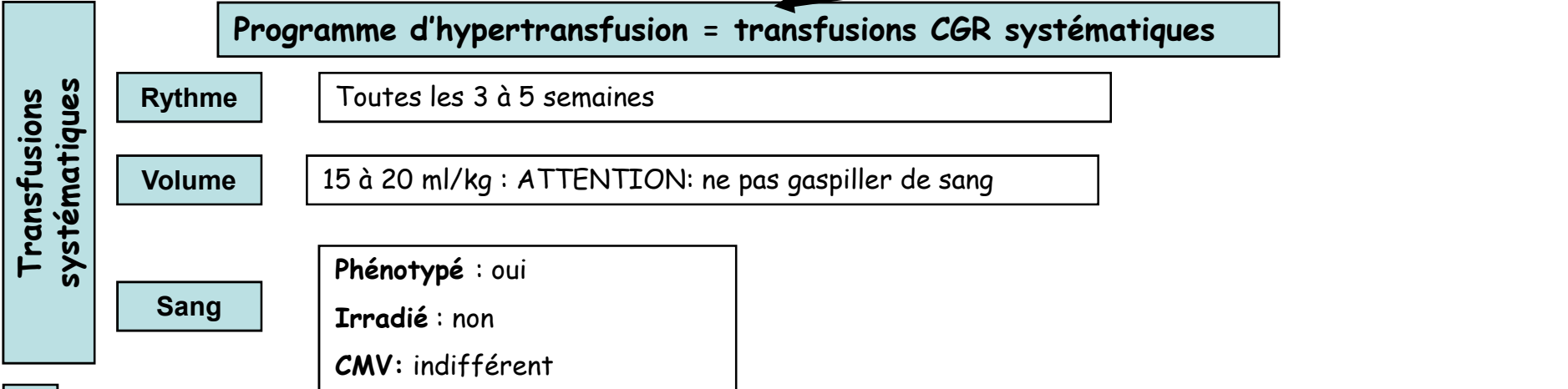
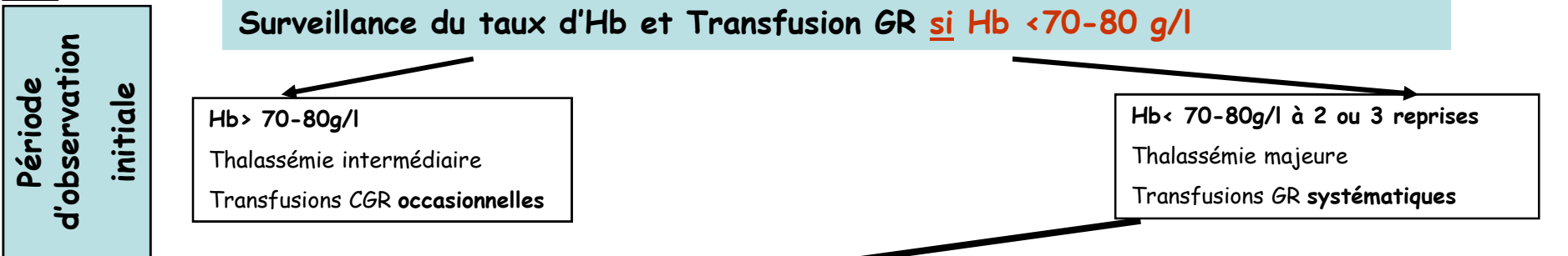


# Prise en charge des $\beta$ thalassémies majeures : Transfusions Globules Rouges (GR) (1/3)

**Diagnostic**

Anémie hypochrome microcytaire +/- HSM +/- ictère  
Analyse de l'Hb avant transfusion : diminution ( $\beta^+$  thal) ou absence ( $\beta^0$  thal) d'Hb A1, forte augmentation d'Hb F  
Biologie moléculaire: oui  
Groupe sanguin + phénotype étendu + RAI+ Dosage de G6PD; Ultérieurement, Groupage HLA et enquête familiale



