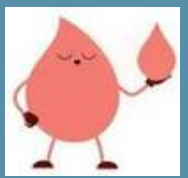




Étapes de la prise en charge de l'aplasie médullaire de l'enfant



Production de la version 1 par : Pr Ag Monia BEN KHALED

Validation par : Le groupe Immuno-Hématologie et Oncologie Pédiatrique

Membres présents : Pr Monia OUEDERNI, Pr Faten FEDHILA, Pr Ag Samar REHAYEM, Pr Ag Ilhem JEBABLI, Dr Ilhem BEN FRAJ, Dr Aicha BEN TAIEB, Dr Amani MERDASSI, Dr Ghofrane BEDOUI, Pr Ag Monia BEN KHALED

Date de la validation: le 03/10/2025

Ce manuel est diffusé sous licence Creative Commons Attribution – NonCommercial – ShareAlike (CC BY-NC-SA)

I- Introduction

Sur la base des résultats d'études tunisiennes et en accord avec les recommandations des sociétés savantes internationales, le comité d'experts de la Société Tunisienne de Pédiatrie propose le guide suivant pour la prise en charge diagnostique et thérapeutique de l'aplasie médullaire (AM) de l'enfant.

II- Démarche générale de prise en charge

L'aplasie médullaire constitue une urgence médicale, tant sur le plan diagnostique que thérapeutique. La survie et le succès du traitement spécifique dépendent étroitement de l'efficacité de la prise en charge initiale. Une organisation structurée et une orientation rapide du patient vers un centre de référence spécialisé sont essentielles. Un calendrier précis doit être établi (voir Figure 1).

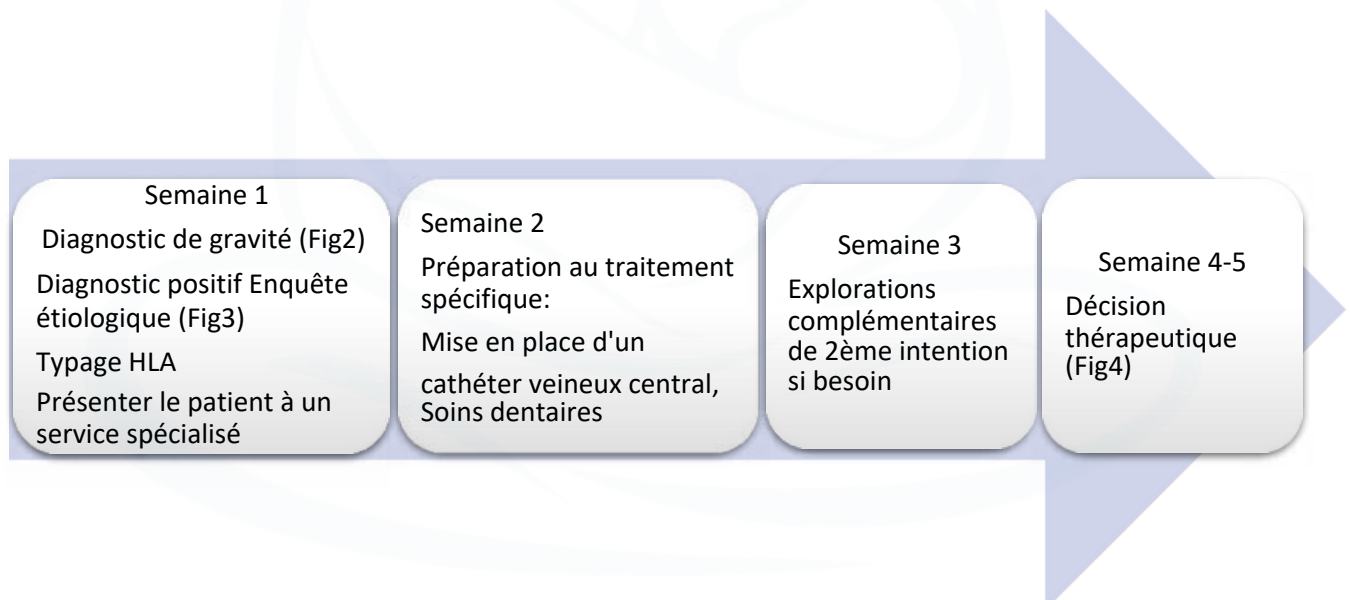
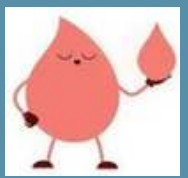


