



:: Anémie de Blackfan-Diamond

Synonymes :

ABD
érythroblastopénie congénitale
maladie de Blackfan-Diamond

Définition :

L'anémie de Blackfan-Diamond (ABD) est la seule cause connue d'érythroblastopénie congénitale. Dans 90 % des cas, le diagnostic est porté au cours de la première année de vie.

Au diagnostic, l'anémie est profonde, normo- ou macrocytaire et arégénérative ; elle peut être très marquée chez le petit nourrisson (le diagnostic est souvent tardif du fait de la bonne tolérance clinique à cet âge) et les taux d'hémoglobine au diagnostic sont souvent inférieurs à 4 g/dl.

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

Des malformations congénitales associées, de sévérité variable, sont présentes dans la moitié des cas environ.

Le traitement de fond repose sur les corticoïdes au long cours ou les transfusions.

Pour en savoir plus :

[consulter la fiche Orphanet](#)

Menu	
Fiche de régulation SAMU	Recommandations pour les urgences hospitalières
Synonymes	Problématiques en urgence
Mécanismes	Recommandations en urgence
Risques particuliers en urgence	Orientation
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Interactions médicamenteuses, contre-indications et précautions d'emploi
Pièges	Précautions anesthésiques
Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière	Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation
En savoir plus	Don d'organes et de tissus
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint d'une anémie de Blackfan-Diamond

Synonymes

- ▶ ABD
- ▶ érythroblastopénie congénitale
- ▶ maladie de Blackfan-Diamond

Mécanismes

- ▶ anémie profonde arégénérative dont le diagnostic est habituellement fait avant un an, malformations congénitales associées fréquentes (50 %)

Risques particuliers en urgence

- ▶ pas de particularité
- ▶ l'anémie chronique peut être sévère (<40 g/l)

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ corticoïdes (environ 60 % des patients)
- ▶ transfusions (environ 40 % des patients) ; associées alors à un traitement chélateur du fer : déféroxamine (Desféral®), déférasirox (Exjade®), défériprone (Ferriprox®)

Pièges

- risques de la corticothérapie au long cours
- toxicités éventuelles des chélateurs :
 - agranulocytose de la défériprone
 - insuffisance rénale ou tubulopathie du déférasirox
- toxicité viscérale, en particulier cardiaque, d'une éventuelle surcharge en fer

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- ▶ pas de particularité

En savoir plus

- ▶ centre de référence des aplasies médullaires rares : hôpital Robert-Debré, Paris
- ▶ www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

- ▶ [Anémie](#)
- ▶ [Infections](#)
- ▶ [Insuffisance surrénale](#)
- ▶ [Complications liées à la surcharge en fer et aux traitements chélateurs](#)

Recommandations en urgence

1. Anémie

▶ **Apprécier la tolérance de l'anémie :**

- sur l'état clinique, principalement, hémodynamique (fréquence cardiaque, tension artérielle)
- il est néanmoins 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 soit diagnostiqué
- examens complémentaires en urgence :
 - taux d'hémoglobine ou technique rapide d'évaluation de l'hématocrite
 - 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
 - lors du diagnostic initial, se rappeler que ces patients vont bénéficier de transfusions régulières la première année de vie, rendant ensuite les explorations hématologiques difficiles. Si le taux d'hémoglobine et le contexte le permettent, discuter avec un hématopédiatre les prélèvements à faire avant transfusion, idéalement :
 - phénotypes érythrocytaires
 - dosage de l'adénosine déaminase érythrocytaire (ADAe)

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates :**

- transfusion
 - celle-ci ne devra pas être trop importante chez un petit nourrisson qui s'est adapté à une anémie sévère. Ne pas chercher à remonter le taux d'hémoglobine jusqu'aux valeurs usuelles par une seule transfusion : **risque de décompensation cardiaque**
 - **utilisation de culot phénotypés à discuter avec l'EFS**
 - **pas d'indication des culots irradiés**

2. Infections

- ▶ La **corticothérapie au long cours (60 % des patients traités) 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).
- ▶ **En cas de varicelle** avérée, un traitement par **aciclovir** devra être instauré.

