



**APLASIE MEDULLAIRE**  
centre de référence

---

# Annual meeting of the French Reference Centre for Aplastic Anemia and Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria

---

# French reference center for AA



**Coordonnateur** (centre adulte&adolescent)  
Pr Régis Peffault de Latour  
Dr Flore Sicre de Fontbrune

**Constituitif** (centre pédiatrique)  
Pr Thierry Leblanc

**Compétences**

Amiens : Dr Delphine Lebon (adulte)

Lille : Dr Louis Terriou (adulte)  
Dr Bénédicte Bruno (pédiatrie)

Nancy : Dr Simona Pagliuca (adulte)

Strasbourg : Dr Bruno Lioure (adulte)  
Pr Catherine Paillard (pédiatrie)

Rennes : Pr Virigine Gandemer (pédiatrie)  
Dr Jean-Baptiste Mear (adulte)

Nantes : Dr Alice Garnier (adulte)  
Dr Fanny Rialland (pédiatrie)

Lyon : Dr Cécile Renard (pédiatrie)  
Dr Fiorenza Barraco (adulte)

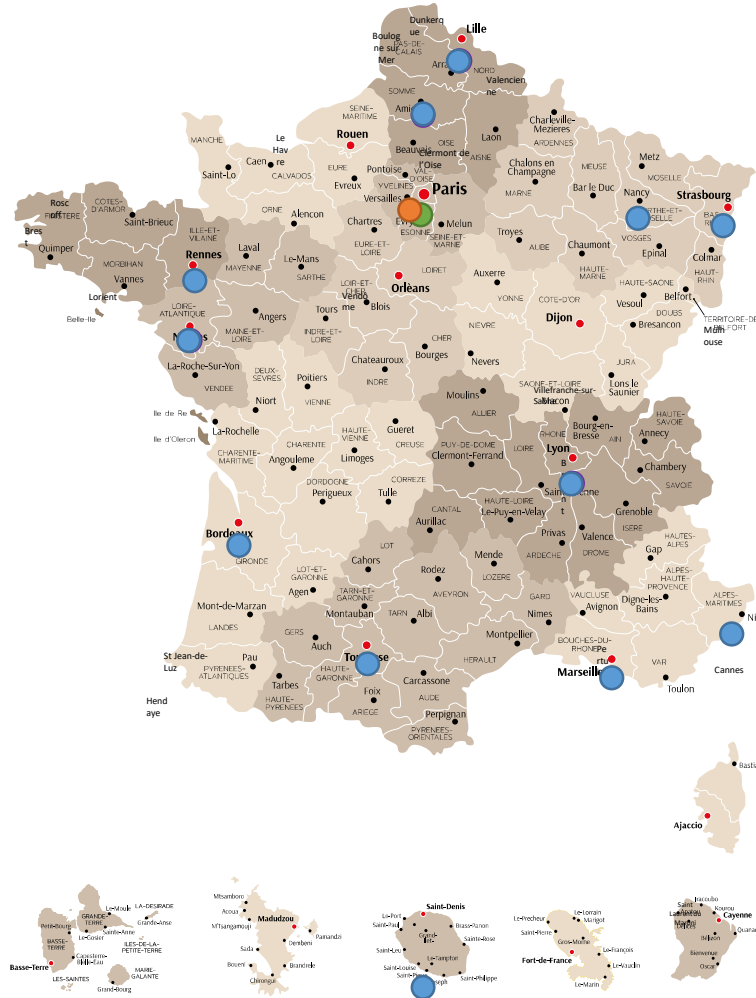
Bordeaux : Dr Edouard Forcade (adulte)  
Dr Marie Angoso (pédiatrie)

Toulouse : Dr Suzanne Taviatan (adulte)

Nice : Dr Michael Loschi (adulte)

Marseille : Dr Yosr Hicheri (adulte)  
Dr Arthur Sterin (pédiatrie)

La Réunion : Dr Quentin Cabrera (adulte)



## Laboratoires de référence de diagnostic et de recherche

Laboratoire de référence du diagnostic intégratif des aplasies médullaires, Pr Jean Soulier, Paris