Figure 1 Echéances pour la prise en charge d'un enfant ayant une aplasie médullaire



Étapes de la prise en charge de l'aplasie médullaire de l'enfant



III- Étapes de la prise en charge

Dès la suspicion d'une insuffisance médullaire, la prise en charge doit suivre séquentiellement les étapes suivantes :

1. Évaluer la gravité et traiter les urgences vitales

Prise en charge immédiate de l'anémie sévère, de la thrombocytopénie à risque hémorragique et de la neutropénie fébrile (voir Figure 2).

2. Confirmer le diagnostic et mener l'enquête étiologique (en parallèle)

Cette étape comporte deux volets indispensables :

2.1. Diagnostic positif de l'aplasie médullaire

Le diagnostic repose sur la biopsie ostéomédullaire (BOM). Celle-ci met en évidence une cellularité médullaire diminuée, avec un appauvrissement des lignées hématopoïétiques au profit d'une infiltration graisseuse. La biopsie permet également d'éliminer d'autres diagnostics différentiels, tels que la présence de cellules anormales (blastiques), d'un infiltrat inflammatoire spécifique ou d'une fibrose médullaire.

NB : La BOM n'est pas indispensable s'il y a des signes orientant vers une maladie de Fanconi

2.2. Enquête étiologique

Réalisation sans délai des examens complémentaires pour déterminer la cause de l'AM (voir Figure 3).

