

La beta-Thalassémie en France

Données du Registre NaThalY



Centre de référence des Maladies Rares
du Globule Rouge-Marseille



FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Registre national des patients atteints de β -Thalassémie

- Création en 2005
- Administrateurs dans le centre de référence de Marseille

Objectifs

- Épidémiologie
- Description prise en charge clinique
- Base pour des études complémentaires ou des projets de recherche
ex: Effet à long terme de la transplantation de CSH

Données collectées

- Cliniques
- Biologiques
- Imagerie
- Traitement
- Social

Recueil longitudinal
Mise à jour tous les 2 ans

Notice d'information et Non opposition



Registre national des patients atteints de β -Thalassémie

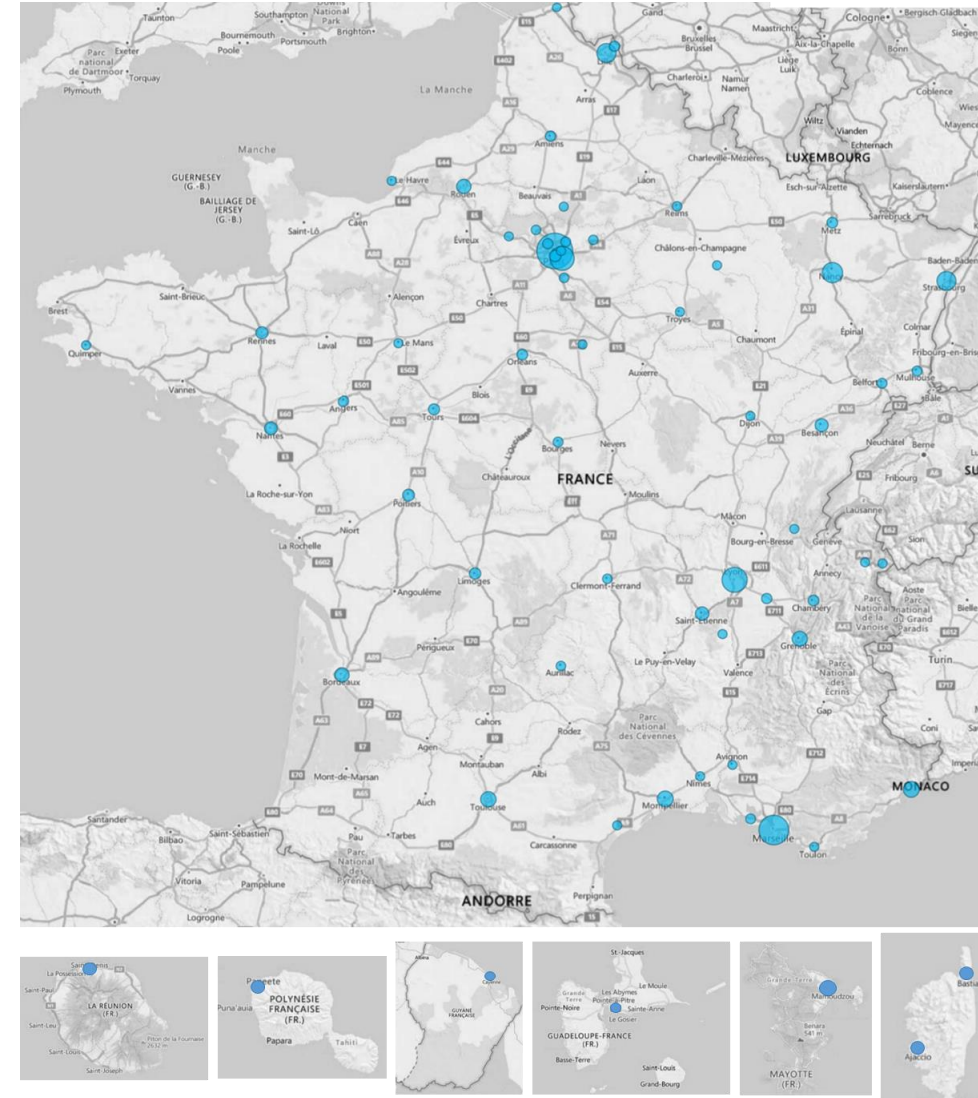
Contributeurs

93 centres (versus 57 en 2008) dans 70 Villes

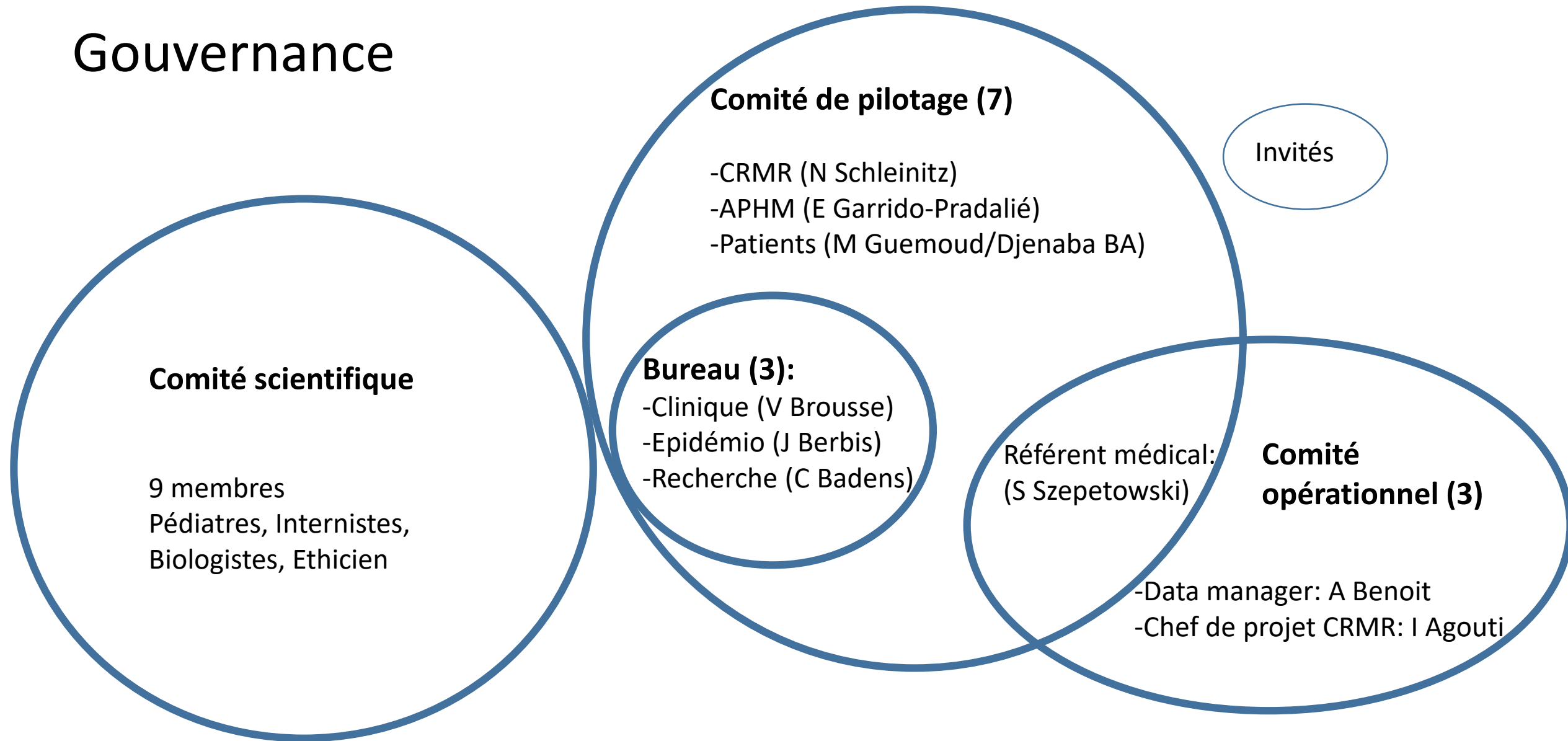
**15 centres suivent plus de 15 patients (vs 6 en 2008)
soit 65% de la cohorte**

32 suivent 1 seul patient (vs 15)