## Patients advocacy groups



APLASIE MEDULLAIRE  
centre de référence



Coordination: Lynda Maafa, Julie Caignart, Valérie Rebeix, Isabelle Brindel

# French reference center for AA : information

**Get information:** [www.aplasiemedullaire.com](http://www.aplasiemedullaire.com)

*Professional area access, on request*

**Contact us:** [cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr](mailto:cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr)

**Contact us:** [cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr](mailto:cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr)



*Journée annuelle 2022*



Présentation

## Présentation du centre de référence

bi-annual Newsletter



**APLASIE MEDULLAIRE**  
centre de référence



# French reference center for AA: care

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

Advise: 1<sup>st</sup> & 3<sup>rd</sup> Weds of the months

Contact: [valerie.rebeix@aphp.fr](mailto:valerie.rebeix@aphp.fr)

The screenshot shows the website interface for the French reference center for Aplasia Medullaire. The top navigation bar includes: Centre de référence, Pathologies, Recherche, Traitements, Patient, and Professionnel. The main content area is titled 'RCP' and contains the following information:

- RCP NATIONALE 1er et 3ème mercredi du mois à partir de 14h30 – Hôpital Saint-Louis – Salle de Staff Trèfle 3 – 3ème étage – Ascenseur B.**
- Dates:** 2023 : 18/01 ; 01/02 ; 14/02 ; 01/03 ; 15/03 ; 05/04 ; 19/04 ; 03/05 ; 17/05 ; 07/06 ; 21/06 ; 12/07 ; 26/07 ; 23/08 ; 06/09 ; 20/09 ; 04/10 ; 18/10 ; 08/11 ; 06/12 ; 20/12.
- Instructions:** Les fiches de présentation des patients doivent être communiquées par le médecin référent du patient, par email (format WORD) à [valerie.quinet@aphp.fr](mailto:valerie.quinet@aphp.fr) ou [cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr](mailto:cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr) avec le nom, prénom, date de naissance du patient et le nom de son médecin traitant. Les fiches doivent être envoyées 48H00 avant la RCP afin que les dossiers patients soient enregistrés. Merci pour votre compréhension.
- Process:** Le compte rendu de la RCP vous sera envoyé par e-mail sécurisé et par courrier après la RCP. Le médecin référent du patient recevra également un double de la RCP. Une téléconférence sera mise en place le matin même de la RCP et des codes vous seront envoyés afin de vous connecter. Possibilité également, d'une visioconférence sur demande.

Genetic meetings

## PFMG 2025 & pré-indication aplasies et hypoplasies médullaires

### Modalités Pratiques :

**1/ Prescription** le médecin référent du patient adressera son dossier à la RCP nationale (RCP dite « d'amont ») qui validera l'indication. Après information et du recueil du consentement auprès des personnes prélevées par le prescripteur identifié dans chaque service clinique, les prélèvements sont réalisés : **un trio avec prélèvements parentaux** est obligatoire, à l'exception des enfants adoptés, de parent(s) décédés, ou de couple mono/homoparental pour lesquels une analyse en solo ou en duo pourra être réalisée. Pour le propositus c'est de l'ADN extrait des fibroblastes en culture par les 2 laboratoires (Pr Jean Soulier au Nord et Pr Rouvet au Sud) et, pour les apparentés, du sang total ou de l'ADN qui seront envoyés à la plateforme selon la région du prescripteur

**2/ Rendu des résultats** Les résultats seront rendus par la plateforme à la RCP nationale (RCP dite « d'aval ») qui fera un compte rendu global intégrant les données cliniques et génétiques. La restitution des résultats auprès des patients se fera par le prescripteur.



