

# L'aplasie médullaire

Votre médecin vient de diagnostiquer une « aplasie médullaire ».

Le terme médullaire se rapporte à la moelle osseuse, c'est-à-dire le tissu contenu dans les os où sont produites toutes les cellules du sang (à ne pas confondre avec la moelle épinière qui appartient au système nerveux).

Le terme aplasie indique que la production des cellules sanguines par la moelle osseuse a fortement diminué, entraînant une baisse de la population de ces cellules dans le sang.

Le rôle de la moelle osseuse est de fabriquer les cellules du sang que sont les globules rouges, les globules blancs et les plaquettes. Les globules rouges ont pour fonction de transporter l'oxygène dans le sang et de le distribuer à tout l'organisme. De leur côté, les globules blancs assurent les défenses de l'organisme contre les infections. Les plaquettes, quant à elles, sont essentielles dans le processus de coagulation du sang et pour arrêter les saignements. Ces trois types de cellules sont produits au sein de la moelle osseuse par ce que l'on appelle des « cellules souches hématopoïétiques ».

En cas d'aplasie médullaire, la population des cellules souches présentes dans la moelle osseuse est progressivement réduite. De ce fait, la production des cellules sanguines est amoindrie, dans des proportions variables d'une personne à une autre, entraînant une forte diminution de ces cellules dans le sang.

Dans la grande majorité des cas, l'origine de l'aplasie n'est pas connue. On dit alors qu'il s'agit d'une aplasie médullaire idiopathique. L'hypothèse la plus communément admise est que la maladie a pour origine un phénomène auto-immun : c'est le système immunitaire de l'organisme qui, pour des raisons encore inconnues, détruirait les cellules souches.

Cette maladie touche autant les hommes que les femmes. Elle peut survenir à tout âge, mais on constate deux pics de plus grande fréquence : d'une part, aux alentours de 20-25 ans, d'autre part, après 50 ans. Il s'agit d'une maladie rare puisqu'on dénombre environ 120 nouveaux cas par an en France.

L'aplasie médullaire n'est pas contagieuse. Seules des formes rares, comme la maladie de Fanconi, sont héréditaires et sont diagnostiquées dans l'enfance.

## *Les signes de la maladie*

L'aplasie médullaire peut survenir de façon soudaine ou, à l'inverse, très progressivement. En raison, de la diminution du nombre des cellules du sang, elle se caractérise principalement par trois signes :

- une anémie, c'est-à-dire un déficit des globules rouges. L'anémie se traduit notamment par une pâleur, une fatigue, des essoufflements et des palpitations à l'effort.
- des infections à répétition. La diminution du nombre de globules blancs provoque un affaiblissement du système immunitaire. L'organisme est dès lors moins en mesure de se défendre contre les infections, même banales, qui deviennent plus fréquentes et parfois plus sérieuses.
- des saignements. Lorsque le nombre de plaquettes sanguines baisse (thrombopénie), des hémorragies, d'intensité variable, peuvent survenir, par exemple au niveau du nez et des gencives. Des ecchymoses et des hématomes (ce que l'on appelle communément des « bleus ») sans raison apparente sont également possibles.

## *Le diagnostic*

Le diagnostic de l'aplasie médullaire repose dans un premier temps sur une numération formule sanguine, réalisée à partir d'une simple prise de sang, qui permet de compter le nombre des différentes cellules sanguines. L'examen montre que les taux de celles-ci sont très inférieurs aux valeurs normales.

Pour établir le diagnostic, il est nécessaire de réaliser une ponction de la moelle osseuse (un myélogramme). Réalisée sous anesthésie locale, celle-ci consiste à insérer une aiguille creuse dans un os. Il s'agit généralement du sternum (os plat situé au milieu de la poitrine) ou de la partie saillante de la hanche. Une petite quantité de moelle est alors aspirée, puis étudiée au microscope. Il est ainsi possible de constater la diminution du nombre des éléments cellulaires précurseurs des cellules sanguines.

## *Les notes de votre médecin*

# L'aplasie médullaire (suite)

## Les recommandations au quotidien

Différentes précautions dans la vie de tous les jours sont préconisées aux personnes atteintes d'aplasie médullaire afin de limiter les risques de complications liées à la baisse des cellules sanguines. Il est ainsi conseillé de :

- Ne pas manger à l'extérieur des aliments de provenance douteuse;
- Se laver les mains régulièrement, notamment avant les repas;
- Ne pas rendre visite à une personne atteinte d'une maladie contagieuse;
- Éviter les situations à risque de coups (au cours d'une activité sportive par exemple) pour limiter les hémorragies.