+ de 200 cliniciens suivent au moins un patient



Gouvernance



Au 31/12/2023

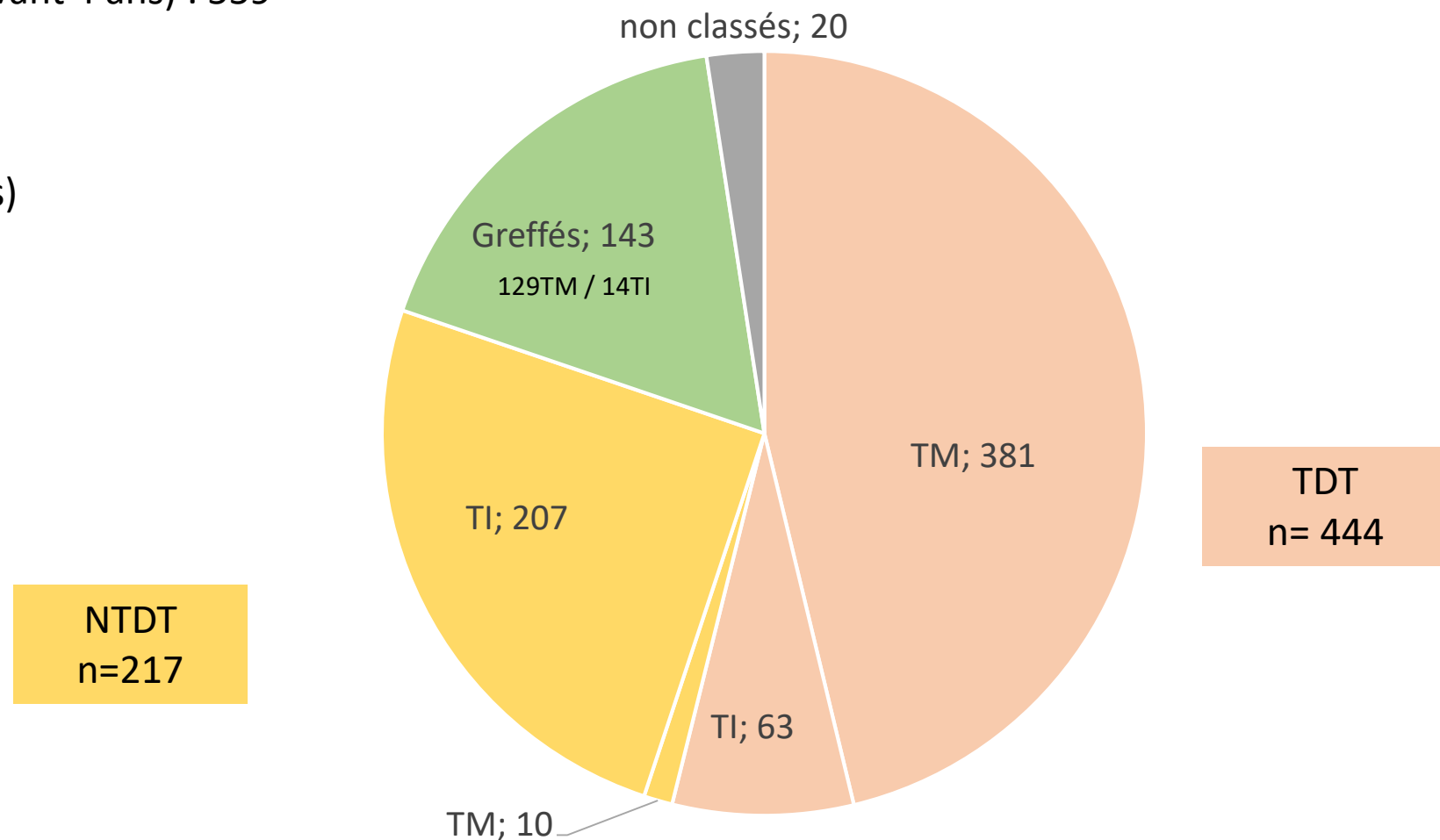
Total Patients inclus : 874 (vs 837 en 09/2022)

β -thalassémiques majeurs (>8 TF/an avant 4 ans) : 559

β -thalassémiques intermédiaires : 295

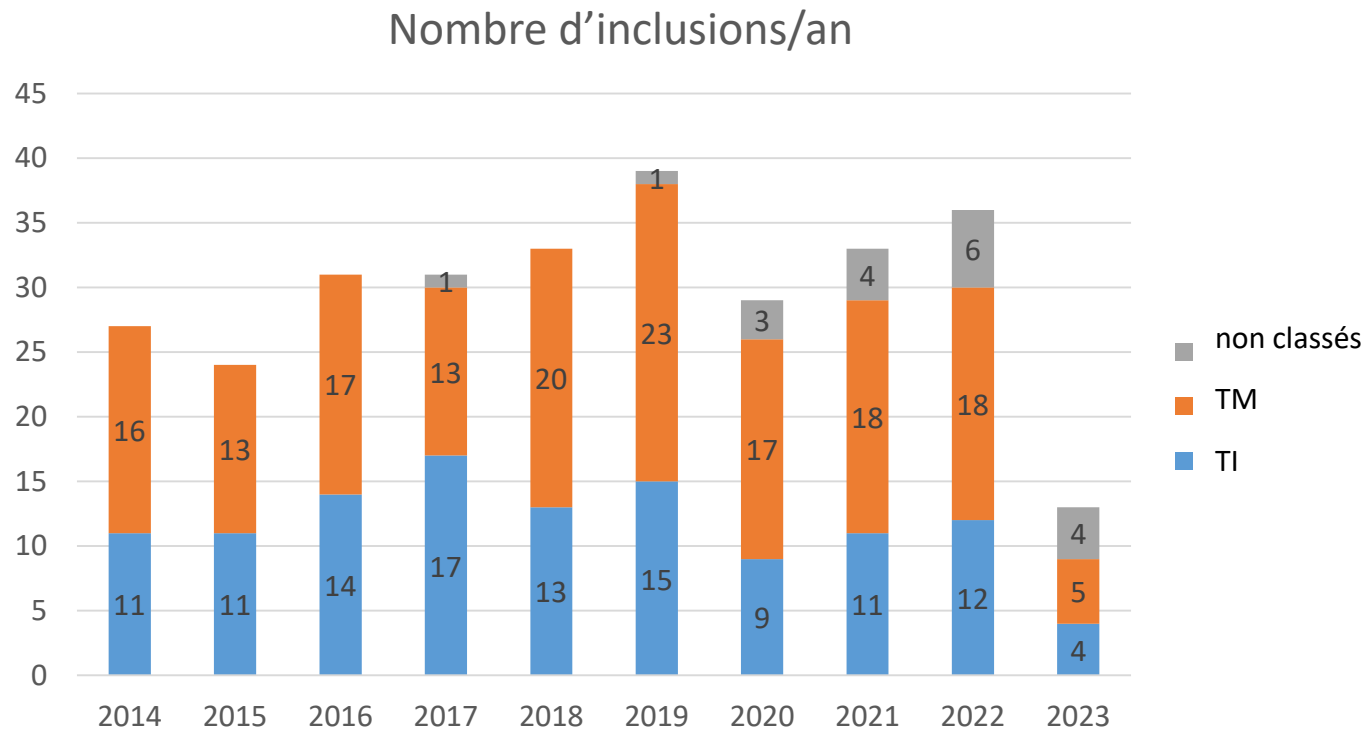
169 patients ont été greffés (23 échecs)