# French reference center for AA: research

Ile de France : Saint-Louis – Robert-Debré  
Argenteuil, Corbeil-Essonnes, Institut Curie, Meaux, Pontoise, Poissy;  
Versailles, Villejuif, Cochin, Necker,  
Pitié- Salpêtrière, Saint-Antoine,  
Trousseau, Hôpital Foch

## RIME registry the network

- Adult center
- Mixt (adults –Pediatrics)

101 active RIME sites (adult and pediatric)

1 Project coordinator

Isabelle Brindel

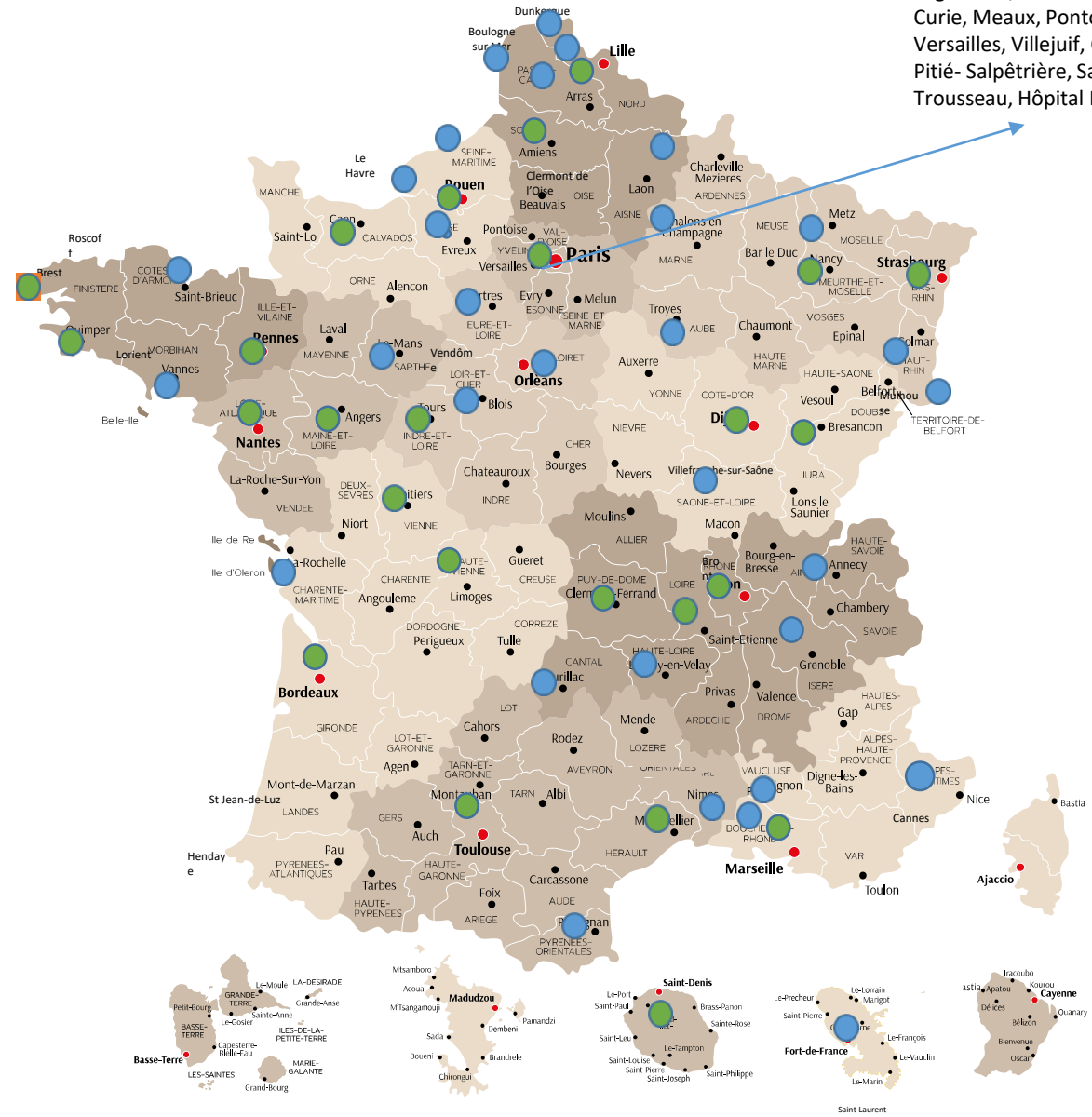
2 CRAs

Lynda Maafa

Julie Caignart

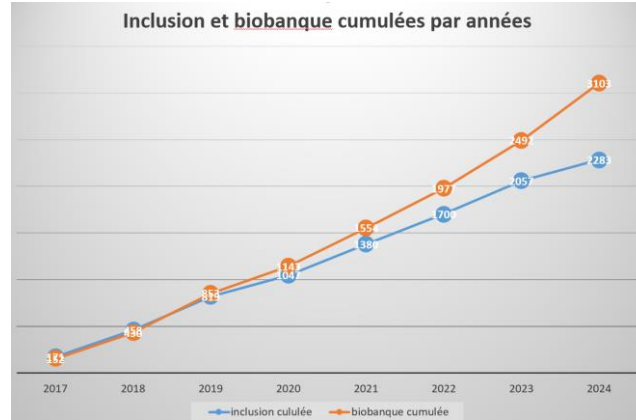
1 Administrative assistant

Valérie Quinet-rebeix



# French reference center for AA: research

- **RIME Registry**



- **Retrospective studies**

- Real-life use of Pegcetacoplan, Real-life use of Iptacoplan
- FA : cancer solide /Fertilité /Histoire naturelle
  - Téloméropathie et atteinte hépatique
  - Phénotype desTinf2 dans la population pédiatrique
  - Expérience SAMD9/SAMD9L
  - Anémie de Blackfan-Diamond , phénotype&traitements
  - Devenir des AMA réfractaires
  - Score diagnostique entre AMA/AMC , Etudes en vie réelle Eltrombopag, Pegcetacoplan , ...

*Mais aussi du fondamental à partir de la biobanque RIME et biobanque historique FA*

- ✓ *analyse transcriptomique des AMA, étude des déterminants de la réponse immunitaire*
