

## Anémie de Fanconi

### Pancytopenie de Fanconi

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.

### L'anémie de Fanconi en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : L'anémie de Fanconi (AF) est une maladie héréditaire rare liée à un défaut de réparation de l'ADN associant **pancytopenie progressive, aplasie médullaire (AM), malformations congénitales variables et forte prédisposition aux hémopathies et tumeurs solides**.
- **Épidémiologie** : La détermination récente de la fréquence des hétérozygotes donne une estimation de plus de 1/200 et une prévalence attendue à la naissance d'au moins 1/160.000. Dans certaines populations, la fréquence beaucoup plus élevée est due à un effet fondateur. Plus de 2.000 cas d'AF sont recensés dans la littérature à ce jour.
- **Clinique** : Les malformations sont très hétérogènes et varient sensiblement au sein d'une même famille. Les premiers signes cliniques sont des **malformations congénitales** : **squelettiques (retard staturo-pondéral, anomalies des membres supérieurs, hypoplasie des pouces, microcéphalie et / ou microphthalmie) et cutanées (tâches café au lait, hyperpigmentation)**. Les autres **malformations** peuvent concerner **les reins, le cœur, les poumons, le système endocrinien et le système digestif (atrésie de l'œsophage)**. Des **malformations de l'oreille avec ou sans surdité sont possibles tout comme les problèmes de vision (strabisme)**. Le diagnostic peut être difficile à poser si les malformations congénitales ne sont pas évidentes et si l'apparition des **troubles hématologiques** est retardée. Ces derniers apparaissent dès la petite enfance dans 3 cas sur 4. L'évolution peut se faire vers un **syndrome myélodysplasique et/ou une leucémie aiguë myéloïde**. Plus rarement, il s'agit du mode révélation. Les patients ont aussi une **forte prédisposition aux tumeurs solides de la tête et du cou et de la région anogénitale** (apparition moyenne entre 20 et 40 ans). **L'infertilité est presque constante chez les hommes et marquée chez les femmes** ; la grossesse est souvent compliquée. Les femmes sont confrontées à une **ménopause précoce (dans la trentaine) et aux problèmes d'ostéoporose associés**.
- **Étiologie** : L'AF est due à des mutations de gènes impliqués dans la réparation de l'ADN et la stabilité génomique ; 19 gènes ont été identifiés. La **transmission de l'AF est autosomique récessive, ou très rarement liée à l'X**.

- **Prise en charge et pronostic** : à ce jour, le seul traitement curatif de la défaillance hématologique (mettant en jeu le pronostic vital) est la **greffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH)**. Cependant elle expose à un risque accru de tumeurs solides imposant une surveillance particulière. Dans l'attente d'une moelle compatible pour la greffe, des **traitements symptomatiques** peuvent être proposés : **transfusions de concentrés de globules rouges (CGR) ou de concentrés plaquettaires d'aphérèse, stimulation de la moelle par androgènes oraux**. Lorsque le patient n'est pas greffé, le risque d'évolution maligne de la moelle osseuse complique la prise en charge et nécessite des **ponctions de moelle osseuse régulières**. Du fait de l'hypersensibilité de ces patients aux agents cassants l'ADN comme la chimiothérapie et les radiations, la **chirurgie est le traitement de choix pour les tumeurs solides malignes**. La chimiothérapie est toxique et son efficacité réduite par les doses utilisables. Les comorbidités associées aux complications des traitements hématologiques et des tumeurs solides malignes sont responsables du pronostic réservé et d'une réduction de l'espérance de vie.

## Le handicap au cours de l'anémie de Fanconi [2]

### • **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

L'anémie de Fanconi est une maladie dont les manifestations sont très variables d'une personne à l'autre. Les situations de handicap qui en découlent sont elles aussi très variables.

Pendant l'enfance et l'adolescence, les malformations des mains (pouce) et des avant-bras, peuvent être à l'origine de déficits moteurs : **difficultés pour l'acquisition de l'autonomie dans les gestes de la vie quotidienne** (attraper, porter, manipuler des objets, apprendre à s'habiller, se laver) et **difficultés d'apprentissage** (écriture). Une équipe pluridisciplinaire composée de kinésithérapeutes, de psychomotriciens, d'ergothérapeutes permet d'apporter une aide (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »*).