Patients vivants: 824 (âge médian 21,7)



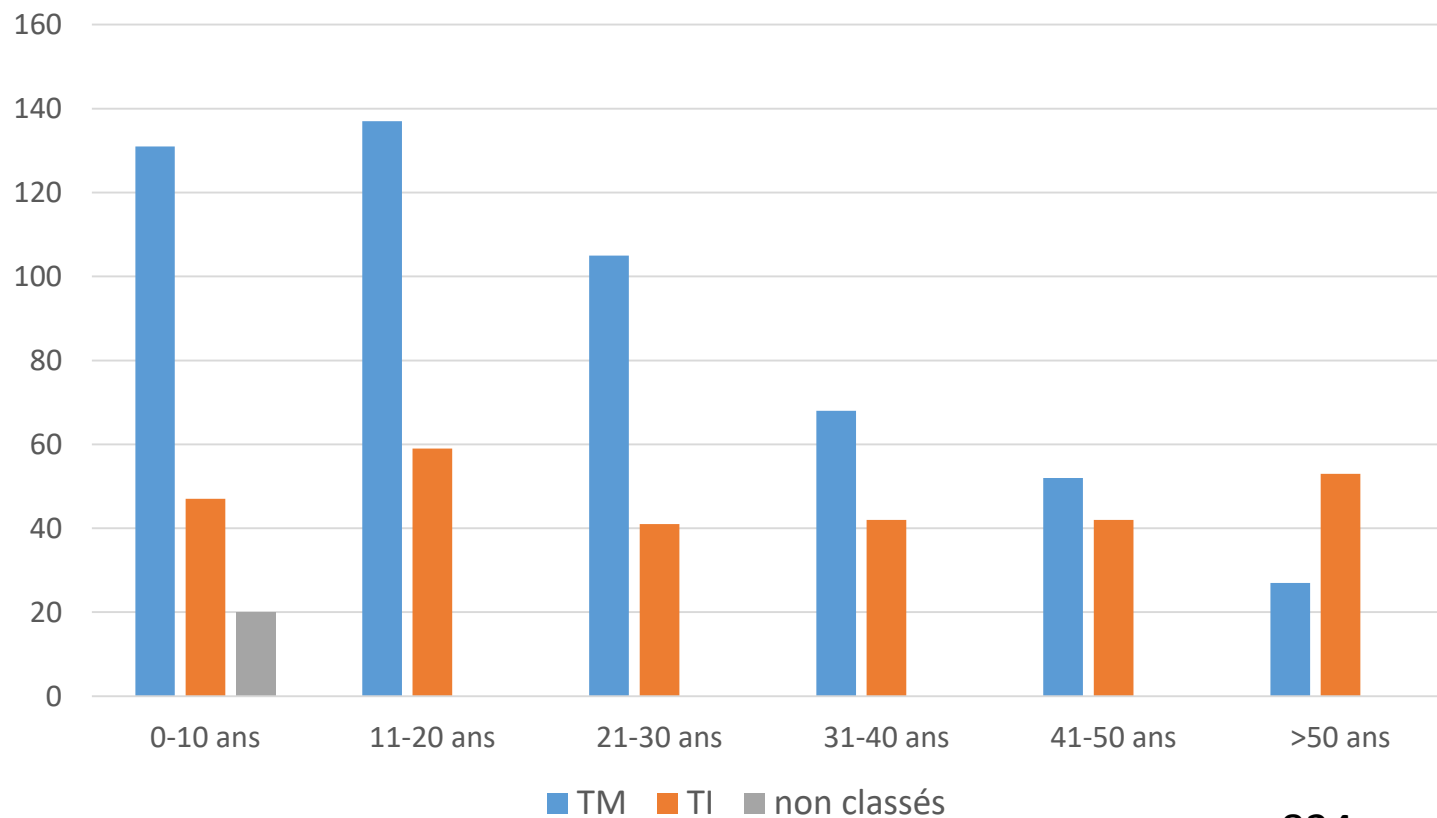
Bilan d'activité

+30 inclusions depuis Janvier 2023



Nombre d'inclusions (date de déclaration)
moyen depuis 10 ans (2014-2023) : 29,6/an

