ARGUMENTAIRE

Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)

APLASIES MEDULLAIRES ACQUISES ET CONSTITUTIONNELLES

Version de Juillet 2026

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence
APLASIES MEDULLAIRES ACQUISES ET CONSTITUTIONNELLES (CeRAMIC)
Il a servi de base à l'élaboration du PNDS
« APLASIES MEDULLAIRES ACQUISES ET CONSTITUTIONNELLES »

Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence www.aplasiemedullaire.com

CeRAMIC
centre de référence aplasies médullaires

MaRIH
Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

filière de santé maladies rares
Reconnue par le Ministère de la Santé

Sommaire

Liste des abréviations 3
Préambule 4
Champ du PNDS 4
Argumentaire 4
Stratégie de recherche bibliographique 4
Table 1 : Recommandations de Bonnes Pratiques ou protocoles existants 6
Table 2 : Études cliniques référencées 9
Tableau 3. Etudes cliniques 9
Annexe 1 : Listes des participants 15
Annexe 2 : Bibliographie 16

Liste des abréviations

AMA	Aplasie médullaire acquise
AMS	Aplasie médullaire sévère
ATGAM	Sérum anti-lymphocytaires de cheval
CR	Centre de référence
CsA	Ciclosporine A
CSH	Cellules souches hématopoïétiques
CSP	Cellules souches périphériques
ELT	Eltrombopag
GMO	Greffe de moelle osseuse
GVHa	Acute Graft versus host disease (maladie du greffon contre l'hôte aigu)
GVHc	Chronic Graft versus host disease (maladie du greffon contre l'hôte chronique)
HAS	Haute Autorité de Santé
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
SAAWP	Severe Aplastic Anemia Working Party
SAL	Sérum anti-lymphocytaire
SFGM-TC	Société francophone de greffe de moelle et de thérapie cellulaire

Préambule

Le PNDS « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Champ du PNDS

Ce PNDS ne concerne pas les pancytopénies survenant dans les suites immédiates d'une chimiothérapie antimitotique, ainsi que les cytopénies isolées (anémies, thrombopénies et neutropénies) acquises ou congénitales et les cytopénies réfractaires (syndromes myélodysplasiques) qui sont en dehors du champ d'expertise reconnu pour le centre de référence maladies rares « aplasies médullaires acquises et constitutionnelles ».Les évolutions clonales vers des syndromes myélodysplasiques et leucémies aigues des insuffisances médullaires constitutionnelles et acquises sont par contre traitées, de même que les complications extra-hématologiques en rapport avec ces pathologies.

Argumentaire

Stratégie de recherche bibliographique

La recherche documentaire a été réalisée en utilisant successivement les mots-clefs suivants :

- Aplastic anemia
- Bone marrow failure
- Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria
- Fanconi anemia
- Blackfan-Diamond anemia
- Short telomeres syndrome (dyskeratosis congenita)
- SAMD9/SAMD9L syndrome
- MECOM syndrome
- Ghosal syndrome
- Oncostatin M syndrome
- Amegacaryocytic thrombopenia ,
- MPL
- THPO
- ERCC6L2
- LIG4 genes
- SRP72
- DDX41
- DNAJC21
- DNALIG4
- ERG
- NUF2

Les bases de données consultées :

- PubMed (https://pubmed-ncbi-nlm-nih-gov.proxy.insermbiblio.inist.fr/)
- Orphanet (https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=FR

- Les sources principales utilisées par le groupe de travail pluridisciplinaire (Annexe 1) pour la rédaction de ce guide ont été les suivantes :
-
- les précédents textes PNDS élaborés et publiés en 2009, 2019 et 2023 qui ont servi de base de travail à cette mise à jour,
- les principales recommandations internationales de prise en charge de l'aplasie médullaire acquise et constitutionnelle (Table 1)
- les méta-analyses, essais cliniques et études de cohortes (revue non exhaustive) publiés dans la littérature (PubMed) entre 2019 et 2023 concernant les modalités du diagnostic, les caractéristiques et le traitement des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles et de l'Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne (HPN) de l'adulte et de l'enfant (Table 2)
- les documents des sites Internet Orphanet, de la Société Française d'Hématologie, de la Société d'Immuno-Hématologie Pédiatrique (SHIP) et du groupe pédiatrique de la Société Francophone de Greffe de moelle et de Thérapie Cellulaire (SFGM-TC)
- les recommandations de cette nouvelle version actualisée du PNDS ont été élaborées et validées par le groupe de travail pluridisciplinaire incluant des hématologues adultes et pédiatres, des médecins biologistes, avec une relecture critique d'un groupe de spécialistes de la prise en charge de l'aplasie médullaire, des représentants des associations de patients, des laboratoires de diagnostic associés au centre de référence et d'un médecin traitant
- pour les aspects thérapeutiques, différents grades de recommandations ont été émis, en fonction des données de la littérature selon les niveaux de preuves explicités dans le tableau ci-dessous (référence de la Haute Autorité de Santé - HAS 2013) (table 2)

