



## Difficultés de codage des diagnostics dans la base de données ProMISe : recommandations de la Société francophone de greffe de moelle et de thérapie cellulaire (SFGM-TC)

Emmanuelle Polge<sup>1</sup>, Françoise Bourgue<sup>2</sup>, Mathilde Cuvelier<sup>3</sup>, Berta Pires<sup>4</sup>, Nathalie Hugon<sup>5</sup>, Nathalie Laurent<sup>6</sup>, Nathalie Leclerc<sup>7</sup>, Séverine Leroux<sup>8</sup>, Laëtitia Le Bars<sup>9</sup>, Stéphanie Marion<sup>10</sup>, Youcef Meziane<sup>11</sup>, Leila Moukhtari<sup>3</sup>, Myriam Renault<sup>12</sup>, Régis Peffault de Latour<sup>13</sup>, Ibrahim Yakoub-Agha<sup>14</sup>, Nicole Raus<sup>12</sup>

Reçu le 31 août 2016

Accepté le 1<sup>er</sup> septembre 2016

Disponible sur internet le :  
11 novembre 2016

1. Hôpital Saint-Antoine, EBMT-data office CEREST-TC, 184, rue du Faubourg-Saint-Antoine, 75571 Paris cedex 12, France
2. Hôpital d'enfants de la Timone, service d'hématologie pédiatrique, 264, rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 05, France
3. SFGM-TC, 8, rue Jean-Walter, 59000 Lille, France
4. CHRU de Lille, service de maladies du sang, rue Michel-Olonovski, 59037 Lille 33 cedex, France
5. Hôpital Jean-Bernard, La Milétrie, service d'onco-hématologie et de thérapie cellulaire, 2, rue de la Milétrie, BP 577, 86021 Poitiers, France
6. Hôpital Saint-Éloi, service d'hématologie et oncologie médicale, 80, avenue Augustin-Fliche, 34294 Montpellier cedex 5, France
7. IUCT Oncopole, service d'hématologie, 1, avenue Irène-Joliot-Curie, 31059 Toulouse cedex 9, France
8. Institut Gustave-Roussy, service d'hématologie clinique, 114, rue Édouard-Vaillant, 94805 Villejuif, France
9. CHU Ponchaillou de Rennes, service d'hématologie clinique adulte, rue Henri-le-Guilloux, 35033 Rennes cedex, France
10. Hôpital d'instruction des armées Percy, service d'hématologie, 101, boulevard Henri-Barbusse, 92140 Clamart, France
11. Hospices civils de Strasbourg, NHC 5<sup>e</sup> étage ascenseur A bureau 1NC509 A, 1, place de l'Hôpital, 67000 Strasbourg, France
12. SFGM-TC, centre hospitalier Lyon Sud, service d'hématologie Marcel-Bérard, secteur 1G, 69495 Pierre-Bénite, France
13. Hôpital Saint-Louis, service de greffes de moelle, trèfle 3, 1, avenue Claude-Vellefaux, 75010 Paris, France
14. CHU de Lille, LIRIC INSERM U995, université Lille 2, 59000 Lille, France

### Correspondance :

Nicole Raus, SFGM-TC, centre hospitalier Lyon Sud, service d'hématologie Marcel-Bérard, secteur 1G, 69495 Pierre-Bénite, France.  
[nicole.raus@chu-lyon.fr](mailto:nicole.raus@chu-lyon.fr)

### Mots clés

ProMISe  
Diagnostic  
Classification

### ■ Résumé

Les difficultés des études prospectives et rétrospectives issues de la base des données européenne (ProMISe), et des études propres à chaque centre sont dues à des données insuffisamment mises à jour, manquantes ou incohérentes. Si les données sont erronées, les résultats eux-mêmes seront erronés. Lors des sixièmes ateliers d'harmonisation des pratiques, un groupe formé des data managers a travaillé dans le but d'apporter une aide pour parvenir à une base de données

« propre », avec un minimum d'erreurs à transmettre, et pour harmoniser la saisie des données. Le sujet de cet atelier était le codage des diagnostics d'un certain nombre de maladies ainsi que l'état hématologique à la greffe.