Nombre de patients vivants/tranche d'âge



n=824

TM

Age médian : 20 ans

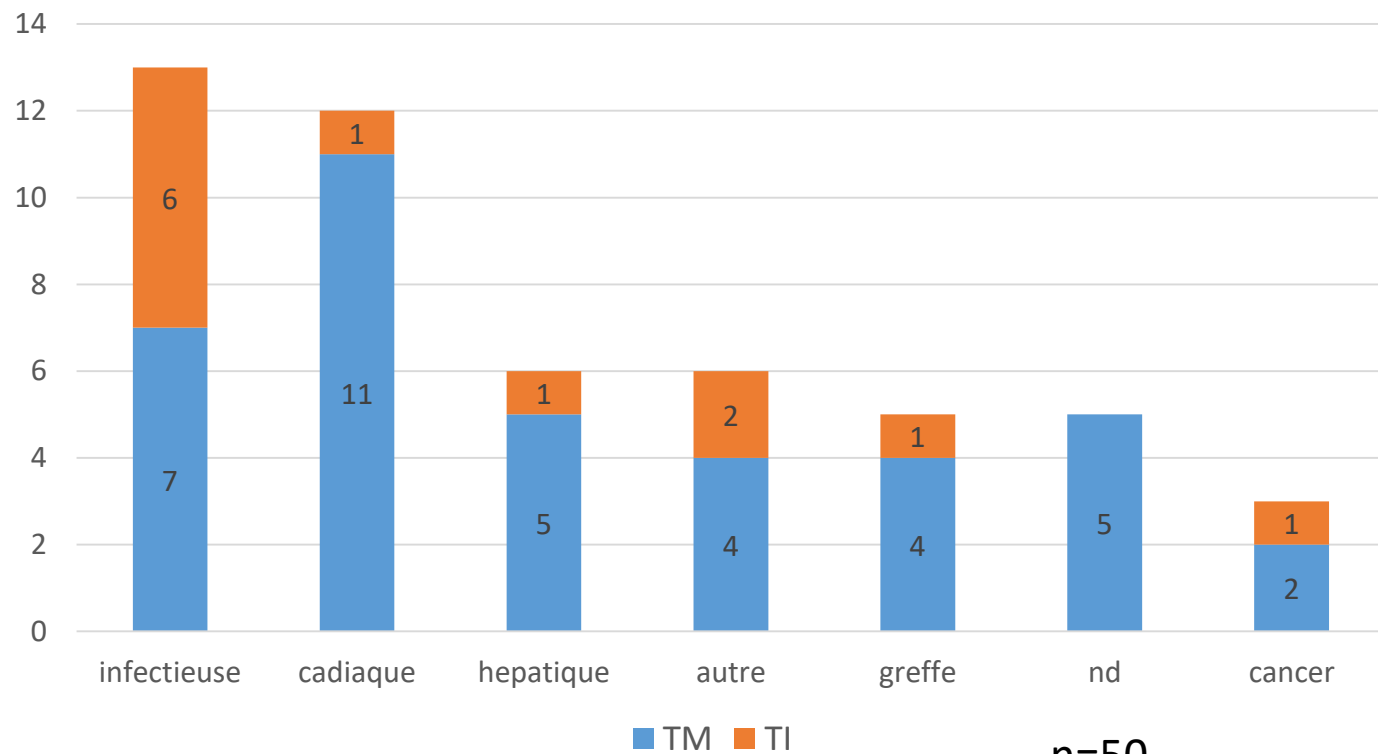
min 4 mois max 65 ans

TI

Age médian : 29 ans

min 6 mois max 85 ans

Décès



n=50

38 TM (6,8% des TM)

12 TI (4,1% des TI)

Age médian au décès : 34,3 (min : 3,4 max : 79,6)

TM : 34,3 (min : 3,4 max : 56,1)

TI : 35,8 (min : 6,5 max : 79,6)

Focus sur les patients dépendants des transfusions

Analyse sur les données en 06/2023

- Epidémiologie

Age médian 23 ans (min 4mois - max 85)