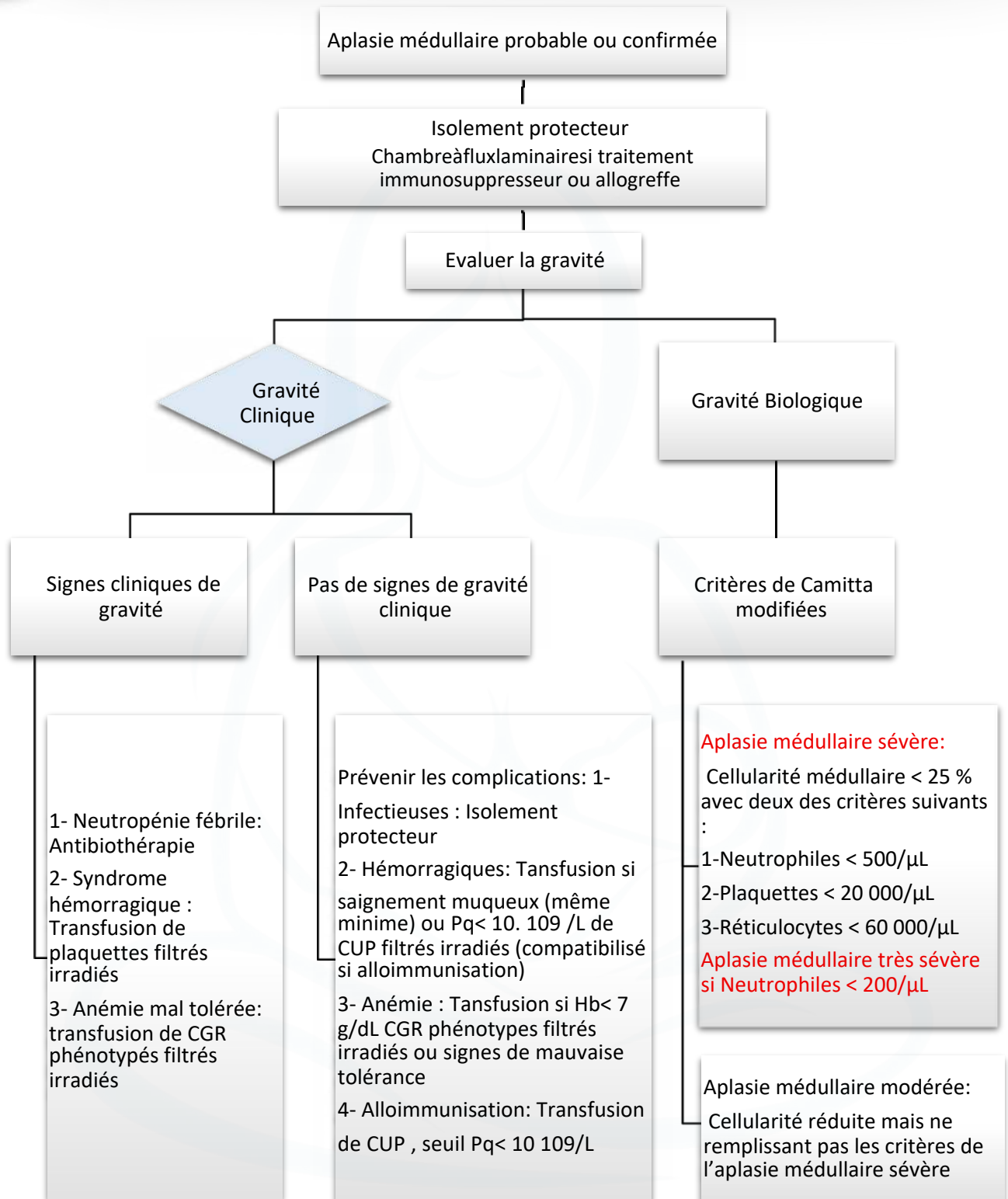
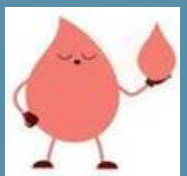
La distinction entre une aplasie constitutionnelle et acquise est une étape cruciale. Elle guide non seulement la prise en charge thérapeutique (greffe de moelle pour les formes constitutionnelles sévères) mais aussi le conseil génétique familial (Tableau 1 et Figure 4).

3. Décision thérapeutique

Le choix du traitement est guidé par l'étiologie, la sévérité de l'aplasie et la disponibilité d'un donneur HLA géno-identique (voir Figure 5).

