CeRAMIC
centre de référence aplasies médullaires

Journée du CR aplasies médullaires acquises et constitutionnelles

MaRIH
Filière de santé Maladies Rares ImmunoHématologiques

centre de référence
maladies rares

Paris, 10ème journée annuelle CR, 3 Octobre 2025

Le centre de référence

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

Constitutif (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)

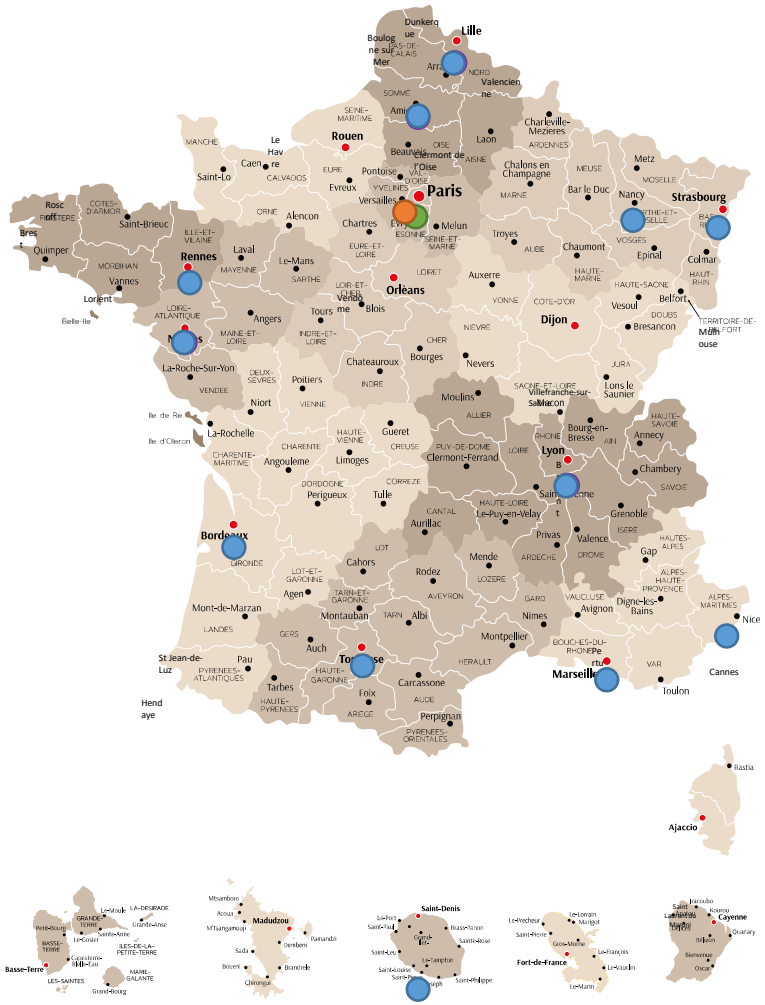
Bordeaux Dr Edouard Forcade (adulte)
Dr Marie Angoso (pédiatrie)

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

Laboratoire de référence de l'Anémie de Blackfan-Diamond, Pr Lydie Da Costa, Paris

Laboratoire d'Evaluation de la longueur des télomères, Dr Elodie Lainey, Paris

Laboratoire de référence des Téloméropathies
Pr Caroline Kannengiesser, Paris

Laboratoire de référence d'Explorations du Complément
Pr Frémaux-Bacchi, Paris

Laboratoires de référence Recherche et quantification de clone HPN , Pr Oriane Wagner-Ballon (Paris), Dr Magali Legarff-Tavernier (Paris), Dr Bernard Drenou (Mulhouse)