### Keywords

ProMISe  
Diagnosis  
Classification

### ■ Summary

#### Improving diagnosis coding in the ProMISe database: Guidelines of the Francophone society of bone marrow transplantation and cellular therapy (SFGM-TC)

*In the attempt to harmonize clinical practices between different centers belonging to the Francophone society of bone marrow transplantation and cellular therapy (SFGM-TC), our society set up the sixth annual series of workshops which brought together practitioners from all member centers and took place in September 2015 in Lille. Here, we report our recommendations regarding diagnosis and disease status coding in the ProMISe database used by the SFGM-TC.*

## État actuel de la question

Les difficultés des études prospectives et rétrospectives issues de la base de données européenne (ProMISe), ainsi que les études propres à chaque centre, sont dues à des données insuffisamment mises à jour, des données manquantes ou incohérentes. Si les données sont erronées, les résultats eux-mêmes seront erronés.

Le travail de ce groupe est d'apporter une aide à la saisie des diagnostics pour les *data managers* ; l'objectif est d'harmoniser la saisie des données et obtenir une base de données « propre » avec un minimum d'erreurs transmises.

En 2014, lors des Cinquièmes ateliers d'harmonisation des pratiques en allogreffe (CAHPA), nous avons traité des pathologies suivantes : leucémies aiguës et chroniques, syndromes myélo-dysplasiques, néoplasies plasmocytaires ainsi que le codage de l'intensité des conditionnements de l'allogreffe et les suivis des patients [1].

Cette année, nous avons travaillé sur les difficultés de codage du diagnostic et du statut de la maladie pour les lymphomes, syndromes myéloprolifératifs, aplasies médullaires et hémoglobinopathies.

## Méthodologie

Nous nous sommes au préalable organisés en constituant des groupes de travail sur les différentes maladies afin de rédiger des supports traitant de la classification et des états de la maladie. Ceux-ci ont été partagés, corrigés, validés à l'occasion des deux journées d'ateliers d'harmonisation.

Nous nous sommes basés sur les documents de l'European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) et sur les questions régulièrement posées par les *data managers* de la Société francophone de greffe de moelle et de thérapie cellulaire (SFGM-TC).

L'objectif est de créer des fiches de travail pour faciliter la saisie et rendre homogène l'enregistrement des pathologies précitées.

## Recommandations

Avant de saisir une greffe supplémentaire, il est très important de faire un suivi récent des patients. La mise à jour des données permet de détecter une rechute éventuelle post-première greffe qui est souvent la cause d'une nouvelle greffe (« follow-up » Med A ou Med B).

En cas de difficulté pour recueillir et saisir les données d'un patient, il est recommandé de :

- préremplir un formulaire « Med papier » et se référer au médecin hématologue (ou autre spécialité selon la maladie) pour précision et révision du dossier ;
- utiliser le « HSCT MED-AB manual » ainsi que les documents d'aide de l'EBMT [2] :
  - *MED-AB forms manual* : guide de recueil et de saisie du MED-AB,
  - *list of disease classifications* : classification des maladies applicable au registre ProMISe. S'aider de l'atelier 2014 [1],
  - *summary of disease status and response by disease* : tableau descriptif des statuts et réponses aux traitements ;
- utiliser le « EBMT Handbook » [3] ;
- être présent aux staffs de service autant que possible pour colliger les données ;
- solliciter les centres référents du patient pour récupérer les données sources (numération, cytogénétique, biologie moléculaire...) dans le cas où le patient est pris en charge initialement par un service autre que le service d'hématologie de greffe ;
- Si la cytogénétique et/ou les marqueurs moléculaires sont demandés, les recommandations suivantes sont applicables, quelle que soit la maladie :
  - retrouver le premier résultat du caryotype et/ou de la biologie moléculaire du patient,
  - noter chaque marqueur moléculaire ou anomalie cytogénétique du formulaire papier (Med-A ou Med-B) et noter si « present », « absent » ou « not evaluated »,

- noter le caryotype en clair dans le champ « other » quand le caryotype est complexe ;
- il est recommandé que les services adoptent un courrier type pour les comptes rendus (se référer aux recommandations de l'atelier 2014) [4].

Lors de l'enregistrement des données, il faut toujours utiliser le filtre de saisie (MED-A : day 0 ; Med-A : day 100 ou Med-B).