Langues retenues : anglais, français

Table 1 : Recommandations de Bonnes Pratiques ou protocoles existants

Auteur, Année Référence Pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Risitano AM, Peffault de Latour R.Br J Haematol 2022. doi: 10.1111	Prise en charge d'une HPN dans le futur	Recherche Pubmed sur la thématique	Groupe européen de travail sur l'aplasie médullaire (SAAWP of EBMT)	non	Patient atteint d'HPN	Publication
Cuccuini W et al., Curr Res Transl Med. 2023 Oct-Dec;71(4):103423. doi: 10.1016	Cytogenetics in the management of bone marrow failure syndromes: Guidelines from the Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH).		Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH).	non	Aplasies médullaires acquises, HPN, Aplasies médullaires constitutionnelles (maladie de Fanconi, Téloméropathies, syndrome de l'anémie de blackfan diamond, GATA2, ; syndrome de Shwachman-Diamond syndrome SAMD9/SAMD9L, cytogénétiques	Publication PMID: 38016422
Peffault de Latour R,	Identifier rapidement et prédire la progression clonale de la moelle osseuse ; prise en charge thérapeutique dans cette situation	Recherche Pubmed sur la thématique	oui	non	Patient atteint de la maladie de Fanconi	PNDS AM , versions 2019/ 2023/2026

5ème édition, 2020 Fanconi anemia research fund	Maladie de Fanconi : Guide de la prise en charge clinique		Experts du CR aplasies médullaires Fanconi Anemia Research Fund	oui	Patient atteint de la maladie de Fanconi	Guide Fanconi version 2020
Gurnari et al.,- Lancet Haematol. 2023 Dec;10(12):e994-e1005. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00265	Germline predisposition traits in allogeneic hematopoietic stem-cell transplantation for myelodysplastic syndromes: a survey-based study and position paper on behalf of the Chronic Malignancies Working Party of the EBMT.		Working party de l'EBMT	non	Myélodysplasies	Publication PMID: 37898151
Wlodarski MW et Thierry Leblanc	Diagnostic, traitement et suivi du syndrome d'anémie de Diamond-Blackfan : déclaration de consensus international		Consensus international piloté par membre du CRMR CeRAMIC	Non	Patient atteint du syndrome d'anémie de Blackfan - Diamond	Publication
Adrianna Vlachos, Ellen Muir. Blood 2010. doi: 10.1182	Prise en charge diagnostic, thérapeutique (transfusions et chélation du fer, corticostéroides, GMO)			Non	Patient atteint de l'anémie de Blackfan - Diamond	
Diaz-de-Heredia, C et al., Bone Marrow Transplant. 2021. doi: 10.1038	Recommendations sur la prise en charge de l'allogreffe de CSH dans l'anémie de Blackfan Diamond-		Groupe européen de travail sur l'aplasie médullaire (SAAWP of EBMT)	Non	Patient atteint de l'anémie de Blackfan - Diamond	

Strahm & al, Blood Advances 2020	Recommandations sur la prise en charge de l'allogreffe de CSH dans l'anémie de Blackfan Diamond-		Recommandations Franco-Allemandes	Non	Patient atteint de l'anémie de Blackfan - Diamond	
Flore Sicre de Fontbrune, Thierry Leblanc	Fiches urgences « ORPHANET »		Oui Experts du CR			Bonnes pratiques en cas d'urgence / HPN *Bonnes pratiques en cas d'urgence /Aplasie médullaire* Bonnes pratiques en cas d'urgence / Maladie de Fanconi Bonnes pratiques en cas d'urgence / Syndrome de l'Anémie de Blackfan-Diamond

Table 2 : Études cliniques référencées

Pour les aspects thérapeutiques, les différents grades de recommandations indiqués suivent les niveaux de preuves explicités dans le tableau ci-dessous (référence de la Haute Autorité de Santé - HAS 2013)

Grade des recommandations	Niveau de preuve scientifique fourni par la littérature
A Preuve scientifique établie	Niveau 1 - essais comparatifs randomisés de forte puissance ; - méta-analyse d'essais comparatifs randomisés ; - analyse de décision fondée sur des études bien menées.
B Présomption scientifique	Niveau 2 - essais comparatifs randomisés de faible puissance ; - études comparatives non randomisées bien menées ; - études de cohortes.
C Faible niveau de preuve scientifique	Niveau 3 - études cas-témoins.
	Niveau 4 - études comparatives comportant des biais importants ; - études rétrospectives ; - séries de cas ; - études épidémiologiques descriptives (transversale, longitudinale).