Associations de patients

CeRAMIC
centre de référence aplasies médullaires

centre de référence maladies rares

Coordination : Isabelle Brindel, Julie Caignart, Lynda Maafa,

CR Aplasies Médullaires – le site internet et une adresse générique

S'informer : www.aplasiemedullaire.com

Accès Espace professionnel , sur demande

Nous joindre : cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr

CR Aplasies Médullaires – expertise et recours

www.aplasiemedullaire.com

RCP tous les 1er et 3 ème mercredis du mois

New : rcp.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr

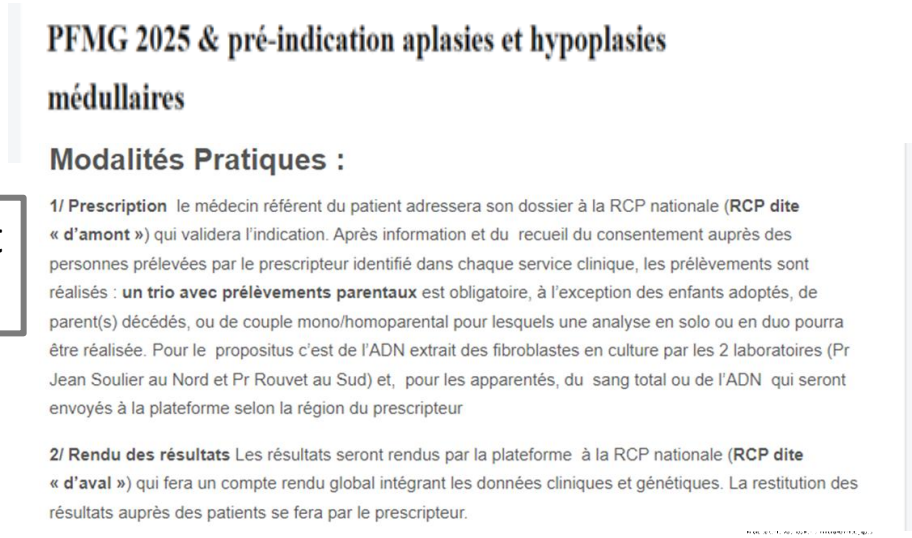
New

2025 : ETP « Vivre pleinement avec son HPN »

HPN HOPE

CeRAMIC
centre de référence aplasies médullaires

RCP d'amont et d'aval


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

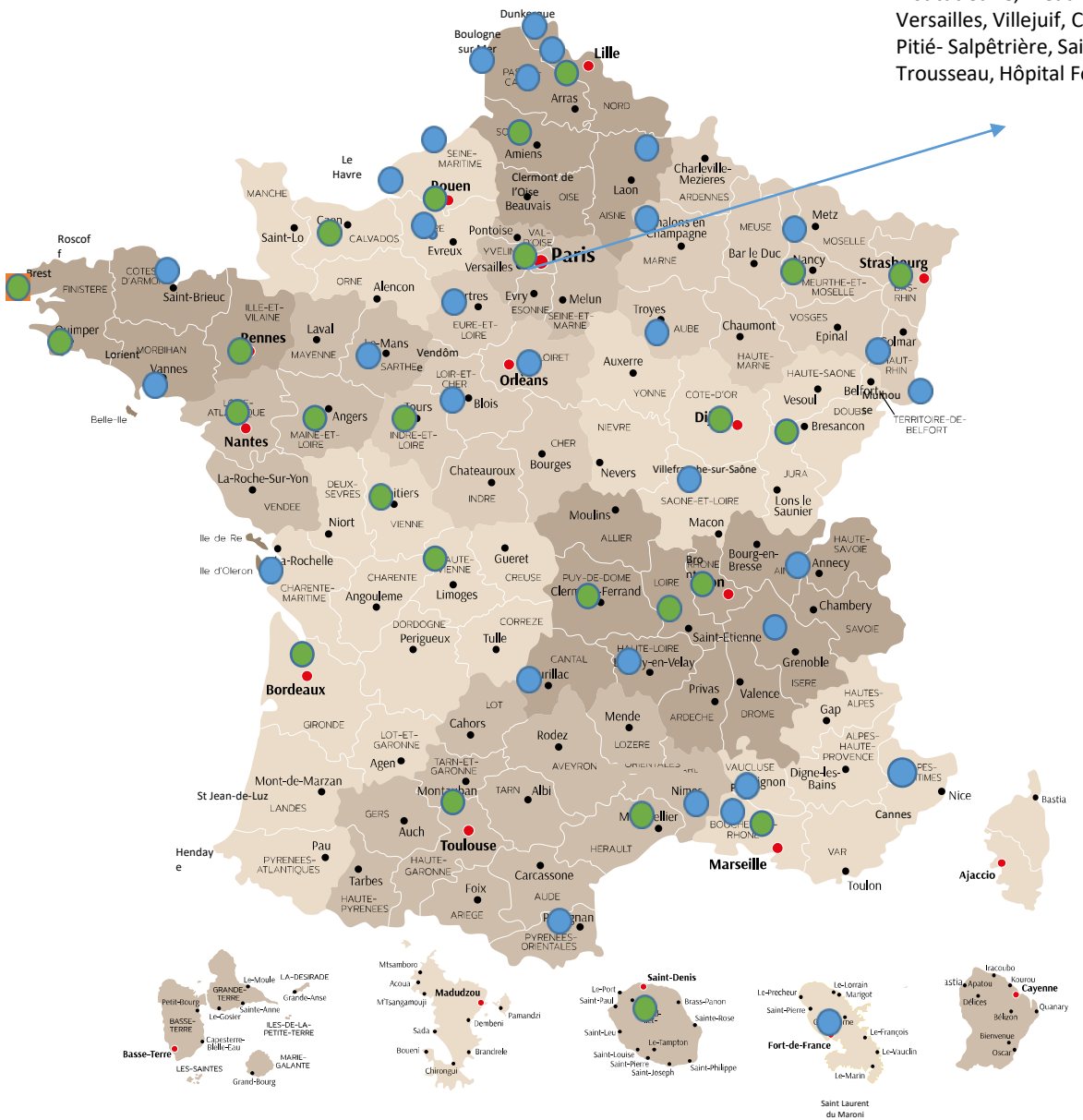
2/ Rendu des résultats Les résultats seront rendus par la plateforme à la RCP nationale (**RCP dite « d'aval »**) qui fera un compte rendu global intégrant les données cliniques et génétiques. La restitution des résultats auprès des patients se fera par le prescripteur.