## Lymphomes

### Définition

Prolifération maligne de cellules lymphoïdes B, T ou NK, aux dépens d'un organe lymphoïde ganglionnaire ou extraganglionnaire ou d'un organe non lymphoïde. Les lymphomes se classent sous deux catégories :

- lymphome hodgkinien ou maladies d'Hodgkin ;
- lymphome non hodgkinien (LNH).

Les critères du diagnostic sont toujours histologiques (c'est-à-dire donnés par une biopsie systématique).

### Difficultés rencontrées à la saisie du diagnostic

#### Difficultés

##### Identifier le type de lymphome

Il est recommandé de toujours saisir le diagnostic pour lequel la greffe est réalisée et non le diagnostic initial si transformation du lymphome (mentionnée ultérieurement dans le Med B).

##### Classification diagnostic

Les résultats de la biopsie permettent de classer de façon précise le type de lymphome selon la classification WHO lymphomes non hodgkiniens [5].

### Classification du stade initial du lymphome (au diagnostic)

La classification d'Ann Arbor définit l'étendue du lymphome comme suit :

- stade I : atteinte d'une seule aire ganglionnaire ;
- stade II : atteinte de 2 ou plusieurs aires ganglionnaires du même côté du diaphragme ;
- stade III : atteinte ganglionnaire des 2 côtés du diaphragme (la rate correspond à 1 groupe ganglionnaire) ;
- stade IV : atteinte viscérale (foie, poumon, moelle, os) avec au moins une atteinte ganglionnaire ou atteinte médullaire.

En plus du stade, les lettres « A » et « B » précisent l'absence (A) ou l'existence (B) d'au moins un des signes généraux suivants (signes d'évolutivité clinique ou signes B) :

- perte de poids inexplicable  $\geq 10$  % du poids corporel dans les 6 mois précédents ;
- fièvre inexplicable  $> 38^\circ$  pendant au moins 7 jours ;
- sueurs nocturnes pathologiques (profuses obligeant le malade à se changer).

## Traitements des lymphomes

### Difficultés

Quel choix faire entre enregistrer les traitements prégreffe abrégés (pré-enregistrés dans la base) ou détailler le traitement ?

Pour gagner du temps, il est préférable d'utiliser les traitements abrégés (exemple : CHOP) car les doses de chaque molécule ne sont pas demandées, contrairement au conditionnement qu'il faut impérativement détailler.

Attention : ne pas oublier de renseigner si le patient a eu de la radiothérapie ou pas.

Comment comptabiliser les nombres de lignées et cycles antérieurs des traitements ?

Une ligne de traitement peut comporter plusieurs cycles (il ne faut pas confondre nombre de lignes de traitements et le nombre de cycles par ligne de traitement).

Il est recommandé de se référer au médecin greffeur pour remplir cette donnée si le nombre de lignes antérieures n'est pas clairement donné dans le courrier de greffe.

### État de la maladie à la greffe « status of disease at HSCT ». Définition des statuts à la greffe (summary of disease status and response by disease [6])

#### Difficultés

Comment saisir une rémission partielle quand le patient a eu auparavant une rémission complète ?

S'il y a eu, au cours de la maladie, une « complete remission » (CR), puis une « relapse » avant la greffe, alors la « partial remission » doit être saisie comme une « relapse sensitive (responding) ».

La réponse au traitement :

- *primary induction failure/primary refractory* : le patient n'a jamais été en rémission complète ou partielle malgré le traitement ;
- *stable disease (no change, no response)* : moins de 50 % de diminution de la maladie ;
- *complete remission or response (CR)* : absence de la maladie, pas de signes ou symptômes de la maladie initiale. Il faut renseigner si la rémission est confirmée ou non en fonction du résultat du scanner couplé à la tomographie par émission de positron (TEP-scan) :
  - *CR confirmed* : pas d'anomalies confirmées au scanner au minimum. Un TEP-scan négatif s'il y en a eu un positif auparavant même en présence d'anomalies au niveau du scanner,
  - *CR unconfirmed* : rémission complète en l'absence de TEP-scan ;
- *first partial remission (PR1)* : première diminution de la maladie de 50 % ou plus mais le patient n'as pas atteint la CR ;
- *very good PR (VGPR)* : diminution de 90 % ou plus de la maladie ;