Par ailleurs, en cas de fièvre, il est urgent de prendre rapidement contact avec l'hématologue ou le médecin traitant afin qu'il puisse prendre les mesures adéquates pour lutter contre une possible infection.

**Tout traitement est susceptible d'induire des effets indésirables et peut présenter des risques. Votre médecin vous informera et vous indiquera les signes à surveiller avant que vous ne débutiez le traitement proposé.**

## Participer à un essai clinique

La meilleure façon de faire progresser la prise en charge d'une maladie est de traiter les patients dans le cadre d'essais thérapeutiques.

Si votre médecin vous propose de participer à un essai clinique, il vous en expliquera le but, le déroulement, les bénéfices attendus, les risques potentiels, et vous remettra une notice d'information.

Participer à un essai suppose que vous donniez au préalable votre consentement par écrit.

## Vos contacts utiles

• **Secrétariat/rendez-vous :**

• **Consultation infirmière :**

• **Consultation psychologue :**

• **Assistante sociale :**

• **En cas d'urgence :**

La confirmation du diagnostic est apportée par une biopsie ostéomédullaire, qui consiste à prélever, là encore sous anesthésie locale, un échantillon à la fois de moelle et d'os. L'étude au microscope du tissu osseux permet de constater la désertification de la moelle osseuse et d'éliminer d'autres maladies.

## Le traitement

L'évolution de la maladie peut être variable d'une personne à une autre. Lorsque les symptômes sont modérés, une simple surveillance peut suffire. Le plus souvent, la répétition des infections et des hémorragies nécessitent de mettre en œuvre un traitement.

Deux types de traitements de l'aplasie médullaire existent à l'heure actuelle :

• **Le traitement par immunosuppresseurs.** Il s'agit de médicaments qui inhibent le système immunitaire du patient et permettent ainsi de limiter, voire d'arrêter la destruction des cellules souches. Dans la majorité des cas, le traitement repose sur l'association de deux médicaments immunosuppresseurs : le sérum anti-lymphocytaire (SAL) et un immunosuppresseur sélectif. Le premier est administré par perfusion intraveineuse au cours d'une cure de cinq jours, le second est pris par voie orale deux fois par jour en continu pendant plusieurs mois. Des corticoïdes sont généralement associés aux perfusions de SAL, car cela améliore la tolérance du médicament. Une hospitalisation est généralement nécessaire au début du traitement, afin de protéger le malade des risques d'infections liés à la suppression de l'immunité. La durée du traitement est d'au moins trois mois, mais peut être poursuivie plus d'un an, en fonction de l'évolution de la maladie. Ce traitement ne s'applique pas aux formes congénitales rares de cette maladie.

Le traitement par immunosuppresseurs présente une bonne efficacité chez une majorité mais pas chez tous les malades. En cas de réponse, on observe une amélioration ou une stabilisation de la maladie et de ses symptômes. Cependant, après plusieurs années, une rechute de la maladie peut survenir.

• **L'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques.** Ce traitement peut permettre d'obtenir une guérison de l'aplasie médullaire. La greffe consiste à supprimer les cellules immunitaires du malade et les cellules souches restantes de sa moelle, et à les remplacer par des cellules souches et les cellules immunitaires prélevées chez un donneur. Ces nouvelles cellules, indemnes de la maladie, permettent ainsi de reconstituer une population normale de cellules sanguines. Ce type de greffe nécessite de trouver un donneur compatible (au sein de la famille du malade ou parmi un fichier de donneurs). C'est un traitement lourd qui expose à des risques de complications graves et qui nécessite une hospitalisation en chambre stérile pendant plusieurs semaines. Il n'est donc proposé qu'à des patients encore jeunes (moins de 45/50 ans) ayant une forme sévère de la maladie.

Parallèlement, d'autres traitements peuvent être nécessaires pour lutter contre les symptômes de la maladie. Des antibiotiques peuvent ainsi être prescrits pour prévenir ou traiter les infections. En cas d'anémie, ou de thrombopénie, prononcées il est souvent nécessaire d'effectuer des transfusions de globules rouges ou de plaquettes sanguines.

## Le suivi

Des consultations régulières avec l'hématologue et le médecin traitant sont nécessaires pendant toute la durée du traitement. Le rythme de ce suivi est déterminé en fonction de l'évolution de chaque patient.