JOURNEES AFMF 2026

La greffe de moelle dans la maladie de Fanconi

Ce qu’est une greffe, comment elle se déroule, ce que l’on peut craindre, et pourquoi un suivi très prolongé.

Pr Jean-Hugues Dalle
Service d’hématologie et immunologie pédiatrique
Hôpital Robert-Debré, GHU AP-HP Nord – Université Paris Cité
17/11/2026

Avant de commencer

Chaque enfant, chaque famille, chaque histoire est unique.



Dire les choses telles qu'elles sont, avec des mots simples et avec respect.



Certaines familles présentes ont traversé des moments très difficiles, parfois un deuil.



Toutes les questions sont bienvenues, celles des enfants aussi, ici ou plus tard…

jean-hugues.dalle@aphp.fr

La maladie de Fanconi, en quelques mots

Une maladie génétique

Rare, présente dès la naissance. On naît avec : ce n’est la faute de personne.

Un ADN mal réparé

L’ADN est le mode d’emploi de chaque cellule. Ici, les cellules réparent mal ses dégâts.

Des conséquences

La moelle osseuse s’épuise avec le temps. Le risque de certains cancers est plus élevé.



Toutes les cellules du corps sont concernées, pas seulement la moelle.

- La greffe ne traite “que” l’aplasie ou les cytopénies
- Les éventuelles anomalies liées à la maladie de Fanconi demeurent
- La greffe parfois accélère l’histoire de la maladie

La moelle osseuse, l’usine à sang

Cachée à l’intérieur des os, elle fabrique chaque jour trois sortes de cellules.

Globules rouges

Ils transportent l’oxygène.

S’ils manquent : pâleur, fatigue, essoufflement.

Globules blancs

Ils défendent le corps contre les microbes.

S’ils manquent : infections, fièvre.

Plaquettes

Elles arrêtent les saignements.

Si elles manquent : bleus, saignements du nez.

Dans la maladie de Fanconi, l’usine ralentit peu à peu. Les médecins parlent de cytopénies isolées ou d’**aplasie médullaire**.

C’est quoi, une greffe de moelle ?

1. Préparer le terrain

Le « conditionnement » a deux buts : faire de la place dans la moelle, et empêcher le rejet.

2. Semer les graines

La greffe elle-même est une transfusion, par le cathéter. Ce n’est pas une opération.

3. Laisser pousser

Les cellules trouvent seules le chemin des os et fabriquent un sang nouveau.

Ce que la greffe répare

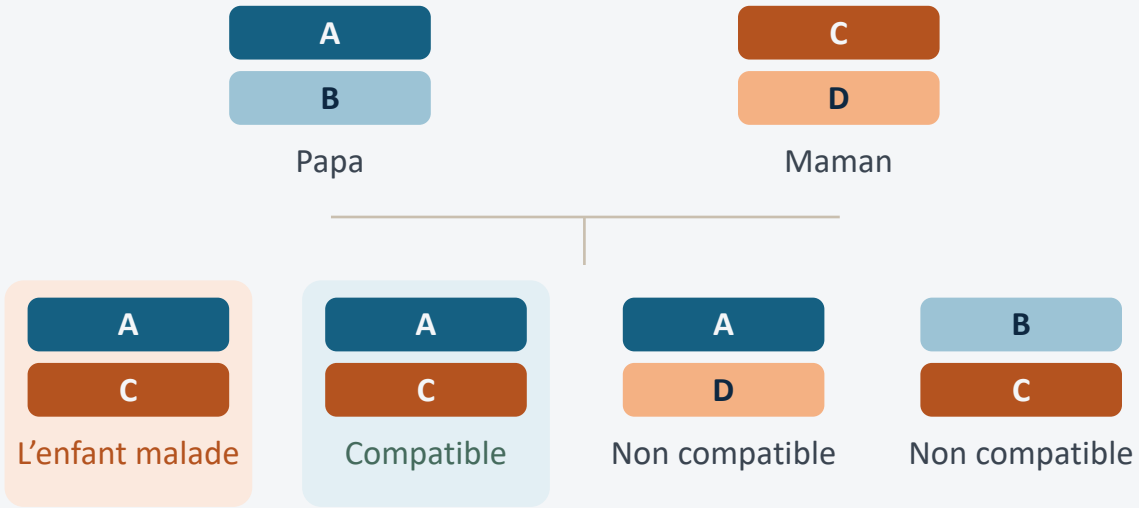
La fabrication du sang. Elle écarte aussi le risque de leucémie venant de la moelle malade.