Sex ratio 1:1

45,3% beta0/beta0

¼ suivi en Ile de France

- Surcharge en fer

ferritines <1000µmol/L : 46%

ferritines >2500µmol/L : 16%

LIC<7mg/g : 36%

T2*>20ms : 86%

446 patients TDT

- Complications les + fréquentes

Hypogonadisme : 32%

Complications cardiaques (insuffisance + arrythmies) : 17%

Hypothyroïdie : 11%

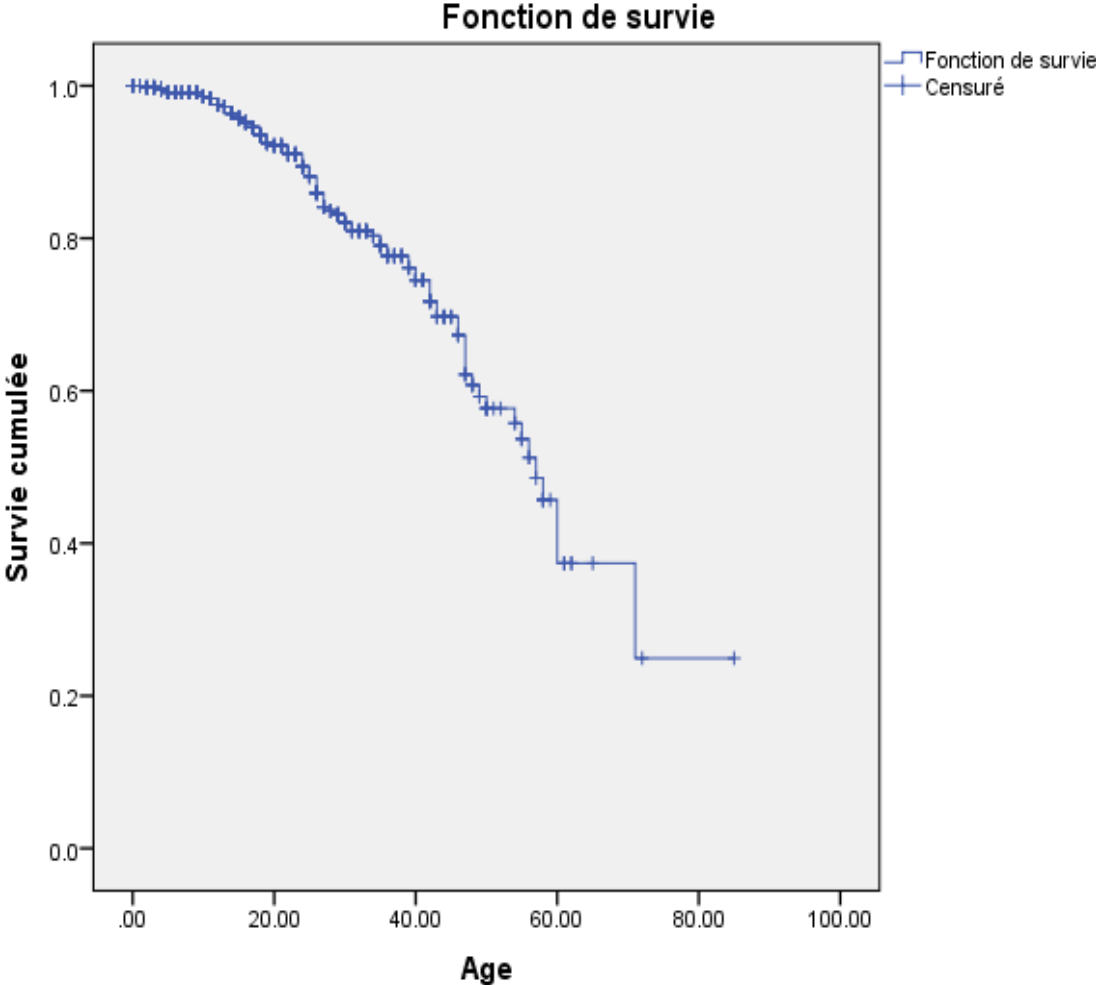
- Traitements

Age moyen au début des transfusions (ET) : 2,5 (1,7) ans

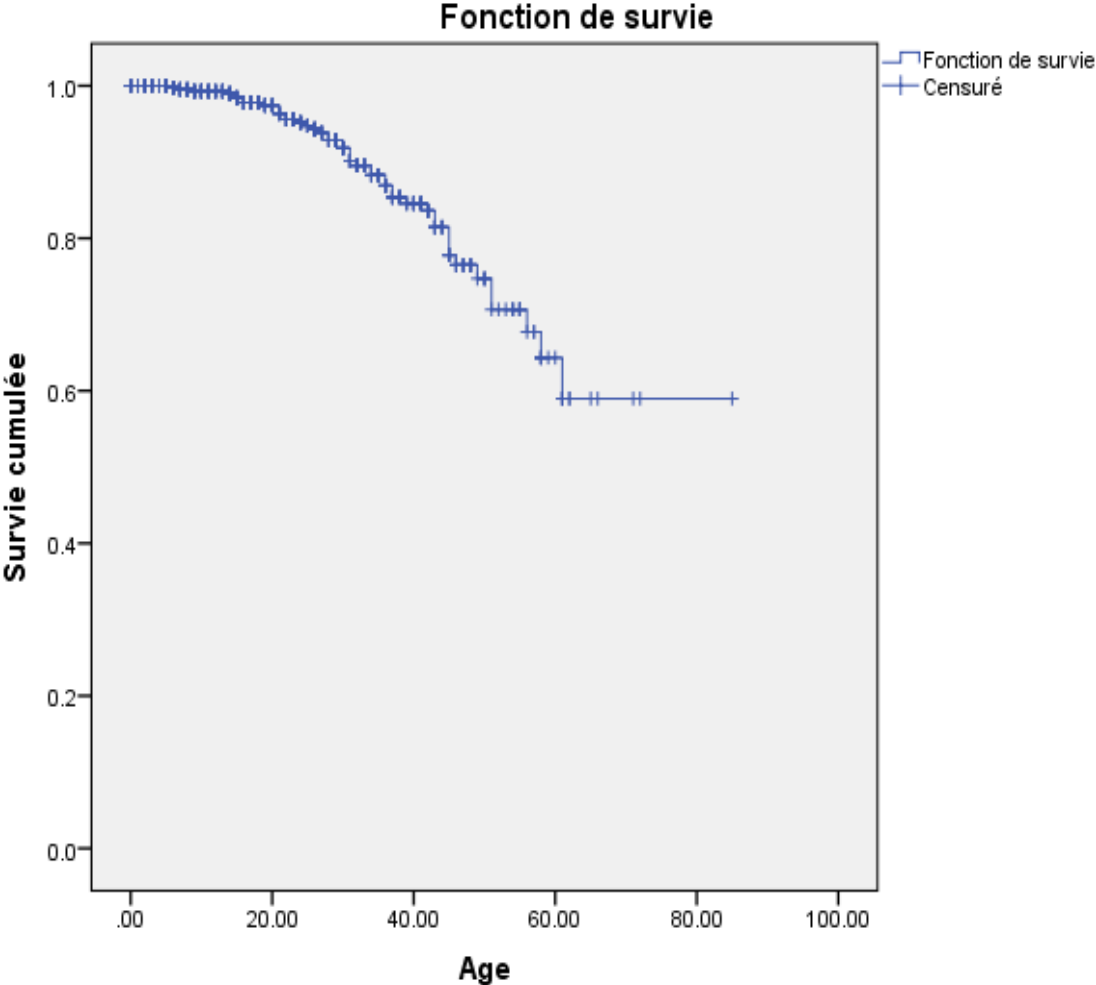
53% des patients sous Deferasirox seul

8% sous Siklos

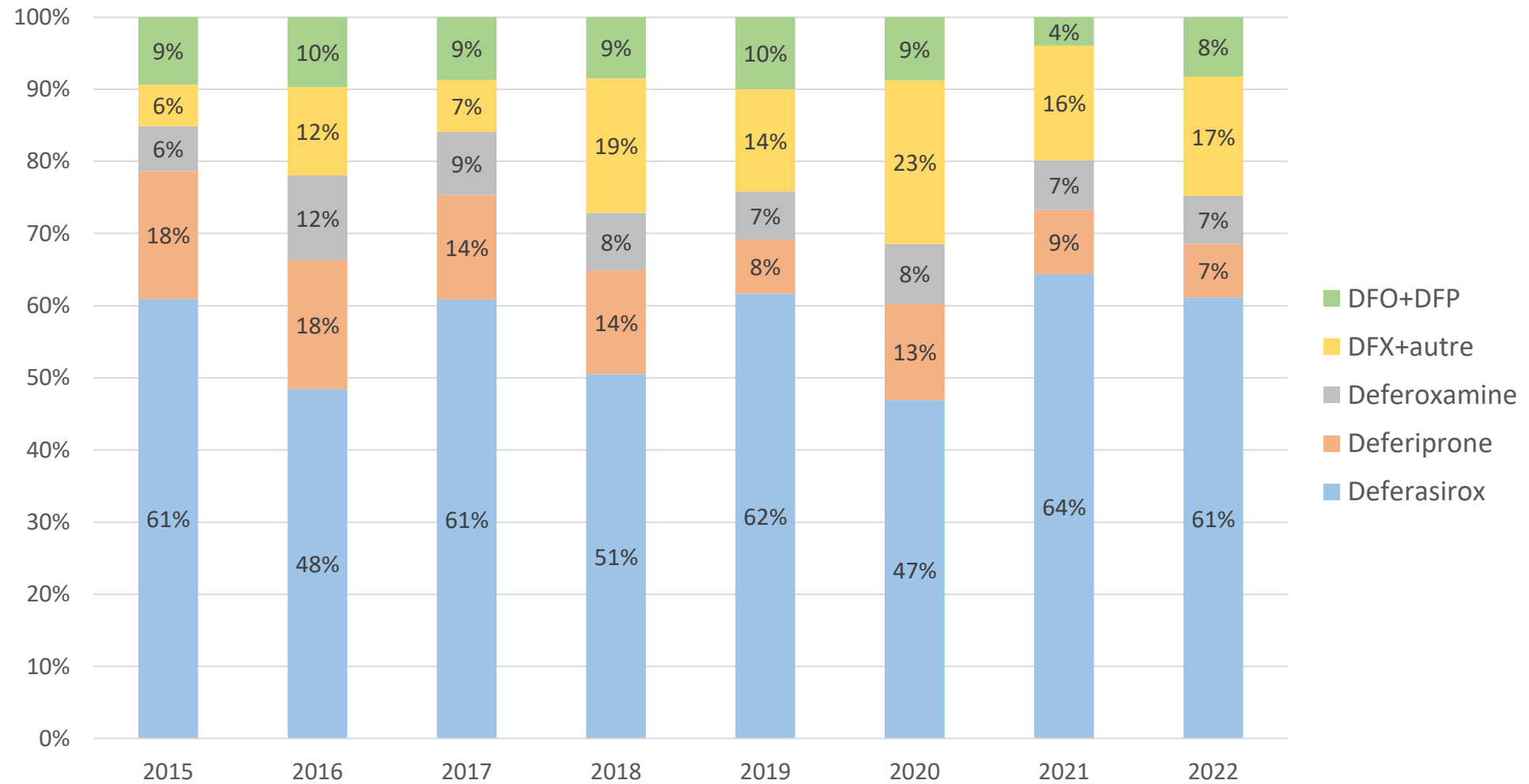
Complications cardiaques



Complications hépatiques



Evolution traitements chélateurs



Saisines – projets de recherche en 2023

- Splénectomie et beta-thalassémie en France : bénéfices, risques et changements de pratique – Dr Brousse (Robert Debré)
- Évaluation de la transition de la pédiatrie à la médecine adulte chez les patients atteints de bêta-thalassémie dépendante des transfusions – Dr Szeppetowski
- Description de la population de patients beta-thalassémiques dépendants des transfusions en France (Vertex)
- Etude population cible Thérapie génique – Dr Miccio (Institut Imagine)