Observatoire RIME : Notre réseau

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, Antony

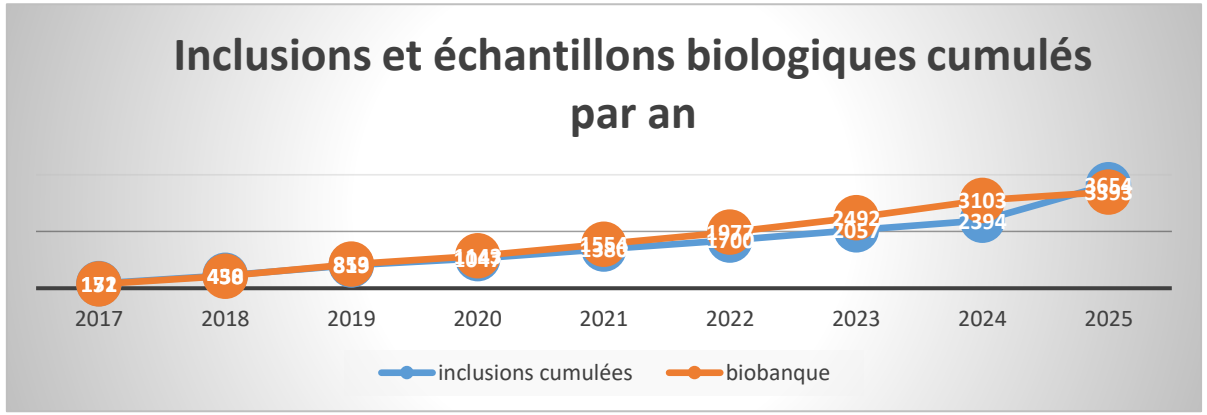
110 Sites actifs (adulte et pédiatrique)

- Centre adulte
- Centre mixte (adulte/pédiatrie)



CR Aplasies Médullaires – Recherche (1/2)

- **Observatoire RIME**



- **Valorisation : études rétrospectives (COPIL)**

  - FA : cancer solide /Fertilité /Histoire naturelle
  - Téloméropathie et atteinte hépatique (*publiée*)
  - Phénotype desTinf2 dans la population pédiatrique
  - Expérience SAMD9/SAMD9L
  - Anémie de Blackfan-Diamond, phénotype- complications &traitements (*soumis à publication Blood*)
  - Devenir des AMA réfractaires adultes & pédiatriques (*présentations JA 2025*)
  - Score diagnostic pour distinguer formes acquises –formes constit (*publication acceptée*)
  - Prévalence &évolution clone HPN dans les AMA en pédiatrie , en cours
  - The International Consortium on Aplastic Anemia Risk Score (ICAARIS) model, *en cours*
  - Etudes en vie réelle (Iptacopan, Pegcetacoplan , Danicopan …) *en cours*

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 maladie de Fanconi*

CR Aplasies Médullaires – Recherche (2/2)

- **Des études prospectives thérapeutiques,** *en cours*
  - ***Institutionnelles***

HaploFanconi (FS), observationnelle, allogreffe selon PNDS, **8 inclus**/18, 6 mois à 60 ans

Survie globale à 2 ans des patients en impasse thérapeutique sur le plan hématologique du fait de l'absence de donneur HLA identique et ayant reçu une greffe haploidentique

HaploEmpty (RPL)/PHRC 19), AM réfractaire /3 à 35 ans ou en rechute **27 pts** /31 inclus

