

# PRÉSENTATION DU CENTRE DE RÉFÉRENCE

## DES APLASIES MÉDULLAIRES ACQUISES & CONSTITUTIONNELLES<sup>1</sup>

**Pr. Régis PEFFAULT DE LATOUR**

Coordonnateur national - Service d'hématologie greffe  
Hôpital Saint-Louis - 1, avenue Claude Vellefaux - 75010 PARIS  
Tél : 01 42 49 96 39 - Mail : regis.peffaultdelatour@aphp.fr

### SITE ADULTE

Hôpital Saint-Louis  
**Dr. Flore SICRE DE FONTBRUNE**  
1 avenue Claude Vellefaux, 75010 Paris  
@ flore.sicre-de-fontbrune@aphp.fr

### SITE PÉDIATRIQUE

Hôpital Robert Debré  
**Pr. Thierry LEBLANC**  
Bd Sérurier, 75019 Paris  
@ thierry.leblanc@aphp.fr

Membre de la filière MaRIH [www.marih.fr](http://www.marih.fr)  
Membre du Réseau Européen EuroBloodNet [www.eurobloodnet.eu](http://www.eurobloodnet.eu)

1. Accueil du site du centre de référence des aplasie médullaires. [En ligne]. Disponible sur : <http://www.aplasiemedullaire.com>.



## Maladies prises en charge

- **Pour les formes acquises**
  - L'aplasie médullaire idiopathique
  - L'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN)
- **Pour les formes constitutionnelles**
  - La maladie de Fanconi
  - Les téloméropathies
  - L'anémie de Blackfan Diamond
  - Les amégacaryocytoses congénitales
  - Autres pathologies responsables d'hypoplasies et d'aplasies médullaires



PLUS D'INFORMATIONS SUR LES MALADIES

### Sites internet :

[www.aplasiemedullaire.com](http://www.aplasiemedullaire.com)

[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

Association HPN France-aplasie médullaire  
[www.hpfrance.com](http://www.hpfrance.com)

Association Française de la maladie de Fanconi  
[www.fanconi.com](http://www.fanconi.com)

Association Française de la maladie de Blackfan Diamond  
[www.afbmd.org](http://www.afbmd.org)

Telomeroasso  
[www.telomero-asso.fr](http://www.telomero-asso.fr)

## → Les actions du centre de référence (CR) :

### Diagnostic et prise en charge multidisciplinaire

#### Au niveau des sites Saint-Louis et Robert Debré

- **Réunion nationale de concertation pluridisciplinaire (RCP)**  
Bimensuelle : 1<sup>er</sup> et 3<sup>e</sup> mercredis
  - Fiche de renseignements du patient à transmettre au centre de référence
  - Disponible sur le site internet / espace professionnel
- **Expertises téléphoniques ou mails en cas d'urgence thérapeutique**
- **Consultations de deuxième avis**
- **Hospitalisation pour les patients présentant des situations médicales complexes ou des pathologies rares**  
Exploration en HDJ, inclusion dans les protocoles thérapeutiques, traitement immunosuppresseur, allogreffe
- **Validation en France**
  - Des prescriptions initiales<sup>2</sup>, des médicaments à désignation orpheline et des mises sous traitement autorisées en accès précoces
  - De l'indication du séquençage du génome dans le cadre du plan France médecine génomique 2025 (RCP) pour la prémédication aplasie médullaire - hypoplasies médullaires
- **Carte d'urgence disponible sur demande**
  - Aplasie médullaire
  - HPN

de cellules souches hématopoïétiques pour les pathologies génétiques

✉ **ADRESSE DU CENTRE DE RÉFÉRENCE : [cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr](mailto:cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr)**

2. Circulaire DSS/1C/DGS/PP2/DHOS/E2 N° 2010-24 du 25 janvier 2010 relative à la validation des prescriptions initiales de médicaments désignés comme orphelins financés en sus des prestations d'hospitalisation.

## Formation des professionnels de santé

- **Élaboration de bonnes pratiques cliniques ou de recommandations**
  - Protocole national de diagnostic et de soin - Edition Mai 2023, disponible également en langue anglaise (sites HAS, CR, MaRIH)
  - Fiches de recommandations sur les différentes pathologies
- **Documents d'information destinés aux patients**
  - Livret d'information patient sur la prise en charge d'une aplasie médullaire, d'une HPN, de la Maladie de Fanconi, des téloméropathies
  - Fiches d'information disponibles par pathologie
- **Journée annuelle du centre de référence**
  - Organisée chaque année au mois d'octobre à Paris (inscription gratuite)
  - Public médical et scientifique en présence de représentants d'associations de patients
- **Newsletter biannuelle**
  - Axée sur les actualités du Centre
- **Communication/formation**
  - En partenariat avec la filière MaRIH
  - Réseau EuroBloodNet
  - Working party aplasie médullaire sévère de European Society for Blood and Marrow Transplantation (SAAWP)

✉ **TOUS LES DOCUMENTS SONT DISPONIBLES SUR LE SITE INTERNET ET SUR DEMANDE : [cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr](mailto:cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr)**