- ✓ *phénotype atténué , un criblage thérapeutique naturel compensant la défaillance de la moelle osseuse dans la maldie de Fanconi*

# French reference center for AA: research

## > Prospective clinical trials

### ▪ Institutional

**HaploFanconi** (Flore Sicre), Prospective evaluation of the improvement in survival of patients with Fanconi disease in hematological impasse therapeutic due to the absence of an HLA-identical donor and having received a haploidentical transplant

**HaploEmpty** (Régis Peffault), Haploidentical Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation With Post-transplant Cyclophosphamide in Patients With Acquired Refractory Aplastic Anemia or in Relapse After Immunosuppression

**APAAR** (Régis Peffault), Evaluation of an optimized allogeneic hematopoietic stem cell transplantation protocol with post-transplant cyclophosphamide in patients aged 40 to 60 years old with acquired aplastic anemia refractory or in relapse after immunosuppression

**ERAA** (Simona Pagliuca/Régis Peffault), Evaluation of the efficacy of Emapalumab (GAMIFANT®) for patients with refractory/relapsed idiopathic aplastic anemia. A pilot phase II study .PHRC N 2023, 4 th quarter 2025

### ▪ Pharma

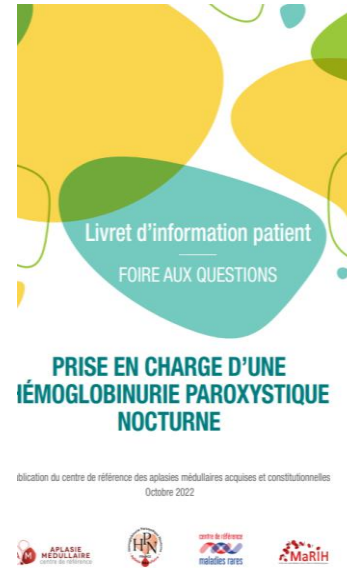
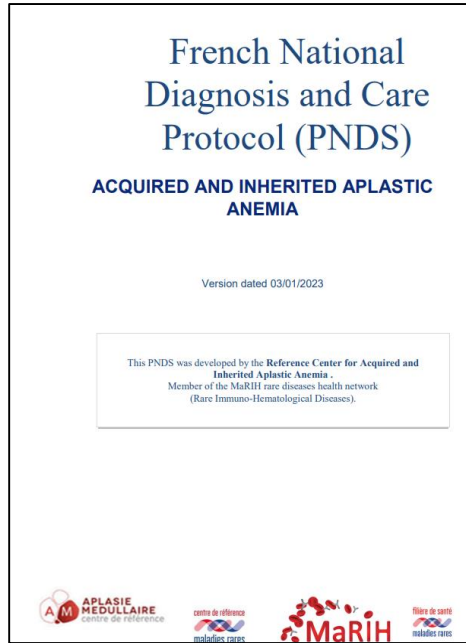
**CLNP023C12001B:** Roll Over Extension study