- *partial remission ou response* : seconde diminution de 50 % de la maladie ou plus chez des patients qui n'ont jamais atteint la rémission complète ;
- *relapse* : si réapparition des signes plus de 3 mois après l'obtention de la RC. Pour les patients en rechute, il est demandé de préciser la sensibilité au traitement de rechute :
  - *sensitive (responding) relapse* : le patient a reçu un autre traitement après la rechute et a atteint la rémission partielle,
  - *resistant relapse* : le patient a reçu un autre traitement suite à la rechute et n'a pas atteint la rémission,
  - *untested/untreated relapse* : pas d'autres traitements donnés depuis la rechute ;
- *progression* : aggravation de l'état de la maladie chez des patients qui auparavant n'étaient pas en CR ou pour lesquelles la CR a duré moins de 3 mois.

## Syndromes myéloprolifératifs (SMP) à l'exclusion de la leucémie myéloïde chronique

### Définition

Maladie caractérisée par une prolifération clonale des cellules-souches et progénitrices hématopoïétiques myéloïdes qui conservent une capacité de différenciation à l'inverse des leucémies aiguës.

Elle est caractérisée par l'hyperplasie d'une ou plusieurs lignées myéloïdes avec différenciation terminale des cellules. C'est une maladie chronique qui peut évoluer en leucémie aiguë.

Les maladies suivantes sont classées sous le terme de SMP (liste non exhaustive) :

- myélofibrose primitive ou splénomégalie myéloïde ;
- thrombocytémie essentielle ;
- maladie ou polyglobulie de Vaquez (polycythaemia vera).

Ce chapitre ne concerne que la myélofibrose qu'elle soit primitive ou secondaire à une thrombocytémie essentielle ou à une maladie de Vaquez.

### Difficultés rencontrées à la saisie du diagnostic

#### Difficultés

Comment trouver le formulaire adéquat ?

- utiliser le formulaire MED B « myéloproliférative neoplasm » ;
- classification 6 – Myélodysplastic/myéloproliférative ;
- sous-classification 2 – Myéloproliférative neoplasia (MPN, *old MPS*) ;
- saisie de la pathologie.

*Comment reporter une myélofibrose secondaire (à une thrombocytémie essentielle ou à une maladie de Vaquez) ?*

Il ne peut pas y avoir de myélofibrose secondaire au diagnostic, il faut saisir la pathologie primaire, la myélofibrose secondaire sera précisée au traitement ou à la greffe : « myelofibrosis transformed from polycythaemia vera or essential thrombocythaemia ».

*Comment saisir les SMP évoluant en leucémie aiguë myéloïde (LAM), puis retournant après traitement à un SMP à la greffe ?*

Il faut choisir le formulaire SMP, et puis au moment de la transformation en LAM, noter la date de transformation (le statut de la maladie est demandé à chaque ligne de traitement et puis à la greffe).

*Comment interpréter les « bone marrow investigation » ?*

Cytologie signifie résultats du myélogramme ; histologie signifie résultats de la biopsie ostéomédullaire (BOM).

*Si le compte rendu de la BOM donne le résultat de la fibrose médullaire en grade et non en « faible, moyenne, sévère », quelle classification prendre ?*

Se référer au laboratoire ayant réalisé l'examen. Correspondance des gradations pour ProMise :

- grade I : *mild* ;
- grade II et III : *moderate* ;
- grade IV : *sévère*.

*Comment saisir un SMD/SMP associé à une myélofibrose ?*

Se rapprocher du médecin référent afin de connaître la raison de la greffe : myélofibrose ou SMD/SMP et saisir sous ProMise avec le formulaire adapté. Si la myélofibrose est dominante, choisir le formulaire SMP.

### Classification des facteurs de risque de la myélofibrose

La classification des facteurs de risque de la myélofibrose est présentée dans le [tableau 1](#).

### Réponses possibles de la myélofibrose primitive aux différents traitements avant la greffe

Les réponses possibles de la myélofibrose primitive aux différents traitements avant la greffe sont comme suit :

- *complete remission or response (CR)* : tous les critères suivants doivent être respectés :
  - résolution de tous les symptômes de la maladie, y compris les signes B avec hépatosplénomégalie palpable,
  - Hb > 11 g/dL, plaquettes > 100,10<sup>9</sup>/L et PNN > 1,10<sup>9</sup>/L,
  - interprétation BOM normale avec fibrose inférieure ou égale à 1 ;
- *never in CR* : au moins un des critères n'est pas respecté.