**Objectifs**

**Biologique** Hb > 90-105 g/l et HbF < 2% chez l'enfant (en pré transfusionnel)  
Hb > 80g/l chez l'adulte et selon tolérance

**Clinique** Croissance staturo pondérale normale  
Pas d'absentéisme scolaire, activité normale  
Pas d'hépatosplénomégalie, pas de déformation

## Prise en charge des $\beta$ thalassémies majeures par traitement chélateur (2/3)

A débiter

A partir de 10 à 20 Transfusions GR

ou

Si Ferritinémie > 1000  $\mu\text{g/l}$

Objectifs

**Biologique** Ferritinémie < 1000  $\mu\text{g/l}$

**Clinique** Prévention de l'atteinte d'organe (cardiaque, hépatique, endocrinienne)

Chélateurs disponibles

	Déféroxamine : Desferal <sup>R</sup>	Déféripone: Ferriprox <sup>R</sup>	Déférasirox: Exjade <sup>R</sup>
Voie	SC, IV	Per os	Per os
Posologie	20-60 mg/Kg/jour SC sur 8-12hX 5-7 j par semaine IVC sur 24h en cas d'atteinte cardiaque	50-100 mg/kg/jour en 3 prises	10-40 mg/kg/j en 1 prise
Toxicité	Locale (SC) Neurosensorielle visuelle et auditive Croissance Infections à <i>Yersinia</i> et <i>Klebsiella sp</i>	Agranulocytose Articulaire Digestive Hépatique	Rénale Cutanée Digestive Hépatique
Statut AMM	Surcharge martiale post transfusionnelle	Surcharge martiale post transfusionnelle : - chez patients > 10 ans - Et Déféroxamine contre-indiquée ou inadéquate	Surcharge martiale post transfusionnelle : -chez patients > 6 ans -ou patients > 2 ans et Déféroxamine contre-indiquée ou inadéquate

Posologie à adapter aux besoins transfusionnels et à l'objectif du TTT (stabilisation ou réduction de la charge martiale)

## Prise en charge des $\beta$ thalassémies majeures: Suivi systématique (3/3)

### Objectifs

Evaluation de l'adaptation des besoins transfusionnels

Dépistage des complications de la maladie

Dépistage des effets indésirables liés aux traitements chélateurs

NFP et RAI avant chaque transfusion

### Surveillance biologique ou radiologique

Ionogramme sanguin + créat + clairance créat+ calcémie + phosphorémie + magnésium +RA + TGO TGP, Bili, GGT, PAL tous les 1-3 mois selon le TTT chélateur (tous les mois si Exjade)

Ferritine: à chaque transfusion

BU et rapport protéinurie/créatininurie sur 1 miction: tous les mois si Exjade (VN=0.015-0.12 g/mmol)

Taux Prothrombine : tous les 1 -3 mois selon le TTT chélateur

Dosage Zinc et Vit C: 1 fois par an

PTH et 25-OH Vit D : 1 fois par an

Bilan endocrinien comportant TSH etT4L ; Charge orale en glucose ; évaluation de la fonction gonadique selon symptômes; Recherche d'un déficit en hormone de croissance si retard statural; tous les ans à partir de 10-12 ans

Age osseux et radiographies rachis : à partir de la chélation, puis tous les 2 ans au cours de la croissance.

Echographie cardiaque avec ECG et évaluation PAP: tous les 2-3 ans si <10 ans. Tous les ans à partir de 10 ans

Echographie abdominale : tous les 1- 2 ans pour le dépistage des lithiases vésiculaires

IRM hépatique avec évaluation de la charge en fer : tous les 1 à 2 ans à partir de la chélation

IRM cardiaque avec évaluation de la charge en fer T2\*: tous les 1 à 2 ans à partir de 10-12 ans

Fond d'oeil et examen du cristallin et audiogramme : tous les ans à partir de la chélation