémie diminue et des adaptations professionnelles peuvent devenir nécessaires.

**Des dispositifs spécifiques et des aides sont disponibles pour faciliter l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi en milieu ordinaire** (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie sociale et affective

Un **risque d'isolement ou de retrait social est possible** pour les personnes atteintes notamment **en cas de fatigue chronique importante et parfois du fait de la petite taille** ou des traits spécifiques du visage (handicap esthétique).

La **maladie elle-même et son risque de transmission** peuvent **impacter significativement la formation de couples et les perspectives de fonder une famille et d'avoir des enfants**.

Les sorties ou les vacances nécessitent une organisation et des précautions particulières : assurances voyages, soins à l'étranger, restriction de durée des vacances en cas de transfusion. (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

### ➤ Conséquences sur l'activité physique

Pour les personnes souffrant d'anémie chronique, la **pratique d'une activité physique** (ou sportive) peut être difficile du fait de la fatigabilité.

Néanmoins, elle doit être **encouragée pour l'équilibre qu'elle procure** et sera choisie en fonction de l'évolution de la maladie, selon les possibilités physiques et adaptée à chaque personne après avis médical si nécessaire.

### • Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

**Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible** après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de l'anémie de Blackfan-Diamond varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec le **centre de référence des aplasies médullaires rares** (voir [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

La prise en charge fait intervenir :

- **une équipe multidisciplinaire médicale** qui comporte toujours un pédiatre et souvent un généticien, un hématologue et, selon les atteintes présentes, des spécialistes d'organe : ORL, chirurgien orthopédiste, cardiologue et chirurgien cardiaque, endocrinologue, pédopsychiatre, nutritionniste, oncologue, ophtalmologue, urologue, gynécologue obstétricien, etc.

La coordination est assurée par le pédiatre ou l'hémato pédiatre en lien avec le médecin traitant.

Des **consultations de transition** peuvent être proposées aux adolescents pour les mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.

- **des professionnels paramédicaux et sociaux** peuvent aussi intervenir selon les cas (orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, diététicien, psychologue, auxiliaire de vie sociale, etc.).

**L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important** pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

#### ➤ **Professionnels paramédicaux**

##### ▪ **Psychologue**

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes d'anémie de Blackfan-Diamond et le soutien à la famille est essentielle dès l'annonce du diagnostic. Tout au long du parcours de soin (hospitalisation, transfusions, greffe, etc.), le psychologue aide la personne atteinte à mobiliser ses ressources internes et soutient l'entourage familial afin de faire face le mieux possible aux contraintes de la maladie aux différentes étapes de la vie : adolescence, problématique d'image et d'estime de soi, inclusion scolaire, transition du service pédiatrique au service adulte, inclusion professionnelle, parentalité, transplantation, etc.

- **Diététicien**

Le diététicien peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste pour conseiller sur le régime alimentaire en cas de prise de corticoïdes (prévenir le surpoids ou une carence en calcium) ou de troubles alimentaires et digestifs associés aux traitements chélateurs.

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins, aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et son entourage.

Les professionnels paramédicaux suivants peuvent être indiqués dans certaines situations rares :

- **Kinésithérapeute**

*En cas de malformation des membres, de scoliose ou de déformations vertébrales, une kinésithérapie peut être proposée avec des exercices d'étirement, d'assouplissement des articulations, de renforcement musculaire et un autoprogramme à faire à la maison.*

- **Ergothérapeute**

*L'ergothérapeute peut fournir des appareillages, des dispositifs ou des techniques d'adaptation pour permettre une meilleure autonomie et gérer la fatigue. Des dispositifs tels que des attelles peuvent aider en cas de difficultés de mobilité.*

- **Psychomotricien**

*Le psychomotricien propose une prise en charge globale avec des expériences sensori-motrices variées et un accompagnement permettant une appropriation du corps et un équilibre psychocorporel. Il améliore le développement moteur et stimule l'apprentissage de positions.*

- **Orthophoniste**

*L'orthophoniste prend en charge les troubles de la phonation chez les jeunes enfants.*

- **Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste**

*Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, pour **confectionner du matériel orthopédique sur mesure : attelle, etc.***

- **Orthoptiste**

*En lien avec l'ophtalmologue, l'orthoptiste assure le dépistage et la rééducation des troubles de la vision, notamment le strabisme. Il dépiste également l'apparition d'anomalies éventuelles consécutives à la prise de chélateurs du fer par les polytransfusés.*

- **Autres professionnels**

*La maladie peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis spécialisés (bucco-dentaires, gynécologiques, etc.) au second plan. Il est donc recommandé de veiller à respecter les bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique.*

**Art-thérapeute et autres professionnels conseillés par le médecin traitant ou le centre de référence ou de compétences** peuvent contribuer à diminuer les tensions corporelles et psychiques des personnes atteintes.

## ➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs pour les familles et le proche malade y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut accompagner la construction d'un dossier de demande d'aides, de prestations ou d'allocations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la gestion administrative, l'aide aux courses, la toilette, les repas, etc. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans, ou l'allocation personnalisée d'autonomie (APA) lorsque la dépendance survient après 60 ans, et être effectuée par des services d'aide et de soins à domicile [service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad)].