### État de la maladie au moment de la greffe « status of disease at HSCT »

L'état de la maladie au moment de la greffe « status of disease at HSCT » est comme suit :

- *primary induction failure/primary refractory* : échec du traitement administré avec aucune notion de RC ou même RP ;
- *complete remission or response (CR)* : tous les critères suivants doivent être respectés :
  - résolution de tous les symptômes de la maladie, y inclus les signes B avec hépatosplénomégalie palpable,
  - Hb > 11 g/dL, plaquettes > 100,10<sup>9</sup>/L et PNN > 1,10<sup>9</sup>/L,
  - interprétation BOM normale avec fibrose inférieure ou égale à 1 ;

TABLEAU I

Calcul du « Risk factor » selon la classification de Lille ou de Cervantes

Score de Lille	Facteurs pronostiques péjoratifs Hb < 10 g/dL Leucocytes < 4 10 <sup>9</sup> /L ou > 30 10 <sup>9</sup> /L	
	Risque faible	Nombre de facteurs = 0
	Risque intermédiaire	Nombre de facteurs = 1
	Risque élevé	Nombre de facteurs = 2
Score de Cervantes = DIPSS	Facteurs pronostiques aggravants Âge > 65 ans Symptômes constitutionnels (signes B) : fièvre, perte de poids, sueurs nocturnes Leucocytes > 25 10 <sup>9</sup> /L Hb < 10 g/dL Blastes circulants ≥ 1 % (blastés seulement)	
	Risque faible	Nombre de facteurs = 0
	Risque intermédiaire 1	Nombre de facteurs = 1
	Risque intermédiaire 2	Nombre de facteurs = 2
	Risque élevé	Nombre de facteurs ≥ 3

Sur ProMISE, il n'apparaît que 2 risques, « Low » et « High »  
Pour faire apparaître « Intermediate », taper « ? » dans la case

- *response/improvement (no CR)* : au moins 1 des critères suivants avec une absence de progression :
    - augmentation de l'Hb > 2 g/dL ou indépendance transfusionnelle,
    - réduction de la rate de 50 %,
    - augmentation de 100 % de la numération des plaquettes et numération de plaquettes d'au moins de 50 000,10<sup>9</sup>/L,
    - augmentation de 100 % des PNN et numération des PNN d'au moins 0,5.10<sup>9</sup>/L ;
  - *relapse* : perte de tous les critères de la rémission complète ;
  - *progression* : au moins un des critères suivants :
    - augmentation du volume de la rate,
    - transformation en leucémie,
    - au moins 20 % de blastés périphériques ;
  - *untreated/upfront* : le patient est référé à la greffe sans traitement à visée curative de la maladie (le traitement donné est considéré comme un traitement de support (transfusions sanguines...). En cas doute, il faudrait vérifier auprès d'un médecin hématologue.
- *aplastic anaemia (AA)* est un syndrome de défaillance de la moelle osseuse caractérisée par une bicytopenie ou pancytopenie dans le sang périphérique et une aplasie ou hypoplasie de la moelle osseuse en l'absence de caractéristique maligne des cellules. La sévérité de la maladie dépend de la profondeur des cytopénies et du taux de réticulocytes (*tableau II*) ;
  - *pure red cell aplasia* ;
  - *paroxysmal nocturnal haemoglobinuria (PNH)* ;
  - *pure white cell aplasia* : si PWCA est d'origine génétique, il est appelé Shwachman-Diamond ;
  - *amegakaryocytic thrombocytopenia* (non constitutional).