**Complete :** A single arm, multicentre observational study to evaluate effectiveness of pegcetacoplan under real world conditions in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria

**PNH Registry,** International PNH Interest Group

# French reference center for AA: education

- General recommendations for follow-up of patients with fanconi's disease, Aplastic anemia, PNH, telomeropathies



Update do come

On going: BMT and Fanconi anemia

Review

## Diagnosis, treatment, and surveillance of Diamond-Blackfan anaemia syndrome: international consensus statement

Marcin W Wlodarski\*, Adrianna Vlachos\*, Jason E Farrar\*, Lydie M Da Costa, Antonis Kattamis, Irma Dianzani, Cristina Belendez, Sule Unal, Harinsh Tamary, Ramona Pasalic, Dagmar Pospisilova, Jesu de la Fuente, Diana Iskander, Lawrence Wolfe, Johnson M Liu, Akiko Shimamura, Katarzyna Albrecht, Brigitte Lausen, Anne-Grete Becherstein, Ulf Tedgard, Alexander Puzik, Paola Quarello, Ugo Ramenghi, Marjole Bartels, Heinz Hengartner, Roula A Farah, Mahasen Al Saleh, Amir Ali Hamidieh, Wan Yang, Etsuro Ito, Hoon Kook, Galina Ovsyannikova, Leo Kager, Pierre-Emmanuel Gleizes, Jean-Hugues Dalle, Brigitte Strahm, Charlotte M Niemeier, Jeffrey M Lipton\*, Thierry M Leblanc\*, on behalf of the international Diamond-Blackfan anaemia syndrome guideline panel†



Therapeutic Patient Education : HPN Patient

- Prescription advice sheet (pegcetacoplan, ravulizumab, iptacopan)

All documentation to download: [www.aplasiemedullaire.com](http://www.aplasiemedullaire.com)



# French reference center for AA : ASH meeting ABSTRACTS

<p>Long-term outcome of unrelated cord blood transplantation in patients with idiopathic refractory severe aplastic anemia: a nationwide phase 2 study Stéphanie Clugston</p>	<p>Oral presentation</p>
<p>Eltrombopag added to standard immunosuppressive treatment improves long-term outcomes as front line therapy for severe aplastic anemia: final 2-year analysis of the EBMT SAAWP RACE study Antonio Risitano</p>	
<p>Dynamics of Oligoclonal Hematopoiesis in Severe Aplastic Anaemia Patients Undergoing Immunosuppressive Treatment: Longitudinal Somatic Mutation Analysis from the EBMT RACE Trial A Kulasekararaj</p>	
<p>Efficacy and Safety of Pegcetacoplan in PNH Patients with Extra-Vascular Hemolysis Under Anti-C5: The Real-Life Experience of the National French Reference Center Flore Sicre</p>	<p>Poster presentation</p>
<p>Up-front Matched Unrelated Donor Transplantation in Pediatric Patients with Idiopathic Aplastic Anemia: a phase II feasibility study Jean-Hugues Dalle</p>	
<p>Recursive partitioning as a tool for differential diagnosis between acquired and inherited bone marrow failure syndromes (BMF) Eléonore Kaphan</p>	
<p>Upfront HSCT with an alemtuzumab based conditioning regimen in children with acquired aplastic anemia: a retrospective study from the SFGM-TC Arthur Sterin</p>	
<p>Etude du pourcentage relatif de PNN de type II et la survenue de thromboses, étendue à l'ensemble des patients de l'Observatoire National des clones HPN présentant un clone de plus de 1% Magali Le Garff-Tavernier &amp; Oriane Wagner-Ballon</p>	
<p>HEMATOLOGICAL LANDSCAPE of ADULT PATIENTS with DIAMOND-BLACKFAN ANAEMIA SYNDROME (DBAS): RESULTS FROM the FRENCH DBA COHORT Thierry Leblanc</p>	