## Développement de l'activité recherche

- **Développer et participer à des projets de recherche nationaux et européens**  
Proposer et mettre en place des essais cliniques thérapeutiques (institutionnels, académiques, industriels) avec un objectif d'inclusion à la hauteur de la place du CR au niveau international
- ✉ **DIFFUSION DES ESSAIS CLINIQUES SUR LE SITE INTERNET**
- **Observatoire national des insuffisances médullaires et biobanque RIME**
  - Enregistrement de données cliniques et biologiques des patients atteints d'aplasie médullaire (recueil de la non opposition du patient)
  - Recueil d'échantillons biologiques dès le diagnostic et tout au long du suivi (consentement du patient à obtenir)
  - Valorisation *via* des projets de recherche fondamentale (études des mécanismes moléculaires) et translationnelle (recherche de facteurs prédictifs de réponse aux traitements)

✉ Pour tout renseignement et intégration du réseau national : [cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr](mailto:cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr)

Rejoignez la liste de diffusion en vous inscrivant *via* le site internet  
→ [www.aplasiemedullaire.com](http://www.aplasiemedullaire.com)  
pour recevoir toutes les informations concernant le centre de référence

# CENTRE DE RÉFÉRENCE DES APLASIES MÉDULLAIRES

Pr. Régis PEFFAULT DE LATOUR

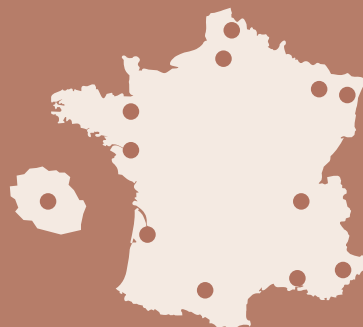
Dr. Flore SICRE DE FONTBRUNE

Pr. Thierry LEBLANC

Équipe du CR :

Isabelle BRINDEL , Lynda MAAFA, Julie CAIGNART & Valérie REBEIX

@ cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr



## CENTRES DE COMPÉTENCE

### AMIENS

Servie Hématologie  
Dr. Delphine LEBON

### BORDEAUX

Service hématologie clinique  
et thérapie cellulaire adulte  
Pr. Edouard FORCADE  
Centre pédiatrique associé  
Dr. Marie ANGOSO

### LILLE

Hématologie pédiatrique  
Dr. Bénédicte BRUNO  
Centre adulte associé  
Dr. Louis TERRIOU

### LYON

Institut d'Hématologie  
et d'Oncologie Pédiatrique  
Dr. Cécile RENARD  
Centre adulte associé  
Dr. Fiorenza BARRACO

### LA RÉUNION

Service oncologie et hématologie  
clinique adulte  
Dr. Quentin CABRERA

### MARSEILLE

Département d'Hématologie  
adulte, Institut Paoli Calmettes  
Dr. Yosr HICHERI  
Service hématologie-oncologie  
pédiatrique (AP-HM)  
Dr. Arthur STERIN

### NANCY

Service Hématologie adulte  
Dr. Simona PAGLIUCA  
Centre pédiatrique associé  
Dr. Cécile POCHON

### NANTES

Service Hématologie adulte  
Dr. Alice GARNIER  
Centre pédiatrique associé  
Dr. Fanny RIALLAND

### NICE

Service d'hématologie clinique  
Dr. Michael LOSCHI

### RENNES

Service Onco-hématologie  
pédiatrique  
Pr. Virginie GANDEMER  
Centre adulte associé  
Dr. Jean-baptiste MEAR

### STRASBOURG

Service d'hématologie, ICANS  
Dr. Bruno LIOURE  
Service d'Hématologie oncologie  
pédiatrique, CHU Strasbourg  
Pr. Catherine PAILLARD

### TOULOUSE

Service d'hématologie  
Dr. Suzanne TAVITIAN

## LABORATOIRES DE RÉFÉRENCE



Diagnostic intégratif  
des aplasies médullaires  
Pr. Jean SOULIER  
Hôpital Saint-Louis

Anémie de Blackfan-Diamond  
Pr. Lydie DA COSTA  
Hôpital Bicêtre

Évaluation de la longueur  
des télomères  
Dr. Elodie LAINEY  
Hôpital Robert-Debré

Génétique constitutionnelle  
des téloméropathies  
Pr. Caroline KANNENGIESSER  
Hôpital Bichat

Explorations du complément  
Dr. Véronique FRÉMEAUX-BACCHI  
Hôpital HEGP

Laboratoires experts cytométrie  
HPN

- Pr. Oriane WAGNER-BALLON  
Hôpital Henri Mondor
- Dr. Magali LEGRAFF-TAVERNIER  
Hôpital Pitié-Salpêtrière
- Dr. Agathe DEBLIQUIS  
GHR Mulhouse et Sud Alsace

Bulletin officiel Santé  
Protection sociale  
Solidarité n° 2023/24 du 29 décembre 2023



**ALEXION**<sup>®</sup>  
AstraZeneca Rare Disease