La petite taille, les déformations du squelette et des avant-bras, les atteintes dermatologiques, les traits spécifiques du visage peuvent avoir des **conséquences esthétiques avec une souffrance psychologique** et un isolement de l'enfant ou de l'adolescent qui se sent différent des autres ou de l'adulte qui a du mal à s'accepter et à se faire accepter.

La petite taille, la fatigue, les traitements et le suivi régulier peuvent limiter l'insertion et l'activité professionnelle.

Une **fatigue chronique**, liée à la maladie, à l'aplasie médullaire, aux traitements et au stress, peut être envahissante et entraîner des difficultés au quotidien.

Des **douleurs** peuvent également être très présentes et impacter le quotidien.

Les déficits auditifs, lorsqu'ils ne sont pas décelés et pris en charge précocement peuvent retarder les apprentissages : les enfants peuvent avoir parfois un **retard de l'acquisition du langage et des difficultés pour communiquer**. L'utilisation d'un appareillage auditif permet de compenser le déficit mais peut, chez un enfant ou un adolescent, être mal supportée d'un point de vue psychologique. Pour les enfants ayant une surdité plus tardive dans la petite enfance, les conséquences sur le langage seront moins importantes.

Toutefois en l'absence d'une prise en charge adaptée, les apprentissages et la communication peuvent être freinés. Lorsqu'elle survient plus tardivement encore, la surdit  provoque des difficult s pour communiquer et peut perturber la vie sociale.

L'atteinte visuelle peut conduire   une baisse de la vue voire tr s exceptionnellement   une c cit . Les difficult s visuelles (strabisme, ...) peuvent parfois retarder les apprentissages.

Lorsqu'il existe un d ficit intellectuel ou des d ficiences cognitives, les apprentissages peuvent  tre perturb s. Le recours   des aides techniques et humaines (Assistants d'El ves en Situation de Handicap – AESH, voir plus bas) peut  tre n cessaire.

Des aides techniques et des professionnels sp cifiques peuvent  tre mobilis s pour aider   mieux g rer ces situations de handicap au quotidien (voir «*Quelles sont les aides mises en  uvre pour pr venir et limiter les situations de handicap ?* »).

### **Cas particulier de la greffe de moelle osseuse**

Toutes les personnes b n ficiant d'une greffe de moelle osseuse peuvent d velopper des complications post greffe induisant des situations plus ou moins transitoires et s v res : hypertension, diab te, GvH (r action du greffon contre l'h te) chronique, n crose des os, endocrinopathies, st rilit  et pr disposition accrue aux cancers  pidermo ides de la t te, du cou et des parties ano-g nitales.

Cette p riode cruciale n cessite une hospitalisation de plusieurs semaines et par la suite des pr cautions d'hygi ne importante pendant plusieurs mois.

La scolarisation est interrompue pendant six   douze mois au minimum (n cessit  de scolarisation   domicile), tout comme l'activit  professionnelle.

### **Quelles sont les aides mises en  uvre pour pr venir et limiter les situations de handicap ?**

#### **Difficult s motrices**

Les difficult s motrices pendant l'enfance et l'adolescence n cessitent une prise en charge pluridisciplinaire comportant :

##### **Kin sith rapie**

Lorsqu'il existe des malformations des membres, une kin sith rapie active peut  tre propos e avec des exercices d' tirement, d'assouplissement des articulations et de renforcement musculaire.

##### **Ergoth rapie**

L'ergoth rapeute peut fournir des appareillages, des dispositifs ou des techniques d'adaptation pour permettre une meilleure autonomie et g rer la fatigue. Des dispositifs tels que des attelles pourront aider en cas de difficult s de mobilit .

##### **Psychomotricit **

Apr s une  valuation des capacit s psychomotrices et une recherche de l'origine des troubles psychomoteurs, le psychomotricien va am liorer le d veloppement moteur de l'enfant et stimuler son apprentissage des positions.