Ce qu’elle ne répare pas

Les autres cellules du corps, qui gardent la maladie de Fanconi toute la vie.

Trouver un donneur compatible

Le groupe HLA, une carte d'identité immunitaire



Chaque enfant reçoit une moitié de chaque parent. Un frère ou une sœur a donc 1 chance sur 4 d'être compatible.

Qui peut donner ?

- Un frère ou une sœur compatible, après avoir vérifié qu'il ou elle n'a pas la maladie de Fanconi.
- Un donneur volontaire inscrit sur les registres internationaux, ou du sang de cordon.
- Un parent, qui est toujours « à moitié compatible » : on parle de greffe haplo-identique ("greffe alternative").

Le parcours de greffe, étape par étape

AVANT LA GREFFE

Poser l'indication : quand greffer ?

Trouver le donneur

Bilan prégreffe : l'« état des lieux »

J0 : la greffe, une transfusion

Conditionnement

5-6 jours

- Nausées, vomissements
- Fièvre ou réaction allergique au sérum (SAL)

Aplasie

environ 3 à 4 semaines

- Mucite
- Infections bactériennes et fongiques
- Transfusions
- Atteinte du foie (MVO)
- Atteinte rénale

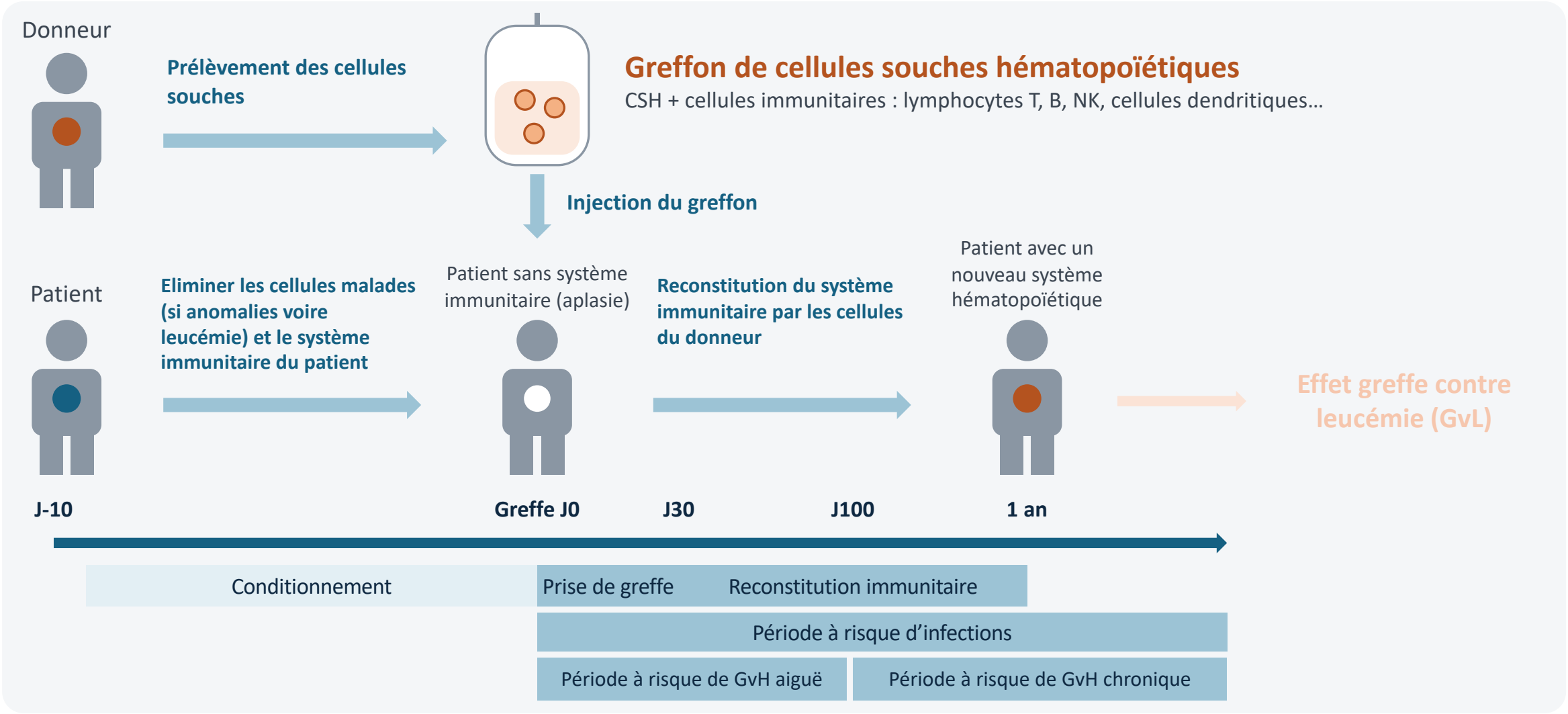
Sortie d'aplasie

durée variable

- GvH aiguë, puis chronique
- Infections virales (CMV, adénovirus, EBV)
- Retour à la maison