Paris, 5th Annual Meeting, 4 October 2024



centre de référence  
maladies rares

APLASIE MÉDULLAIRE  
centre de référence

Pensez à proposer cette étude à vos patients

*Notice d'information*  
**Asthénie Chronique et fonctionnement cognitif-  
EMAC-FCog (n°2022-A01481-42)**

**Introduction**

Nous vous contactons car vous souffrez d'AM/HPN et nous cherchons à étudier la nature et la sévérité des éventuelles difficultés cognitives, attentionnelles qui pourraient être liées à votre état d'épuisement. Ainsi, dans cette étude, qui se déroulera en ligne, on vous proposera d'identifier la couleur de l'encre dans laquelle sont écrits des mots, en répondant à l'aide de deux touches du clavier d'un ordinateur. Vous aurez aussi à répondre à un questionnaire d'évaluation de votre état d'épuisement (Échelle Multidimensionnelle d'Asthénie Chronique - EMAC). Vos réponses sont strictement anonymes.

**bleu**      **vert**      **jaune**      **rouge**  
bleu      vert      jaune      rouge

**De quoi s'agit-il dans cette étude ?**

Nous aurons aussi besoin de certaines informations: âge (18 à 60 ans), genre, niveau d'étude, votre statut professionnel, statut marital, durée de votre état d'épuisement, diagnostic et taux d'hémoglobine.

Votre participation est volontaire.


Après avoir signifié votre acceptation, vous pouvez, à tout moment, mettre un terme à votre participation en informant l'investigateur. Les données recueillies à cette occasion sont confidentielles et votre anonymat est garanti lors de la publication des résultats.

Cette étude uniquement en ligne dure environ 40 minutes, y compris les petites pauses dont vous pourriez avoir besoin pour vous reposer. Cette étude ne présente aucun risque prévisible.

**Comment accéder à cette étude?**


Si vous souhaitez participer à cette étude, merci de vous connecter avec un **ordinateur fixe ou portable** (pas de tablette ni de téléphone) disposant d'une **connexion Internet stable**, en copiant-collant le lien: <https://www.psytoolkit.org/c/3.4.6/survey?s=8tLxO>

Nous restons à votre disposition pour tout renseignement complémentaire ou envoi du lien vers la recherche : [Ingrid.Banovic@univ-rouen.fr](mailto:Ingrid.Banovic@univ-rouen.fr) (objet: EMAC HPN)




Paris, 9th Annual meeting , 4 Octobre 2024



 Voir toutes les photos

+ Ajouter à



 Modifier et créer



La team aplasie





# French reference center for AA: annual meeting



APLASIE MÉDULLAIRE  
centre de référence

8h45 à 17h

## APLASIES MÉDULLAIRES CONSTITUTIONNELLES

- **Actualités physiopathologie Blackfan-Diamond** (*Lydie Da Costa*)
- **Syndrome de Ghosal** (*Flore Sicre de Fontbrune*)
- **Prise en charge IBMF rares** (*Mony Fahd*)
- **Thérapie génique dans ABD/FA : mythes ou réalités** (*Thierry Leblanc*)

HPN - Actualités de la prise en charge (*Richard Kelly, Leeds, UK*)



INSCRIPTION GRATUITE  
OBLIGATOIRE

## APLASIES MÉDULLAIRES ACQUISES ET SITUATIONS PARTICULIÈRES

- **Aplasia du sujet âgé** (*Régis Peffault de Latour*)
- **Aplasia et grossesse** (*Eléonore Kaphan*)
- **Aplasia de l'enfant : premières lignes immunosuppresseurs** (*Bénédicte Bruno*), **greffe 10/10** (*Arthur Sterin*). **Table ronde** : *Jean-Hugues Dalle*