APARR (RPL/ PHRC 22), allogreffe CSH MO (géno, 10/10, haplo) dans AMA /40-60 ans réfractaire ou en rechute, taux de GRFS à 2ans, **5 inclus** sur 52 pts attendus

ERAA (SP/RPL), PHRC obtenu, efficacité de l'Emapalumab (anti-IFNγ/SOBI) dans AMI réfractaire ou en rechute, taux de réponse hématologique à 6 mois, 16 inj sur 45 jours, 25 pts attendus – 2ème semestre 2026

Essai PHRC 2019 à publier:

UpFront (JHD),Faisabilité allogreffe-MUD 10/10 en première intention chez des enfants AMI, 16 pts–Arrêt post AI

  - ***Pharma***

CLNP023C12001B: Roll Over Extension study

PNH Registry, International PNH Interest Group

CR Aplasies Médullaires – Formation-information

- **PNDS 2023 mise en jour en cours 2025 – publication fin 2025**
- **Guideline internationale sur l'anémie de Blackfan-Diamond 202**
- **Documentations CRMR** consultables /téléchargeables sur site aplasie médullaire
  Livrets patients – MAJ du livret HPN à venir – Maladie de Fanconi & greffe …
  Fiche de conseil de prescription
  Fiche orphanet urgence
  Carte urgence mise à jour avec flash code

  Mais aussi ..

Accueil de médecins étrangers via EuroBloodNet
Présence aux journées des associations

Merci à tous de garder vos micros coupés

Avec les soutien institutionnel

NOVARTIS ALEXION sobi neovii SAMSUNG BIOEPIS

MATIN

- **Introduction** - Régis Peffault de Latour, Paris
- **Présentation de l'ETP-HPN** - Isabelle Brindel et Elise Kiwan, Paris
- **HPN : Quels patients sont éligibles aux proximaux ?** - Flore Sicre de Fontbrune, Paris
- **Aplasies médullaires : actualités thérapeutiques hors tri-thérapies** - Régis Peffault de Latour
- **Devenir des aplasies médullaires acquises réfractaires à un traitement immunosuppresseur en pédiatrie** - Marlène Pouthier, Paris **et chez l'adulte** - Edouard Forcade, Bordeaux
- **PFMG : Retour sur les pré-indications aplasies et hypoplasies médullaires** - Caroline Kannengiesser et Ibrahima Ba, Paris

APRES-MIDI

- **Manifestations rares dans la maladie de Fanconi** - Flore Sicre de Fontbrune
- **Revue de la littérature : actualités HSCT & téloméropathies** - Mony Fahd, Paris
- **Présentation de la série française allogreffe & TINF2** - Bénédicte Bruno, Lille
- **Table ronde autour des indications de greffe dans les téloméropathies** - Mony Fahd, Bénédicte Bruno, Flore Sicre de Fontbrune
- **Comparaison du conditionnement par SAL versus Campath chez les adultes** - Jonathan Bordat, Paris

CeRAMIC
centre de référence aplasies médullaires

Parole aux associations de patients

MaRIH
Filière de santé Maladies Rares ImmunoHématologiques

centre de référence
maladies rares

Association
HPN France
Aplasie Médullaire
Hémoglobine Paroxystique Nocturne
Aplasie Médullaire
Maladies rares du sang
Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne
HPN
FRANCE
Aplasie Médullaire
Sensibiliser
au don du sang, plaquettes et moelle osseuse
Connecter
les patients entre eux
Réconforter
et soutenir
Informer
les patients et leurs familles
Assister
les malades dans leurs démarches administratives
Aider
la recherche
Ensemble nous sommes plus forts !
Aidez-nous,
faîtes un don !
Association HPN France - Aplasie Médullaire
Hôpital Saint-Louis
Service Hématologie Greffe de moelle T3
1 avenue Claude Vellefaux - 75475 Paris Cedex 10
contact@hpnfrance.com
HPNFranceAplasieMedullaire
@HPNFranceAM
www.hpnfrance.com

HPN France - Aplasie Médullaire

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'Hémoglobinurie 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.