## Orthésiste

En cas de scoliose, l'orthésiste pourra conseiller, sélectionner voire confectionner le corset le plus adapté ou les semelles (orthèses plantaires) sur mesure.

## Déficit auditif

La prise en charge doit être assurée avant même l'apparition du langage par un **orthophoniste** qui réalise un bilan complet. La mise en place précoce des méthodes d'aides à l'apprentissage améliore les capacités globales et les acquisitions.

La prise en charge de la surdité passe par l'utilisation d'appareillages spécifiques (**audioprothèses**). Ce sont des dispositifs placés derrière l'oreille qui amplifient électroniquement le volume du son. En cas de surdité profonde, la pose d'un implant cochléaire peut être évaluée.

## Déficit visuel

Des **orthoptistes** assurent le dépistage et la rééducation des troubles de la vision. Ils travaillent en collaboration avec l'ophtalmologiste. Si l'enfant a un strabisme, il doit être corrigé le plus tôt possible pour que la vision parallèle des deux yeux (vision binoculaire), nécessaire à la bonne perception de la profondeur et de la distance, se développe. Le traitement consiste souvent à poser un cache-œil sur l'œil normal afin de faire travailler l'œil atteint. Si une déviation persiste malgré la rééducation, une intervention chirurgicale est parfois nécessaire pour la faire disparaître ou la réduire. Ils aident également à s'adapter au port de paires de lunettes ou à l'utilisation des **aides basse-vision** (aides optiques telles que des loupes, des lunettes grossissantes, etc. ou des aides non-optiques : livres et revues à gros caractères, montre parlante, aides électroniques, etc.).

## Atteintes de la peau

Du fait de la susceptibilité aux atteintes dermatologiques, l'utilisation de crèmes solaires, de vêtements recouvrants et une exposition contrôlée au soleil sont fortement recommandés.

## Soutien psychologique

Les comorbidités et l'espérance de vie réduite associées à la maladie, ainsi que l'isolement imposé durant la greffe et l'après greffe induisent très majoritairement des souffrances nécessitant un accompagnement psychosocial au long court, et ce dès le plus jeune âge lorsque la maladie est diagnostiquée dans l'enfance.

Pédopsychiatre, psychologue et psychiatre peuvent aider l'enfant, l'adolescent ou l'adulte à exprimer ses souffrances et maîtriser ses sentiments autour des problématiques d'estime de soi, d'image de soi, d'anxiété, d'angoisse vis à vis de la maladie, de stérilité/désir d'enfant.

## Suivi diététique

Un suivi diététique peut être nécessaire pour pallier les problèmes de croissance, de poids insuffisant ou d'obésité. Des conseils alimentaires auprès d'une diététicienne pour éviter une carence en calcium et prévenir une ostéoporose sont utiles.

## Hygiène bucco-dentaire

Le risque de cancer de la bouche étant particulièrement élevé, une bonne hygiène bucco-dentaire est recommandée avec l'utilisation par exemple d'une brosse à dents électrique et de fil dentaire. Un suivi stomatologique spécialisé biennuel est impératif. Tabac et alcool sont à éviter absolument.

## « Vivre avec » : les situations de handicap au quotidien

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne, familiale et sociale ?*

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne sont généralement importantes. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés.

Au quotidien, les consultations médicales répétées remettent parfois en question les projets de vie (sorties, activités, insertion sociale et professionnelle...) ce qui peut être difficile à accepter pour les autres membres de la famille.

Le suivi médical rapproché, l'accompagnement aux séances de rééducation en ambulatoire ou en centre spécialisé (CAMSP, CMPP...) qui peuvent être loin du domicile ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel, cessation d'activité) et sur le niveau de vie du foyer (baisse de revenus, précarité parfois).

De plus, les troubles du comportement de certains enfants ou la fatigue qui peut changer le caractère et rendre grognon ou agressif sont autant de difficultés pour les parents et la fratrie.