TABLEAU II

Classification de l'aplasie médullaire

Degré de sévérité	Critères
<i>Non severe aplastic anemia (nSAA) ou moderate</i>	2 critères sur 3 Neutrophiles < 1,5 × 10 <sup>9</sup> /L Plaquettes < 50 × 10 <sup>9</sup> /L Réticulocytes < 60 × 10 <sup>9</sup> /L
<i>Severe aplastic anemia (SAA)</i>	2 critères sur 3 Neutrophiles < 0,5 × 10 <sup>9</sup> /L Plaquettes < 20 × 10 <sup>9</sup> /L Réticulocytes < 20 × 10 <sup>9</sup> /L
<i>Very severe aplastic anemia (vSAA)</i>	Mêmes critères que SAA, mais neutrophiles < 0,2 × 10 <sup>9</sup> /L (obligatoire)

**Aplasia médullaire « bone marrow failure syndrome (BMF) »**

**Classification et sous-classification de la maladie**

Il y a deux types d'aplasie médullaire.

**Aplasia acquise**

Il existe plusieurs types d'aplasie acquise :

Pour les aplasies médullaires acquises, il est demandé de préciser l'étiologie :

- idiopathique : pas de cause identifiable ;
- post-hépatite : infection documentée avec un virus de l'hépatite ;
- toxiques : certains médicaments peuvent induire l'aplasie médullaire ;
- autres : cela peut inclure des infections avec un virus (autre qu'hépatite).

#### Aplasia d'origine génétique

L'aplasie d'origine génétique :

- *Fanconi* ;
- *Shwachman-Diamond syndrome* ;
- *dyserythropoietic anaemia* ;
- *dyskeratosis congenital* ;
- *Diamond-Blackfan* ;
- *amegakaryocytic thrombocytopenia (constitutional)*.

#### Difficultés rencontrées à la saisie du diagnostic

##### Difficultés

*Est-il possible de saisir une aplasia médullaire traitée uniquement par immunosuppresseur ?*

Les aplasies médullaires non greffées peuvent être enregistrées sur ProMISe ; c'est pourquoi la première question posée est de savoir si le traitement inclut une greffe ou non.

*Que faire pour la cytogénétique qui est demandée sur ProMISe mais dans de nombreux cas, le caryotype est en échec du fait de la maladie ?*

Il ne faut pas laisser le champ vide, mais bien préciser que le caryotype est « not done or failed ».

Quand tenir compte des valeurs hématologiques ? Remplir les valeurs de numération sanguine avant le début du premier traitement immunosuppresseur, soit avant la transplantation de cellules-souches.

Qu'est-ce qu'une complication clonale secondaire ou évolution clonale de l'aplasie médullaire ? Patient peuvent développer une maladie maligne clonale tels qu'un syndrome myélodysplasique (MDS), une leucémie aiguë, ou une hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN).

Qu'est-ce que c'est une HPN ? Ce résultat se trouve en général dans les examens d'hématologie (cytométrie de flux). Les manifestations cliniques de l'HPN comprennent :

- des cytopénies telles que thrombopénie, neutropénie et/ou une anémie ;
- des complications thrombotiques telles que le syndrome de Budd-Chiari (thrombose des veines sus-hépatique) ou d'autres thromboses dans des endroits différents ;
- hémolyse active qui peut se manifester par une urine foncée, douleur au flanc avec marqueurs biologiques d'hémolyse telle qu'une élévation des LDH ;
- mais également présenter des crampes de l'intestin, de l'œsophage ou d'autres muscles ainsi que d'une dysfonction érectile.

Faut-il renseigner les complications ? Oui, il faut cocher les cases si le patient a une ou plusieurs de ces complications avant le premier épisode de traitement immunosuppresseur (hémorragies/résistance aux plaquettes/infection systémique aléatoire).

#### Critères de réponses possibles aux traitements et à la greffe

Les critères de réponses possibles aux traitements et à la greffe sont comme suit :

- *complete remission* (CR) : (tous les critères) :
  - hémoglobine normale pour l'âge et le sexe,
  - neutrophiles  $\geq 1,5 \times 10^9/L$ ,
  - plaquettes  $\geq 150 \times 10^9/L$  ;
- *partial response* (PR) : absence de CR mais indépendance transfusionnelle et aux facteurs de croissance ;
- *minimal partial response* (25-50 %) (MPR)/*poor response* : indépendance transfusionnelle mais taux d'hémoglobine, neutrophiles et plaquettes répondant toujours aux critères de la SAA (*tableau II*) ;
- *no response* : répondant aux critères de l'anémie aplasique sévère et transfusion dépendant ;
- *progression* : aggravation des symptômes et/ou évolution clonale (cf. Difficultés).