Durées indicatives, qui varient selon l'enfant et le greffon. Les parents gardent leur place auprès de l'enfant tout au long du séjour.

Principe de l’allogreffe de cellules souches hématopoïétiques



UNE PARTICULARITÉ DE LA MALADIE DE FANCONI

Des cellules plus sensibles, donc un traitement sur mesure

Pourquoi ?

Chimiothérapie et rayons agissent en abîmant l'ADN. Des cellules qui le réparent mal y sont beaucoup plus sensibles.

Comment ?

Un conditionnement « atténué » : doses plus faibles, médicaments choisis, peu ou pas d'irradiation.

Ce que ça change

Ces protocoles adaptés ont nettement amélioré les résultats au fil des années.

Toutes les cellules sont plus fragiles donc même avec un conditionnement adpaté à la maladie de Fanconi, la greffe demeure une épreuve grevée de toxicité

Pendant l’aplasie : ce qui est attendu

Les infections

Sans globules blancs, un microbe banal peut devenir sérieux. Toute fièvre est traitée sans attendre.

La mucite

La bouche et l’intestin s’abîment : douleurs, difficulté à manger. Souvent plus marquée dans la maladie de Fanconi.

Les transfusions

Globules rouges et plaquettes, en attendant que la nouvelle moelle prenne le relais.

Fatigue, nausées, cheveux

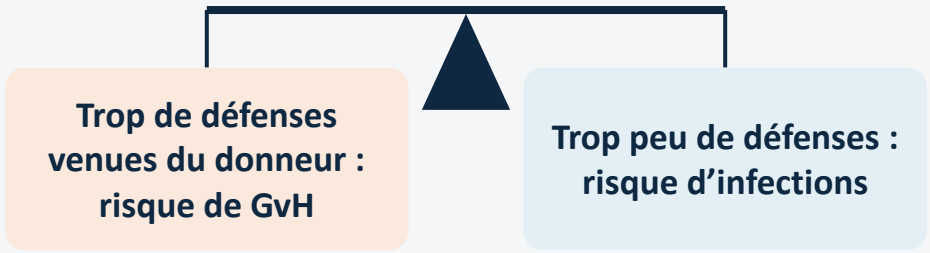
Effets fréquents et passagers. Les cheveux repoussent.