La nécessité d'une surveillance rapprochée tout au long de la vie pour détecter le plus tôt possible la survenue d'un cancer a un impact considérable : le soutien psychologique est particulièrement nécessaire et important.

Lorsqu'une greffe de moelle osseuse (allogreffe de cellules souches) est nécessaire, l'isolement plusieurs semaines, voire plusieurs mois après la transplantation est une situation délicate qui nécessite un soutien constant. Le stress et la fatigue générés par la greffe de cellules souches peuvent être difficiles à vivre pour la personne atteinte et l'entourage. Les effets secondaires de la greffe peuvent s'ajouter aux difficultés.

Après la greffe, la nécessité d'éviter les infections dans l'attente d'une immunité fonctionnelle impose de suivre des règles d'hygiène strictes : déscolarisation ou congé longue durée, interdiction de prendre les transports en commun, de fréquenter tout lieu public...

Il est parfois difficile d'établir des relations sociales surtout pour les plus jeunes car ils peuvent avoir tendance à s'isoler, rester en retrait.

Le soutien de l'entourage (aidants familiaux) est primordial pour rassurer le malade et l'accompagner le mieux possible. Des périodes de repos pour les aidants doivent être également aménagées afin de les soulager et d'éviter l'épuisement.

## *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité et la pratique sportive?*

Si l'enfant a des difficultés d'apprentissage sans déficit intellectuel ou avec un déficit intellectuel modéré, une scolarisation en classe ordinaire est recommandée. Dans l'enseignement primaire ou secondaire, l'enfant peut bénéficier de l'accompagnement d'Assistants d'Elèves en Situation de Handicap (AESH, ex Auxiliaires de Vie Scolaire AVS, voir « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches](#) »), pour tout ou partie du temps de scolarité, selon ses besoins et l'organisation locale.

La prise en charge de l'enfant en crèche ou en école maternelle est également souhaitable.

Les informations relatives à l'état de santé de l'enfant doivent être portées à la connaissance des personnes en charge de l'enfant (incluant infirmière scolaire, puéricultrice, etc.), y compris les précautions à prendre comme le retrait de l'enfant en cas d'épidémie. Quelques enfants plus sévèrement atteints pourront bénéficier d'un aménagement du temps de présence, ce qui permet d'assurer leur épanouissement social tout en ménageant du temps pour le suivi paramédical et le repos.

Pour les enfants dont l'accompagnement ne nécessite pas à un recours à des prestations exigeant une décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) mais qui ont néanmoins besoin de dispositifs particuliers, les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions. Compte-tenu des besoins de l'enfant, certains aménagements sont réalisés : ils visent principalement à prendre en charge la fatigue, les troubles du comportement.

Pour les enfants reconnus « handicapés » par la CDAPH, qui relève de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), les parents peuvent faire une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) : les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant sont alors définies par la MDPH : par exemple, demander un accompagnement par un AESH ou par un Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile (SESSAD) qui permet l'intervention de personnels médico-éducatifs à l'école et à la maison.

Le choix du type de scolarité le plus adapté à l'enfant doit prendre en compte ses faiblesses et ses compétences cognitives et affectives, pour stimuler ses apprentissages sans qu'il ne perde confiance en lui et ne se démotive. Il ne faut pas hésiter à réévaluer son orientation si l'on sent qu'il est en difficulté.

Pour les enfants plus en difficulté, des dispositifs particuliers peuvent être mis en place dans des établissements de l'Education Nationale comme des Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (ULIS) à l'école maternelle, primaire ou au collège et au lycée. Les ULIS permettent d'accueillir des petits groupes d'enfants ayant des besoins spécifiques et à favoriser la mise en œuvre de leur Projet Personnel de Scolarisation (PPS) (voir « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches](#) »).

En cas de déficit auditif, des mesures d'accompagnement adaptées sont nécessaires. Il est nécessaire d'en informer les enseignants pour placer l'enfant au premier rang, l'aider à manipuler son appareil auditif, et utiliser les microphones haute fréquence.

