

Impact de la Maladie de Fanconi sur la fonction gonadique et la fertilité

Dr Flore Sicre de Fontbrune

Présentation par Isabelle Brindel, cheffe de projet du Centre de référence (CR) des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles (CeRAMIC)

Le CR comprend 2 sites principaux (Hôpital St Louis et hôpital R.Debré pour le versant pédiatrique) et plusieurs centres de compétences. Le rôle d'Isabelle Brindel, avec Lynda Maafa, est de coordonner les aspects non médicaux et de mettre place toutes les actions nécessaires aux missions du CR que sont le soin, l'enseignement et la recherche. Elles sont accompagnées de Julie Caignart, technicienne d'études cliniques (TEC), en charge plus particulièrement du recueil de données pour l'étude sur l'impact de la fertilité dans la maladie de Fanconi.

L'observatoire RIME ?

Le CR a mis en place dès 2017 l'observatoire national RIME qui vise à recueillir les données cliniques et biologiques des patients atteints dont les pathologies entrent dans le périmètre du CR dont la maladie de Fanconi et également de conserver des échantillons biologiques pour les recherches dites translationnelles et fondamentales. Pour ce faire, les données sont enregistrées dans une base de données, de façon rigoureuse et anonyme par les 2 techniciennes du CR (Lynda Maafa et Julie Caignart) après vérification du recueil de l'accord des patients ou titulaires de l'autorité parentale pour les mineurs. Cet observatoire est très important pour les équipes médicales et chercheurs car il permet de mener des recherches sur les différentes pathologies et de faire progresser les connaissances médicales et scientifiques.

Pour participer, il suffit d'en parler avec votre médecin qui vous remettra une note d'information complète

Projet de recherche sur l'impact de la maladie sur la fertilité

Ce projet, soutenu par l'AFMF, est toujours en cours. Il concerne les personnes Fanconi âgées de 15 ans et plus, hommes et femmes.

Pour mener le projet à son terme, le Dr Sicre de Fontbrune a besoin de :

- Plus de personnes incluses dans l'étude
- Compléter les informations recueillies dans RIME à l'aide d'un auto-questionnaire ([en ligne sur le site de l'AFMF](#))

Données actuelles

Dans RIME, il y a aujourd'hui 116 personnes FA avec des données sur la fertilité avec autant d'hommes que de femmes. Près de 70% des patients viennent de l'APHP (Paris), 53% ont été greffés (âge médian de la greffe 11 ans).

Sur ces 116 personnes, seules 79 ont plus de 15 ans **et** une fiche sur la fertilité. C'est trop peu. Idéalement, il faudrait recueillir encore les données d'environ 60 patients.

Une fois le jeune devenu majeur, il faut lui redemander s'il est toujours d'accord pour participer à l'étude (peut se faire de façon orale avec le médecin qui le mentionnera dans son dossier médical).

Conclusion

Pour participer, les personnes concernées peuvent

- remplir l'auto- [questionnaire](#) et le renvoyer à l'adresse mail ci-dessous
- demander à leur hématologue de se rapprocher du centre de référence
- écrire à cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr pour toute information