L’équipe les anticipe : antibiotiques et antifongiques, soins de bouche, traitements de la douleur, alimentation par sonde ou perfusion si besoin.

Les complications propres à la greffe

Un équilibre à trouver



Les traitements anti-GvH, comme la ciclosporine, règlent ce curseur jour après jour.

- **La GvH (greffon contre l'hôte)** : rougeurs de la peau, diarrhée, jaunisse. Traitée d'abord par la cortisone, puis par d'autres médicaments si besoin.
- **Les petits vaisseaux** : le conditionnement peut abîmer leur paroi, au foie (MVO), aux reins, aux poumons. Le poids est surveillé chaque jour.
- **Les virus qui se réveillent** : recherchés par prises de sang et de selles, et traités tôt, avant qu'ils ne rendent malade.
- **Le rejet ou la non-prise** : parfois, la greffe ne prend pas. Une nouvelle greffe peut alors se discuter.

La greffe reste un traitement lourd. Malgré tous les soins, certaines complications peuvent être graves, et parfois mettre en jeu le prognostic vital. C'est pourquoi la décision se prend en pesant ce risque face à celui de la maladie.

Après la sortie de l’hôpital

Des défenses qui se reconstruisent par étapes : les premières en quelques semaines, l’immunité complète en un an ou plus. Précautions d’hygiène et d’alimentation en attendant.

Des traitements à prendre chaque jour, notamment contre la GvH, diminués peu à peu selon l’évolution.

Les vaccins sont refaits, comme pour un nouveau-né, car la nouvelle moelle ne se souvient pas des anciens.

Une GvH peut apparaître plus tard : peau, bouche, yeux, articulations, poumons. Tout signe nouveau se signale.

La GvH chronique est l’ennemi n°1 des patients gerffés pour maladie de Fanconi

Le retour à l’école et aux activités se fait progressivement, en lien avec l’équipe.

Pourquoi un suivi toute la vie ?

La greffe a soigné la moelle. Le reste du corps garde la maladie de Fanconi.

Le risque de certains cancers reste élevé et augmente avec l'âge : **bouche, gorge, œsophage**, et **région génitale et anale**.
Ils surviennent plus tôt que dans la population générale, souvent chez l'adulte jeune. La GvH chronique peut encore augmenter ce risque.

Repérés tôt, ils se soignent mieux : d'où des examens réguliers de la bouche, ORL et gynécologiques.

Des gestes qui protègent

- Ni tabac, ni alcool
- Dents brossées, dentiste régulier
- Vaccin contre le papillomavirus
- Protection solaire
- Consulter pour une plaie de bouche qui ne guérit pas

Veiller sur tout le corps

Croissance et hormones

Taille, thyroïde, sucre dans le sang, puberté.

Fertilité

Souvent déjà réduite par la maladie. À aborder tôt et sans tabou.

La nouvelle moelle

Vérifier que la greffe tient et que les défenses sont revenues.

Os, reins, cœur, poumons

Contrôles réguliers, selon les traitements reçus.

Peau, yeux, oreilles, dents

Examens réguliers, pour repérer tôt ce qui change.

Moral, école, vie sociale

Pour l'enfant, ses frères et sœurs, et ses parents.

Le rythme des consultations s'espace avec le temps, mais le suivi ne s'arrête pas à l'âge adulte.

Une équipe autour de l’enfant puis de l’adolescent et de l’adulte qu’il est devenu

Le centre de greffe

- Hématologue greffeur
- Infirmières et puéricultrices
- Infirmière de coordination
- Pharmacien

Les spécialistes

- Endocrinologue
- ORL et dentiste
- Gynécologue
- Dermatologue, néphrologue, cardiologue…
- Généticien

Au quotidien

- Médecin traitant
- Psychologue
- Diététicienne
- Assistante sociale
- École, associations de familles

Un médecin référent fait le lien entre tous, puis prépare le passage vers une équipe d’adultes.

Merci de votre écoute. Place à vos questions, celles des parents comme celles des enfants.