En cas de déficit visuel, les enseignants doivent être tenus informés des moyens auxiliaires (appareil de lecture, ordinateur adapté, loupes, lunettes,...) dont l'élève est équipé et des conditions nécessaires pour une exploitation maximale de son potentiel visuel (éclairages, contraste, couleurs,...).

Les Services d'assistance pédagogique à domicile (Sapad) fournissent aux enfants et adolescents, une prise en charge pédagogique au domicile permettant la continuité de leur scolarité : par exemple, pour un enfant en nutrition entérale qui ne peut pas être accueilli à la cantine et à la garderie ou à la suite d'absences répétées liées aux soins.

Les différences physiques (petite taille, traits du visage), le regard des autres et l'isolement peuvent affecter l'estime de soi et l'aide du psychologue scolaire peut alors s'avérer nécessaire.

Certains enfants peuvent avoir des troubles neurologiques pouvant être à l'origine d'une hyperactivité, d'un déficit de l'attention, de troubles de l'apprentissage.

Les traitements peuvent également affecter l'humeur, le comportement, la cognition.

Il est important d'éviter les sports à risque élevé de blessures.

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?*

Le retentissement de l'anémie de Fanconi sur la vie professionnelle est très variable d'une personne à l'autre, selon l'importance des manifestations cliniques, les traitements mis en place (greffe, transfusions, corticothérapie, etc.), la périodicité du suivi médical et selon le type de travail effectué.

L'arrêt de travail peut être nécessaire lorsque les douleurs et la fatigue sont trop importantes.

Le déficit auditif, lorsqu'il est correctement pris en charge, n'est pas un frein à l'exercice professionnel, excepté pour certains métiers bien spécifiques.

Des adaptations du poste de travail peuvent être nécessaires : elles se font en accord avec le médecin du travail et sont réalisées avec l'aide d'ergonomes.

Pour les personnes qui ont la possibilité de conserver une activité professionnelle, des services dans chaque département sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. En France, l'AGEFIPH (Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le FIPHFIP (Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Il est possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi ou d'être orienté vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail. En fonction du pourcentage de handicap reconnu, une Allocation Adulte Handicapé (AAH), ou une Prestation de Compensation du Handicap



(PCH) peuvent être attribuées (voir « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches](#) »).

La forte prédisposition aux tumeurs solides malignes dès le début de l'âge adulte a un impact fort sur la vie professionnelle de ces personnes. La survenue de ces tumeurs le plus souvent au début de la vie professionnelle représente un handicap certain pour permettre un épanouissement professionnel serein.

### **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie intime, sur la grossesse ?**

Les conséquences de la maladie sur la sexualité sont très variables. Certaines personnes, de par leurs caractéristiques physiques (petite taille notamment), peuvent avoir des difficultés à instaurer des relations amoureuses.

Les hommes sont presque toujours infertiles. La fertilité est moins affectée pour les femmes. Celles qui souhaitent avoir un enfant doivent en parler à leur médecin. C'est l'occasion d'aborder certaines difficultés pour envisager une prise en charge adaptée (ménopause précoce, possibilité de faire congeler leurs ovocytes en particulier avant un traitement par chimiothérapie).

La prise en charge des grossesses doit se faire dans une maternité de niveau 3 (disposant d'une unité d'obstétrique, d'une unité de néonatalogie et d'une unité de réanimation néonatale).

Il est important que les personnes atteintes soient informées des risques toxiques éventuels des différents traitements sur les gonades, les cellules sexuelles et également de la possibilité de faire congeler leurs cellules sexuelles (spermatozoïdes et ovocytes).

1. *Anémie de Fanconi*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, novembre 2011.

Pr Arleen AUERBACH, éditeur expert.

[www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=634&Disease](http://www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=634&Disease)

2. Avec la collaboration de : Dr Flore Sicre de Fontbrune, Pr Régis Peffault de Latour, Centre national de référence Aplasies médullaires, Service d'hématologie - Greffes - CHU Paris - GH St-Louis Lariboisière F-Widal - Hôpital Saint-Louis- Association Française de la Maladie de Fanconi, AFMF.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, février 2016

