

## **Questions/réponses avec Dr Bénédicte Bruno, hématopédiatre à Lille, et le Dr Thierry Leblanc, hématopédiatre à Paris, tous deux membres du Centre de référence**

### **1/ Quel est le/la spécialiste de la maladie de Fanconi à Lille ?**

Le Dr Bénédicte Bruno

### **2/ Greffe : comment y avoir droit ? Le plus tôt possible ?**

Pas de souci d'accès à la greffe en France dès que l'indication médicale est posée. Pour cela, les médecins surveillent la numération (bilan sanguin : plaquettes, globules blancs et rouges...) et font un bilan médullaire tous les ans. Si la baisse se confirme et qu'un besoin de transfusion est nécessaire, il est temps de greffer. De même s'il y a, au bilan médullaire, des éléments pouvant faire craindre la survenue d'une leucémie.

Pour ce qui est du timing, la greffe peut être anticipée dans certaines situations :

- Donneur dans la fratrie
- Projet familial de départ de France par exemple

Toutes les personnes avec la maladie de Fanconi ne sont pas greffées, donc pas de greffe anticipée ou systématique

### **3/ Fertilité : conséquences de la greffe ?**

Les patients FA sont hypofertiles et la chimiothérapie préparatoire à la greffe a des conséquences néfastes sur la fertilité. Pour ces raisons, il n'est pas aisé pour ces patients d'avoir des enfants spontanément mais ils peuvent avoir recours à la PMA (procréation médicalement assistée).

Dans les mois qui précèdent la greffe, afin de préserver la fertilité, il est proposé :

- Pour les filles pubères : prélèvement d'ovocytes puis congélation
- Pour les filles non pubères : prélèvement ovarien puis congélation
- Pour les garçons pubères : prélèvement de sperme puis congélation
- Pour les garçons non pubères : biopsie du testicule puis congélation.

Ces techniques de Cryo préservation de tissus ovarien et testiculaire sont encore expérimentales mais progressent régulièrement d'où l'importance de congeler maintenant pour un usage futur.

### **4/ : GVH (réaction du greffon contre l'hôte) : quelles conséquences ?**

Cela arrive en général juste après la greffe : diarrhées, toux, yeux secs...

Si les symptômes perdurent, cela devient une GVH chronique.

Si pas de GVH en sortie de greffe, alors souvent pas de GVH ensuite.

Pour la greffe de moelle osseuse, on donne un traitement immunosuppresseur en sortie de greffe qui est ensuite arrêté contrairement à la greffe d'organe où le traitement est à vie.

Il faut prévoir une revaccination complète.

### **5/ Impact sur le foie des médicaments post greffe**

Les patients FA greffés peuvent avoir des perturbations du bilan du foie pendant plusieurs années après la greffe. C'est assez fréquent, il faut simplement les surveiller par un bilan annuel.

### **6/ Passé 10 ans, quels sont les risques de récurrence ?**

Si la greffe a été réalisée à cause d'une leucémie ou d'une myélodysplasie, on considère le patient guéri 5 ans post greffe.

Si la greffe a été réalisée à cause d'une insuffisance médullaire, on considère le patient guéri 2 ans post greffe.

### **7/ Quels sont les traitements de l'aplasie médullaire (globules blancs et plaquettes très bas) ?**

- En pré greffe, pour les cytopénies : transfusions de globules rouges ou de plaquettes si indiquées. Un traitement augmentant les polynucléaires (G-CSF) peut être discuté en cas d'infection sévère. Toute infection bactérienne nécessite des antibiotiques par voie intraveineuse.
- En post greffe : transfusions tant que la greffe n'a pas pris. Des facteurs de croissance hématopoïétiques sont rarement indiqués. Toute infection durant la période d'aplasie nécessite un traitement par voie intraveineuse : antibiotiques et antifongiques.

### **8/ Comment expliquer la maladie de Fanconi à une équipe médicale pressée ?**

Vous pouvez vous munir de plusieurs documents qui font référence :

- Le résumé de la maladie édité par le centre de référence
- Le PNDS pour les médecins traitants (synthèse de 7 pages)
- Les fiches Urgences et Handicap d'Orphanet
- Le courrier de l'hématologue pour le médecin traitant (à avoir dans le carnet de santé)
- Le médecin traitant peut entrer en contact avec l'hématologue

Les documents cités sont [en ligne](#) sur le site Internet de l'AFMF.

### **9/ Articulations/douleurs articulaires**

A priori pas directement lié à Fanconi

### **10/ Consommation alcool/tabac/Cannabis**

Dans la population générale, le carcinome épidermoïde est un cancer du patient alcoolique et fumeur.

Pour la population Fanconi le risque est lié avant tout à la maladie mais il ne doit pas être augmenté par d'autres facteurs : tabac (proscrit) et alcool (se limiter à un verre d'alcool de temps en temps).

Bain de bouche : pas vraiment utile

### **11/ Orientation vers le Centre de Référence quand pas de médecin à proximité**

Le rôle du Centre de référence (CR) est de donner un 2<sup>ème</sup> avis et les médecins du CR (site constitutif et centres de compétence) sont par définition disponibles pour tous les patients Fanconi. Ceci peut aussi se faire via une téléconsultation.

Le CR peut aussi être sollicité par le médecin qui suit l'enfant s'il n'y pas de centre hospitalier à proximité.

Enfin il est possible de demander un avis à la RCP (Réunion de Concertation Pluridisciplinaire) du Centre de référence qui a lieu tous les 15 jours.

### ***12/ Risques induits par scanner et TEP***

Les doses en pédiatrie ont été réduites de 100.

Il est recommandé de limiter les examens et de favoriser si possible les imageries n'exposant pas aux radiations ionisantes, comme l'échographie ou l'IRM mais il ne faut pas hésiter à faire une radiographie ou un scanner si l'examen est médicalement justifié.