**APLASIE MEDULLAIRE**  
centre de référence

---

## *Patients' Voice*

---



# Association Française de la Maladie de Fanconi

- **Création en 1990 ; 100-150 adhérents/année** (300-350 malades) ; lien avec 100 familles
- **Missions** : Informer, Aider et soutenir, Favoriser la recherche
- **CA** : 11 membres, parents d'enfants malades ou patients adultes
- **Conseil scientifique**
- **Moyens financiers**
  - **Budget** : 90 000€ à 120 000 € (uniquement par **collecte individuelle de dons** ) ; 15 **familles très investies** : collectes de 1 000€ à 45 000€ ; peu de charges (0 salarié)
- **Information sur la MF** (toute info médicale est validée par le CR)
  - **Site web + Lettres d'info + Bulletin** : libre accès + diffusion 2000 pers.
  - **Dépliants** : présentation MF + coordo. Centre de référence + appel dons (moelle...)
  - **Guide sur la prise en charge de la MF avec toutes les atteintes associées** : réalisation FCF (USA) ; traduction avec « relecture » par médecins CR
- **Actions** (menées seul et en coopération)
  - **Ecoute + financement soutien psy** aux familles
  - **Remboursement** aux familles : « reste à charge » sous condition
  - **Soutien majeur à la recherche clinique et fondamentale** : 4 AAP depuis 2014 pour près de 800 000€ (3 projets financés en 2024) + « bourses » pour jeunes médecins
  - **Création d'un réseau européen FA Europe** : assoc. + fondations + « charities »
  - **1<sup>er</sup> journée scientif. européenne sur la maladie de Fanconi** à l'hôp. St Louis 05/2024

2004



Association  
**HPN France**  
**Aplasia Médullaire**  
*Hémoglobine Paroxystique Nocturne*  
*Aplasia Médullaire*  
**Maladies rares du sang**

**Informer**  
les patients  
et leurs familles

**Sensibiliser**  
au don du sang, plaquettes  
et moelle osseuse

**Connecter**  
les patients entre eux

**Réconforter**  
et soutenir

**Assister**  
les malades dans leurs  
démarches administratives

**Aider**  
la recherche

Ensemble nous sommes plus forts!

Aidez-nous,  
faites un don!



Association HPN France - Aplasia Médullaire  
Hôpital Saint-Louis  
Service Hématologie Greffe de moelle T3  
1 avenue Claude Vellefaux - 75475 Paris Cedex 10  
contact@hpnfrance.com

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

 HPNFranceAplasiaMedullaire  @HPNFranceAM

2024

**L'Association HPN France - Aplasie Médullaire a été créée en 2004** par de jeunes patients, leurs familles et des professionnels de santé.

Composée **uniquement de bénévoles**, notre association est dédiée à l'Hémoglobulinurie Paroxystique Nocturne et à l'Aplasie Médullaire Idiopathique.

Nous travaillons tous ensemble pour **améliorer la connaissance** sur ces maladies, **faire progresser la recherche** et **apporter du soutien** aux personnes atteintes de ces pathologies et à leur entourage.

## nos missions

Soutenir la  
recherche

Informer  
Conseiller  
Soutenir  
Les malades et  
leur proches

Mettre en  
relation les  
membres

Sensibiliser le  
grand public

Assister et apporter de l'aide dans les  
démarches administratives.

## 12 ans de soutien à la recherche sur l'HPN et l'Aplasie Médullaire grâce à la générosité de nos membres et leurs mobilisations !