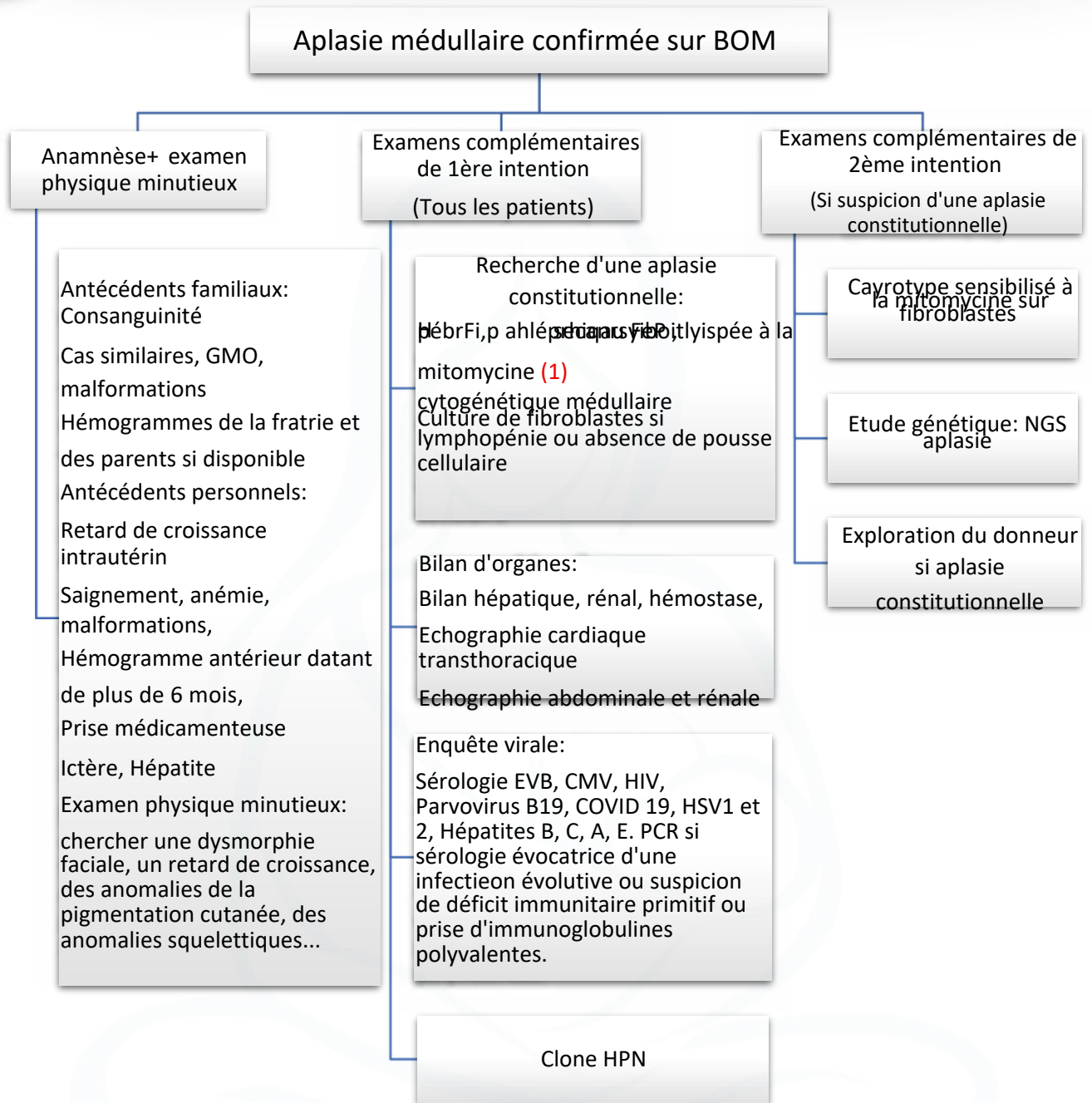
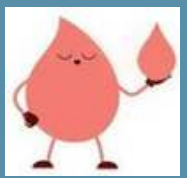
Références :

1. Barone A, Lucarelli A, Onofrillo D, Verzegnassi F, Bonanomi S, Cesaro S, et al. Diagnosis and management of acquired aplastic anemia in childhood. Guidelines from the Marrow Failure Study Group of the Pediatric Haemato-Oncology Italian Association (AIEOP). Blood Cells, Molecules, and Diseases. juin 2015;55(1):40-7.
2. Yoshida N, Kojima S. Updated Guidelines for the Treatment of Acquired Aplastic Anemia in Children. Curr Oncol Rep. sept 2018;20(9):67.
Zhang S, Wang Q, Cui K, Cheng B, Fan J, Hu S. Efficacy of Eltrombopag with Immunosuppressive Therapy Versus Immunosuppressive Therapy Alone on Severe Aplastic Anaemia: A Systematic Review and Meta-analysis. Clin Drug Investig. mai 2023;43(5):315-24.