3. Insuffisance surrénale

- ▶ À évoquer de principe chez un patient (enfant ou adulte) sous corticoïdes ou en cas d'arrêt récent d'une corticothérapie très prolongée

4. Complications liées à la surcharge en fer et aux traitements chélateurs

- ▶ Surcharge 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.
- ▶ Se méfier de principe des toxicités liées aux traitements chélateurs :
 - **agranulocytose** de la déféprione (Ferriprox®)
 - **insuffisance rénale ou tubulopathie** (cette dernière pouvant être très sévère) du déférasirox (Exjade®)

Orientation

- ▶ Où ?
 - en cas d'anémie sévère et mal tolérée, l'urgence est à la transfusion. L'enfant doit être dirigé **vers le centre hospitalier le plus proche disposant d'urgences pédiatriques**.
 - dans les autres cas, on peut diriger d'emblée l'enfant vers un CHU comportant un service d'hématologie pédiatrique qui mènera à bien l'ensemble du bilan, en particulier les prélèvements à faire avant transfusion
- ▶ Quand ?
 - la sévérité de l'anémie peut imposer une transfusion en urgence (délai < 24h).
 - si l'anémie est moins sévère et bien tolérée, la prise en charge doit se faire dans un délai de quelques jours.
- ▶ Comment ?
 - selon la tolérance clinique de l'anémie :
 - SMUR en cas d'anémie très mal tolérée nécessitant un abord veineux et une perfusion de remplissage.
 - Cette situation est néanmoins exceptionnelle, les petits enfants tolérant souvent très bien l'anémie qui s'est mise en place de façon très progressive.

Interactions médicamenteuses, contre-indications et 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 (Exjade®) qui expose à une toxicité rénale systématique)
- ▶ Anti-acides et inducteurs des enzymes hépatiques 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 thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- ▶ Prendre en compte l'asthénie et la fatigabilité importante du patient anémique chronique :
 - fractionner les repas ou les tétés, parfois privilégier les biberons
 - maintenir un bon niveau d'hydratation
- ▶ Patient sous corticoïdes :
 - mesures diététiques usuelles (régime peu salé, supplémentation vitaminique D)
 - éviter un contage infectieux viral (varicelle en particulier)
- ▶ 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.

Don d'organes et de tissus

- ▶ Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes peut être possible en fonction de l'évaluation de chaque cas.
- ▶ Pour une réponse adaptée et individualisée, contactez le Centre de référence ou les services de régulation et d'appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (www.agence-biomedecine.fr)
- ▶ Le risque de transmission de la maladie ne peut pas être exclu formellement :
 - les gènes responsables de l'ABD identifiés à ce jour codent des protéines d'expression ubiquitaire (protéines de structure de la petite et de la grande sous-unité des ribosomes) ;
- ▶ Risques particuliers liés à la maladie ou au traitement :
 - risque augmenté de survenue d'hémopathies malignes : myélodysplasies et LAM en premier lieu ;
 - 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 le cœur peut-être, chez les patients jeunes, proposable. Dans ces cas la proposition est à faire uniquement en cas de receveur ayant un pronostic vital engagé.
- ▶ **Don de tissus :**
 - **contre-indiqué**

Numéros en cas d'urgence

- ▶ Service d'hématologie pédiatrique, hôpital Robert Debré, Paris :
 - secrétariat : 01 40 03 53 88
 - médecin de garde la nuit : 01 40 03 41 14
- ▶ Service d'hématologie pédiatrique le plus proche

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

Ce document a été élaboré par le Dr Thierry LEBLANC – Centre de référence des aplasies médullaires rares, Hôpital Robert Debré, Paris –, avec la collaboration :

- du Dr Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon – ;
- du service de régulation et d'appui de l'Agence de la Biomédecine ;
- de la sous-commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) ;
- et de l'Association Française de la maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD).

Date de réalisation : octobre 2012