➤ **Structures spécialisées**

- **Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)**

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camps propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

- **Service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)**

Pour initier une prise en charge rééducative et/ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (répit familial), la personne peut bénéficier sur prescription médicale, d'un séjour dans un service de Soins de suite et de Réadaptation neurologique encadré par une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

*Exceptionnellement, dans certaines situations les services suivants peuvent être nécessaires :*

- **Service d'Éducation spécialisée et de Soins à domicile (Sessad)**

*Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis). Ils accompagnent des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences motrices. Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes, mais en général ils sont rattachés à un établissement spécialisé.*

- **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

*Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.*

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

*Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).*

**SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle.** Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.

➤ **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, les traitements et leurs effets indésirables possibles, sensibiliser à



l'importance d'un suivi médical /paramédical, suivre les conseils hygiéno-diététiques en particulier après une greffe de moelle osseuse, etc.

Pour en savoir plus : <https://etpmaladiesrares.com/>

#### ▪ Associations de malades

Elles jouent **un rôle important dans l'orientation et l'information** sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, l'accompagnement de l'entourage, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

### ➤ Aides pour la vie familiale

#### ▪ Soutien pour les proches aidants

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation de séjours de répit pour leurs proches malades (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement.

Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aides à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

#### ▪ Accompagnement familial

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

### ➤ Aides pour la vie scolaire

L'équipe éducative peut être informée des conséquences de la maladie et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et / ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe. Au collège et au lycée, l'**infirmière scolaire** joue un rôle important d'information et de soutien pour ces élèves.

#### ▪ Scolarité en milieu ordinaire

Les élèves atteints d'anémie de Blackfan Diamond peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire**.

Les parents peuvent obtenir des **aménagement spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- la prise de médicaments ou la réalisation de séances de kinésithérapie ou autres pendant le temps scolaire ;
- l'adaptation des cours d'éducation physique et sportive ;

- la possibilité de s'absenter pour des consultations médicales ou paramédicales ou en cas d'épidémies infectieuses (grippe, etc.) ;
- le respect de règles d'hygiène pour prévenir les infections ;
- la remise d'un double jeu de livres, d'un casier individuel, etc. ;
- l'utilisation de l'ascenseur dans l'établissement scolaire ;
- la possibilité d'avoir un repas adapté à la cantine ;
- de prendre en compte la fatigue chronique ;
- de bénéficier de l'aménagement des conditions de passation des examens (temps majoré, etc.).

- **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée (hospitalisation, convalescence) ou d'absences répétées de courte durée (traitement en milieu médical), l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale) à domicile ou à l'hôpital.

- **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel aux cours par correspondance du Cned soit à temps partiel, soit à plein temps, et gratuits pendant toute la scolarité.

- **Projet personnalisé de scolarisation**

Les élèves peuvent bénéficier d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) par exemple, pour la prise de notes en cas de fatigue.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec **l'équipe du suivi de la scolarisation** et **l'enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Ces adaptations peuvent être mise en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles qu'un centre d'action médico-sociale précoce (Camsp) pour les enfants de 0 à 6 ans, un [Sessad](#) (service d'Éducation spécialisée et de Soins à domicile). Les Sessad (regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles, motrices, troubles du comportement) permettent les rééducations au sein de l'établissement scolaire, en lien avec les familles et l'équipe pédagogique. Les enfants et les jeunes peuvent également bénéficier de dispositifs de scolarisation adaptés en unités localisées pour l'inclusion scolaire ([Ulis](#)).

- **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [Sections techniques spécialisées (STS)], Classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE), les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site [etudiant.gouv.fr](http://etudiant.gouv.fr) du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (parking, dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;

- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, classe individuelle, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école ([www.tousalecole.fr](http://www.tousalecole.fr)).

### ➤ Aides pour la vie professionnelle

Les dispositifs suivants aident pour l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi :

#### ▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

Le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi ».

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [CAP Emploi, service d'Appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)] ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

#### ▪ **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

##### - **Le réseau Cap emploi pour les personnes en recherche d'emploi**

Ce service s'adresse aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap.

##### - **Le service d'Appui pour le maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)**

Son objectif est de faciliter le maintien dans l'emploi des personnes en situation de handicap. Il intervient quand il y a un risque d'incompatibilité entre le poste de travail du salarié et son état de santé de nature à générer une situation d'inaptitude.

##### - **Le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus adéquat.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

### ▪ Pension d'invalidité

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue. En cas de mise en invalidité lorsque la personne est en emploi, une prévoyance collective souscrite par l'employeur peut, dans certain cas, permettre le maintien du salaire.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

### ➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

Il existe des dispositifs de loisirs ou / et de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

## Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.  
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.  
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)** ;
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

**Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)***, mis à jour annuellement.

\*Anémie de Blackfan-Diamond. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, février 2009. Pr Thierry Leblanc éditeur expert.

[https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=429&](https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=429&)

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 20 septembre 2018



Avec la collaboration de

- Docteur Thierry Leblanc, Centre de référence des aplasies médullaires, Hôpital Robert-Debré, Paris.



- Association francophone de la maladie de Blackfan et Diamond (AFMBD)



- Filière de santé maladies rares immuno hématologiques