Hb : taux d'hémoglobine, CUP : culot unitaire plaquettaire d'apharèse, CGR : concentrés de globules rouges , Pq : taux de plaquettes

Figure 2 : Evaluer et prévenir les risques liés au syndrome d'insuffisance médullaire en cas d'aplasie médullaire suspectée ou confirmée chez l'enfant



Alpha FP : alpha foeto protéine , CMV : cytomégalovirus, EVB : Epstein bar virus, HbF : taux d'hémoglobine F, HPN : d'hémoglobinurie paroxystique nocturne, HSV : herpes simplex virus, HIV : virus de l'immunodéficience humaine , NGS : séquençage de nouvelle génération, PCR : polymérase chain reaction

(1) Dans l'anémie de Fanconi, un excès de cassures chromosomiques est observé sur les lymphocytes périphériques après exposition à un agent alkylant tel que la mitomycine C (MMC) en comparant à un témoin sain.
Le caryotype médullaire ne permet pas d'établir le diagnostic de la maladie de Fanconi ; il est réalisé dans un second temps, afin de rechercher des anomalies acquises (monosomie 7, trisomie 8, anomalies du chromosome 1q, etc.) pouvant témoigner d'une transformation maligne .

Figure3 : Enquête étiologique devant une aplasie médullaire chez l'enfant

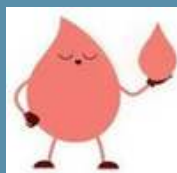


Tableau 1 : Tableau comparatif entre les signes d'orientation de l'étiologie constitutionnelle ou acquise de l'aplasie médullaire

Critères	Aplasia Médullaire Constitutionnelle	Aplasia Médullaire Acquise
Âge de découverte	Souvent précoce (avant 2-3 ans)	Plus fréquente chez l'enfant > 3-4 ans et l'adolescent
Antécédents familiaux	Souvent présents : consanguinité, cas similaires, cytopénies, cancers précoces, décès infantiles inexpliqués	Généralement absents
Antécédents personnels	Présence de signes extra-hématologiques : Anomalies congénitales : Retard de croissance intra-utérin, microcéphalie, anomalies squelettiques (radius), luxation congénitale de la hanche, cryptorchidie... diarrhée chronique, Retard staturo-pondéral ou cassure de la courbe staturo-pondérale Anomalies cutanées : Tâches café-au-lait... Circoncision hémorragique NFS antérieure datant de plus de 6 mois pathologique (les cytopénies sont généralement progressives)	Aucun antécédent particulier avant l'apparition des symptômes NFS antérieure datant de plus de 6 mois strictement normale y compris le VGM et le VPM
Histoire clinique	Histoire souvent chronique avec un début insidieux : Signes d'insuffisance médullaire datant depuis plus de 6 mois	Début généralement aigu ou subaigu Chercher un épisode d'hépatite dans le mois précédent Chercher un facteur déclenchant infectieux, toxique Médicaments Virus (Parvovirus B19, EBV, CMV) Signes de l'insuffisance médullaire isolés
Examen clinique	Dysmorphie faciale, retard statural, anomalies cutanées, anomalies squelettiques, dystrophie des ongles, cryptorchidie, atrophie de l'éminence thénar ... Toute anomalie de l'examen en dehors des signes de l'insuffisance médullaire	
Examens paracliniques de première intention	Macrocytose Macro-plaquettes HbF élevée par rapport à l'âge Anomalies squelettiques (radiographies) Cardiopathie congénitale Anomalies des reins	l'anémie est souvent normocytaire au début les lymphocytes sont normaux
Test de Diagnostic Spécifique	Caryotype sensibilisé à la mitomycine C sur lymphocytes périphériques ou sur fibroblastes (Fanconi) Génétique : mutation identifiée (GATA2, SBDS ...) Absente (la cause est génétique)	Aucun test spécifique. C'est un diagnostic d'élimination
Étiologie identifiable		Parfois retrouvée : médicament, toxique, infection (Virus de l'Hépatite A/B, Parvovirus B19, EBV)