	2 012	2 013	2 014	2 015	2 016	2 017	2 018	2 019	2 020	2 021	2 022	2 023	Total 12 ans
Dons recus pour la recherche	15 285	6 373	14 002	9 634	19 612	13 016	15 478	14 406	15 006	13 657	13 423	12 220	162 113
Versements pour la recherche	15 000	0	5 000	10 000	10 000	0	18 000	0	5 000	50 000	0	0	113 000
Solde annuel	285	6 373	9 002	-367	9 612	13 016	-2 522	14 406	10 006	-36 343	13 423	12 220	
Solde cumulé	285	6 658	15 660	15 293	24 905	37 922	35 400	49 806	59 812	23 470	36 893	49 113	

- 🔪 162 113 € collectés de 2012 à 2023
- 🔪 113 000 € versés à une dizaine de projets de recherche
- 🔪 2 projets débutés en 2022 en cours
- 🔪 49 113 € disponibles pour lancer de futur(s) projet(s) de recherche





# Mise en relation des patients et leur entourage

Association HPN France - Aplasie Médullaire

## 6<sup>e</sup> journée nationale d'information des patients et de leur entourage

Samedi 10 juin 2023

Mieux connaître l'Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne et l'Aplasie Médullaire Idiopathique et mieux vivre leur prise en charge  
Rencontrer des patients atteints des mêmes pathologies

FIAP Jean Monnet (FIAP Paris)  
30 Rue Cabanis, 75014 Paris

Pour vous inscrire gratuitement, scannez le QR code à gauche avec votre téléphone et remplissez le formulaire !



Bienvenue au Forum H.P.N & Aplasie Médullaire Idiopathique !

Bienvenue au Forum H.P.N & Aplasie Médullaire Idiopathique !

- Juridique et Administration  
14 sujets - 31 messages
- Sous-forums: Relations employeurs - Assurances - Retraite
- Médical et Traitements  
46 sujets - 224 messages
- Sous-forums: H.P.N - Aplasie Médullaire Idiopathique - Traitements - COVID-19
- Événements importants  
8 sujets - 27 messages
- Autres Sujets  
16 sujets - 93 messages

- **Forum privé sur notre site internet : <https://forum.hpnfrance.com/>**
  - 222 inscrits au forum depuis décembre 2020 dont une trentaine en 2024
  - 161 sujets d'échange, 5659 vues (au 03/10/2024)





- **Sensibilisation des jeunes aux dons de la moelle osseuse**
  - Julie Vuillermet, greffée il y a 4 ans, et Claire Haquin, sont venues témoigner à **Lyon** lors de la fête d'un établissement de 3800 élèves sur le thème « ce qui nous pousse à servir »
  - Important moment de partage avec des jeunes très intéressés, sur le don de moelle osseuse



■ **Stand au Grand Raid des Pyrénées**



■ **Aix-en-Provence**



■ **Lac d'Annecy**

# Aide et recours administratifs

169 DOSSIERS EN 8 ANS

2 dossiers par mois



12 N° du Bon à Savoir



- 47% : Assurance emprunteur, prévoyance, fiscalité, retraite, etc.
- 19% : Emploi ou RH : embauche, licenciement, temps partiel, prud'hommes et recours juridiques.
- 19% : MDPH, dont 41% de recours sur la décision « **Maladie rare, éléments indispensables: les mots-clés et la manière d'aborder le dossier** »
- 15% : CPAM, dont 42% de recours sur la décision.





# A vos agendas



- Ouverture des inscriptions pour le Challenge des 20 ans** : à partir du 16/09/2024. Le challenge se déroulera du 4 au 17 octobre.



- Web-café sur le thème de la "Génécologie et Hématologie : Éclairages sur l'HPN et l'Aplasie Médullaire Acquisée"**, le mardi 22 octobre 2024 à 18h00. Avec le Dr Flore Sicre De Fontbrune et le Dr Malika Amellou.
- Web-café sur le thème de la "fatigue II"**, le samedi 30 novembre 2024 à 10h30. avec le Dr Louis Terriou et le Dr Ingrid Banovic Guigo.
- Web-café sur la "Prévention des infections dans l'HPN et dans l'aplasie médullaire"**, début janvier 2025. Avec le Dr Vincent Alcazer



 **La 7<sup>ème</sup> Journée nationale d'information des patients et leurs entourages,**

**le Samedi 28 juin 2025**