#### Hémoglobinopathies

##### Définitions

Ensemble des pathologies se traduisant par des troubles au niveau de la production de l'hémoglobine. On peut y classer.

##### Thalassémie

Les thalassémies sont des formes d'anémies héréditaires associées à une hémoglobinopathie (déficience dans la synthèse d'une ou de plusieurs des quatre chaînes formant l'hémoglobine des globules rouges).

Le traitement consiste en des transfusions sanguines en fonction du dosage de l'hémoglobine, pour maintenir un taux d'hémoglobine correct et pour éviter l'apparition des signes cliniques. Le seul traitement curatif actuel est la greffe de moelle osseuse qui doit se faire avant que des séquelles irréversibles ne s'installent.

##### Drépanocytose (sickle cell anemia)

La drépanocytose, aussi appelée anémie falciforme, est une maladie héréditaire touchant l'hémoglobine des globules rouges. La drépanocytose est due à la mutation d'un gène localisé sur le chromosome 11, codant pour un des deux types de protéines qui forment l'hémoglobine (la chaîne bêta).

Les hématies, devenues rigides suite à un stress oxydatif, peuvent bloquer et obstruer les vaisseaux et compromettre l'oxygénation des tissus. Cette mauvaise circulation sanguine est à l'origine des crises vaso-occlusives (CVO).

Les principaux symptômes de la drépanocytose sont l'anémie hémolytique, les crises douloureuses et une sensibilité accrue aux infections. Ils peuvent apparaître dès l'âge de 4 mois lorsque



L'hémoglobine fœtale disparaît et sera remplacée par l'hémoglobine adulte défectueuse.

Diverses complications chroniques peuvent se déclarer chez l'adulte.

*Composante hétérozygote mixte (compound heterozygotis)*

Pathologie définie par la présence à la fois du gène de la drépanocytose et de la thalassémie.

### Difficultés rencontrées à la saisie du diagnostic

Difficultés : pour les thalassémies, que veut dire bêta 0, bêta + et bêta S ?

Bêta 0 : aucune chaîne  $\beta$  ; bêta + : une seule chaîne  $\beta$  et bêta S : thalassémie + drépanocytose (*compound heterozygotis*).

### Questions résiduelles

En ce qui concerne les difficultés de codage sur ProMISe, les diagnostics ayant été évoqués au cours des deux derniers ateliers d'harmonisation des pratiques de l'allogreffe, il semble important de prévoir un atelier sur le groupage HLA des patients et des donneurs.

**Déclaration de liens d'intérêts** : les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts. Toutefois, la SFGM-TC reçoit l'aide financière des laboratoires Amgen, Astellas, Biosafe, Biotest, Celgene, Chugai, Jazz Pharmaceuticals, Gentium, Gilead, Janssen, Keocyt, Macopharma, Mallinckrodt Pharmaceuticals, MSD, Mundipharma, OrpheliPharm, Pfizer, Pierre Fabre, Sandoz, Sanofi, Spectrum, Takeda, Teva, Therakos, Vifor Pharma.

### Références

- [1] Raus N. Harmonisation du codage des données difficiles et validation des données ProMISe par centre. *Hématologie* 2015;21(Suppl. 3):10-21.
- [2] HSCT MED-AB manuel : ainsi que les documents d'aide de l'EBMT : <http://www.ebmt.org/Contents/Data-Management/Registry-structure/MED-ABdatacollectionforms/Pages/MED-AB-data-collection-forms.aspx>.
- [3] EBMT Handbook: <http://ebmtonline.forum-service.net/ou> <http://www.ebmt.org/Contents/Resources/Library/EBMTESHhandbook/Pages/EBMT-ESH-handbook.aspx>.
- [4] Rohrllich PS. RCP nationale auto- et allogreffe (prégreffe) et CR « ProMISe ready » d'auto- et d'allogreffe. *Hématologie* 2015;21(Suppl. 3):47-69.
- [5] Lymphoma label sets document: <https://www.ebmt.org/Contents/Data-Management/Helpdesk/Pages/Helpdesk.aspx>.
- [6] Summary of disease status and response by disease: <http://www.ebmt.org/Contents/Data-Management/Registrystructure/MEDABdatacollectionforms/Pages/MED-AB-data-collection-forms.aspx>.