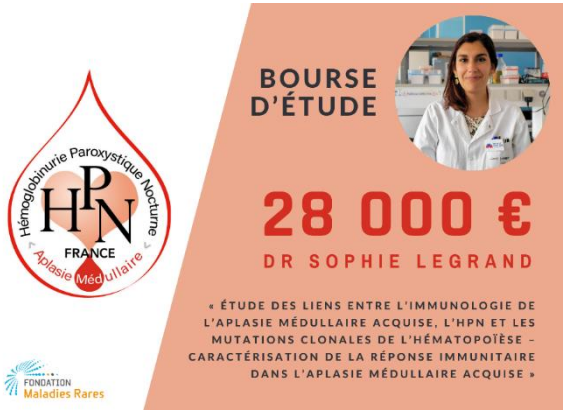
nos missions

- **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.**

Soutien à la recherche

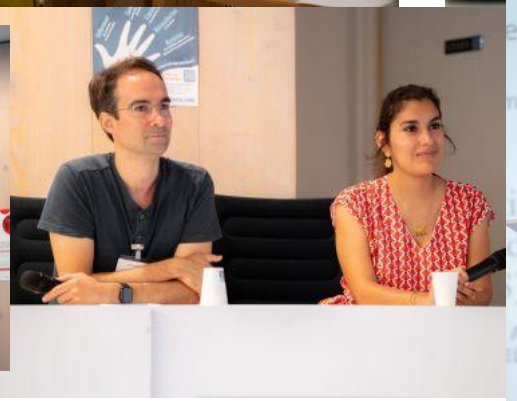
Plus de 20 ans de soutien à la recherche sur l'HPN et l'Aplasie Médullaire grâce à la générosité de nos membres et leurs mobilisations !

- **Entre 2012 et 2025**
  - **Plus 195 693 € collectés grâce à la générosité de nos membres et leurs mobilisations,**
  - **132 407 € versés à treize projets de recherche.**
  - **En 2025,**



- **Plus de 63 285 € disponibles pour lancer de futur(s) projet(s) de recherche**

Mise en relation des patients et leur entourage



- **Forum privé sur notre site internet : https://forum.hpnfrance.com/**
  - **264 inscrits** au forum depuis décembre 2020 dont une quarantaine en 2025
  - **183** sujets d'échange, 6 644 vues (au 28/09/2025)

Informer, soutenir et sensibilisation du grand public

- **Sensibilisation des jeunes aux dons de la moelle osseuse**
  - Julie Vuillermet, greffée il y a 5 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**

- **Course des Héros Paris 2025**

- **Journée internationale des maladies rares**

Aide et recours administratifs

17 N° du Bon à Savoir

- 43,4% : Assurance emprunteur, prévoyance, fiscalité, retraite, etc.
- 19% : Emploi ou RH : embauche, licenciement, temps partiel, prud'hommes et recours juridiques.
- 24,6% : MDPH, dont 35,9% de recours sur la décision « Maladie rare, éléments indispensables: les mots-clés et la manière d'aborder le dossier »
- 13% : CPAM, dont 42% de recours sur la décision.

Merci pour vos soutiens

MaRIH
Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

CeRAMIC
centre de référence aplasies médullaires

➥ Formation ETP (40Hs) pour 3 membres de l'Association HPN-AM France

➥ Bourse pour la réalisation de 2 BD sur l'aplasie Médullaire.

Animation d'atelier et stand CeRMIC à la 7e Journée nationale des patients et leur entourage

➥ Atelier: Qu'est-ce que l'ETP

➥ Atelier: Sophrologie

➥ Intégration de l'association dans le processus de la mise en place du projet ETP à l'Hôpital

Merci

https://hpnfrance.com/

contact.afmf@gmail.com
www.fanconi.com

AFMF

Association Française de la Maladie de Fanconi

Association loi 1901.

35 ans

~ 80 familles

Informer
Aider et soutenir
Favoriser la Recherche

~ 100 000 €

COURSE DES HEROS

Conseil scientifique

MaRIH
Filière de santé Maladies Rares ImmunoHématologiques

CeRAMIC
centre de référence aplasies médullaires

Informer

https://www.fanconi.com/

Actu-Fanconi
Juin 2025

Livret « Sanoa, le ninja élu »

Ecrivez-nous pour le recevoir chez vous!

Livret « léa, Téo et la bande des gêneurs »

Ecrivez-nous pour le recevoir chez vous!

Guide sur la maladie de Fanconi – Français – 5ème édition 2020

Livret sur la maladie de Fanconi du Centre de référence

Edition 2024

Nos actions

- Cellule d'**Ecoute** et groupes de **parole**.
  - **GAFF**
  - Aide pour les dossiers **MDPH**

- Organisation d'un **week-end des familles** /an
- **Aide financière** aux familles

- Diffuser des **avancées médicales** intéressantes et organiser des **webinaires**
- Soutien majeur à la **recherche clinique et fondamentale**
- Collaboration à la création d'un réseau

Notre Volonté

- Renforcer les relations et travailler en **étroite collaboration avec les centres de compétences** et les **médecins**

= relais précieux