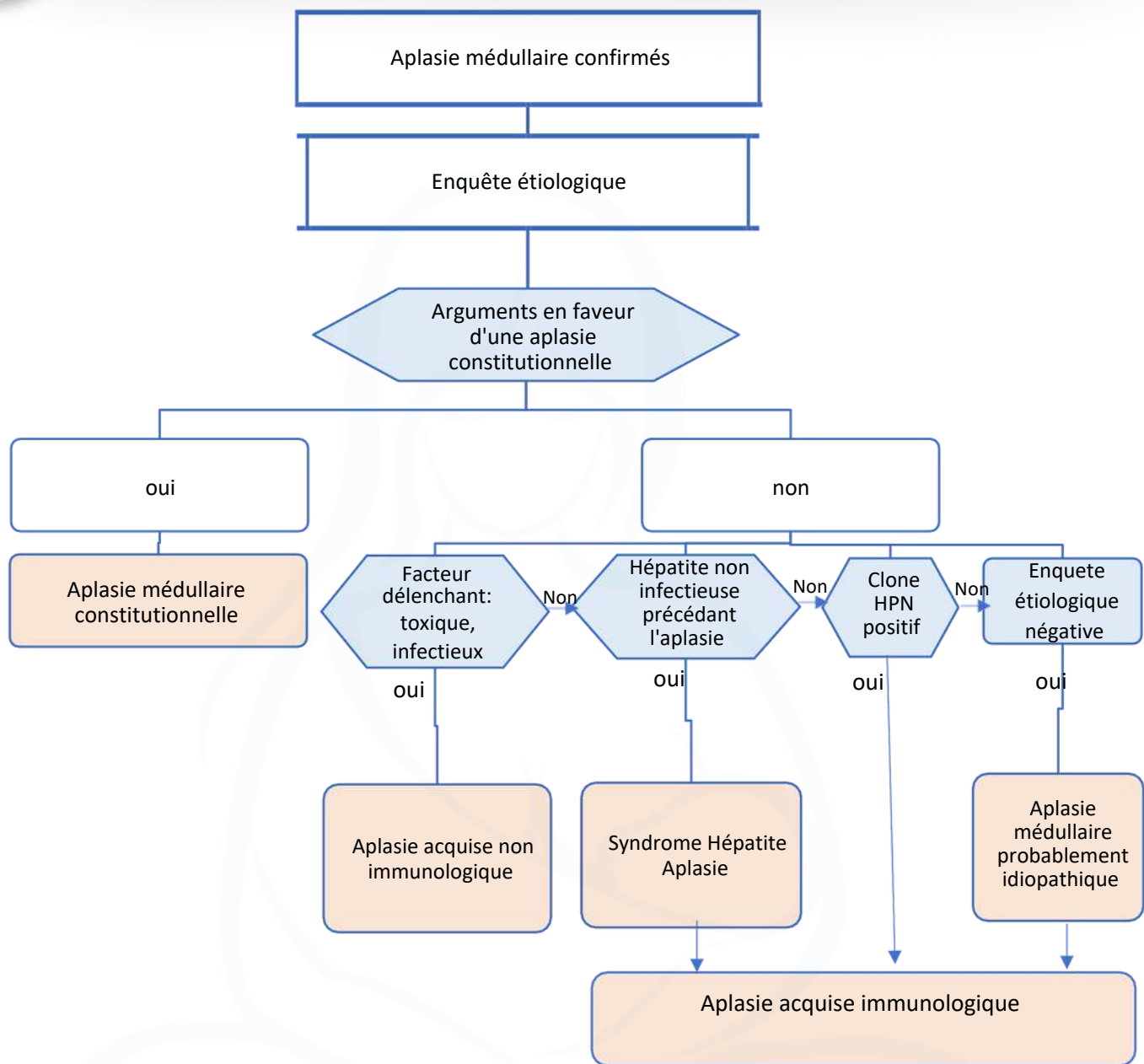
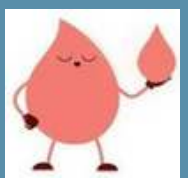
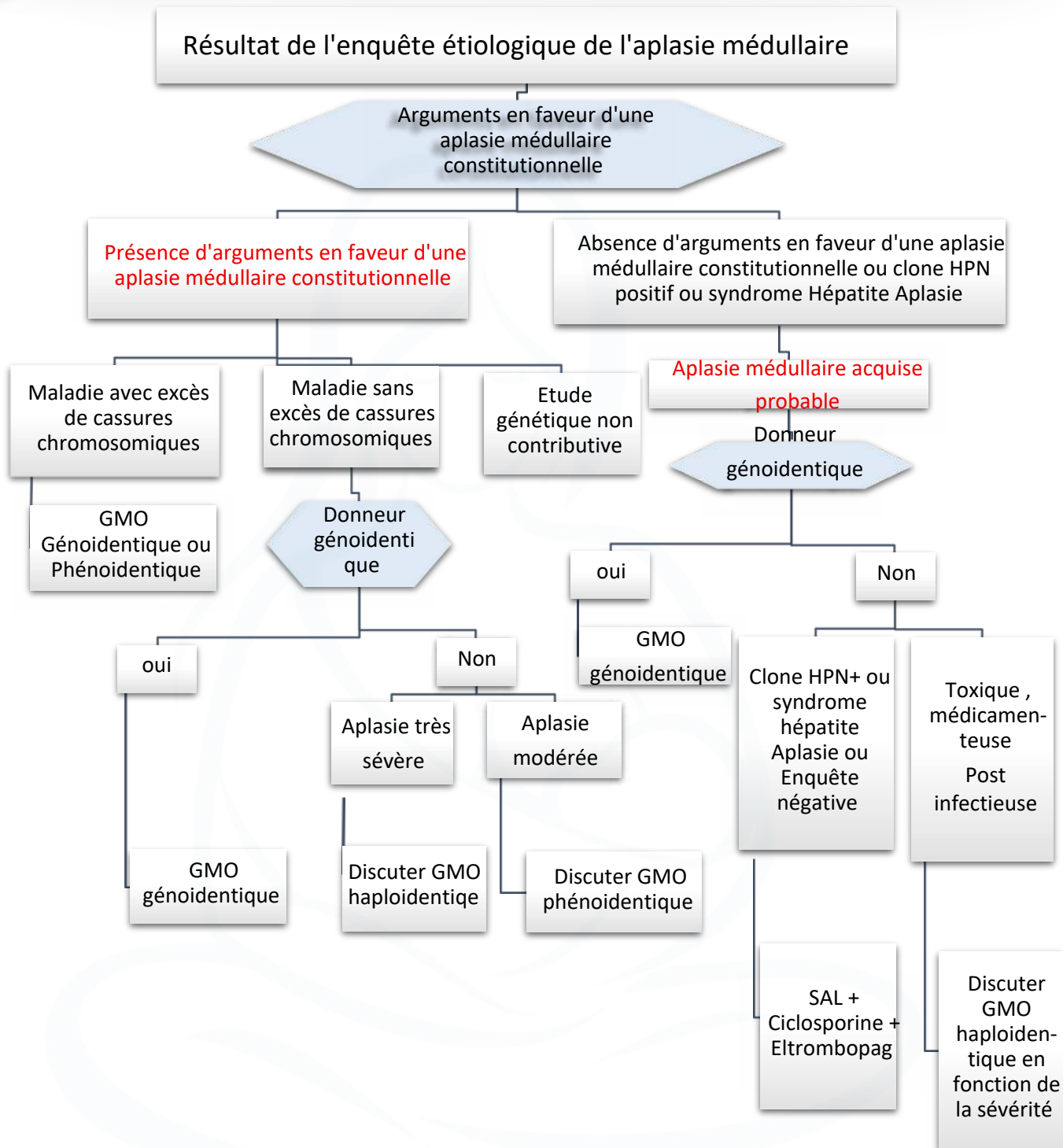
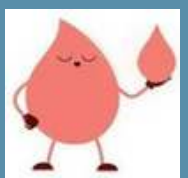


Figure 4 : Classification étiologique de l'aplasie médullaire après l'enquête étiologique initiale et avant le traitement spécifique



GMO : greffe de moelle Osseuse, HPN : d'hémoglobinurie paroxystique nocturne,
Figure5 : Prise en charge spécifique d'une aplasie médullaire de l'enfant