- Mortalité/morbidité des patients TDT (Dr De Sainte Marie)

Valorisation

- Communication affichée SFH Mars 2023 (Splénectomie et beta-thalassémie)
- Revue de la cohorte pédiatrique beta-thalassémique (British Journal of Haematology, Janvier 2023)
- Transfusion needs and complications rate in β -thalassemia intermedia due to beta-globin gene mutation and triplicated α -globin genes (European Journal of Haematology, Juillet 2023)
- Pubertal development of transfusion-dependent thalassemia patients in the era of oral chelation with deferasirox: results from the French registry (**in press**, Haematologica, Janvier 2024)



Open access journal of the Ferrata-Storti Foundation, a non-profit organization

European Journal of
Haematology



ORIGINAL ARTICLE | Open Access | CC BY-NC-ND

Transfusion requirements and complication rate in β -thalassemia intermedia due to heterozygous β -globin gene mutation and triplicated α -globin genes

Nathalie Bonello-Palot, Audrey Benoit, Imane Agouti, Ilyes Hamouda, Valentine Brousse, NaThalY Network, Catherine Badens

First published: 30 July 2023 | <https://doi.org/10.1111/ejh.14070>

BJHaem
BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY

British Society for
Haematology
Listening • Learning • Leading

ORIGINAL PAPER | Open Access | CC BY-NC-ND

β -Thalassemia in childhood: Current state of health in a high-income country

Caroline Donze, Audrey Benoit, Isabelle Thuret, Cindy Faust, NaThalY Network, Alexandra Gauthier, Julie Berbis, Catherine Badens, Valentine Brousse

First published: 06 January 2023 | <https://doi.org/10.1111/bjh.18631>

Perspectives d'activité

- Mise en production de la nouvelle base
- Enquête sur l'alpha-thalassémie en vue de créer une sous cohorte alpha-thalassémie
- Extraction BAMARA sur les Beta et Alpha-thalassémies exhaustivité
- Partenariat RaDeep
- Projet suivi post AMM TG dans le registre

Etude Transition – Dr Szepetowski (AP-HM)

Sarah.Szepetowski@ap-hm.fr

- Projet financé par la filière
- Évaluation de la transition de la pédiatrie à la médecine adulte chez les patients atteints de bêta-thalassémie dépendante des transfusions : étude de l'impact de la transition sur le suivi, la prise en charge et les atteintes des patients
- 40 patients concernés / 20 centres
- Questionnaire médecin en cours de diffusion sur les pratiques de la transition
- Recueil complémentaire de données péri transition