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Scheinberg P, et al., N Engl J Med. 2011 . doi: 10.1056/	Identifier le meilleur type de sérum anti lymphocytaire	Grade A	Aplasie médullaire sévère	Comparaison SAL lapin /SAL cheval (ATGAM)	Survie et réponse hématologique	Traitement par SAL –cheval en 1ère en termes de taux de réponse hématologique et de survie
Peffault de Latour R et al., Am J Hematol. 2018 . doi: 10.1002	Sérum anti-lymphocytaire de cheval	Etude rétrospective portée par le CR aplasies médullaires - Grade C	AMA	-	Survie à 5 ans	90 % pour les formes non sévères
Peffault de Latour et al., NEJM 2022 .doi: 10.1056	Ajout Eltrombopag au SAL-ciclosporine en traitement de première ligne dans l'AMS chez l'adulte	Grade A	AMS, adulte	SAL de cheval) + CsA *versus* ATGAM + CsA + ELT		Augmentation réponse globale d'environ 30% à 6 mois (médiane réponse à 3 mois (versus 9 mois avec le traitement standard ATGAM-CsA
Groarke et al., BJH 2021. doi: 10.1111	Intérêt de l'ajout de Eltrombopag en première ligne dans l'AMS chez l'enfant	Grade C	AMS, pédiatrique	SALcheval+CSA+ELT versus cohorte historique SAL cheval-CsA	Survie globale et réponse hématologique	Pas de différence significative dans le taux de réponse globale ou le taux de réponse complète à 6 mois.

Contejean et al.,Haemat ol. 2018. doi: 10.3324	Evaluer l'efficacité et la tolérance et facteurs prédictifs de survie et de réponse	Grade C	AMA chez le sujet âgé	-	Survie et réponse hématologique	Traitement de référence SAL-CsA-ELT si pas comorbidités cardiovasculaires ou rénales ou un risque de perte d'autonomie trop élevée
Lengline et al., Haematologica. 2018. doi: 10.3324 Olnes et al., N Engl J Med. 2012. doi: 10.1056 Desmond et al., Semin Hematol 2015. doi: 10.1053	Intérêt à utiliser l'ELT dans AMS réfractaire	Grade C	AMA en rechute ou réfractaire, non éligible SAL ou greffe	-	Réponse hématologique	Bénéfice à utiliser ELT en monothérapie ou avec CsA chez les patients de plus de 65 ans
Fan X et al., Blood Adv 2020 doi: 10.1182		Grade B –étude de phase II	AM modérée	Escalade de dose de l'ELT	Taux de réponse à 20 semaines	Bonne tolérance. Pas de différence notable en efficacité par rapport au traitement standard SAL-CsA
Konopacki et al., Haematologica 2012 doi: 10.3324	Suivi à long terme patients allogreffés dans AMS	Grade C	AMS chez les patients de moins de 40 ans	Allogreffe de CSH, donneur géno-identique	Survie à long terme	> 80%, voire 90% chez les très jeunes
Champlin et al., Blood 2007. doi: 10.1182	Conditionnement pour greffe géno-identique	Grade A	AMS	Conditionnement cyclophosphamide seul *versus* cyclophosphamide + SAL -donneur génoidentique	Prise de greffe Survie à 5 ans	Diminution de 5% de la probabilité de non prise /rejet avec conditionnement SAL + cyclophosphamide à forte dose
Schrezenmeier et al., Blood 2007. doi: 10.1182	Influence de la source de CSH sur la survenue de GvH	Grade A	AMS	CSP *versus* moelle Osseuse- greffe génoidentique	Taux de GVH	Réduction du risque de GVH, de même que la durée de la prophylaxie par ciclosporine avec les cellules de moelle osseuse

Bacigalupo et al., Haematologica 2012. doi: 10.3324	Influence de la source de CSH sur la survenue de GvHY compris chez le sujet plus âgé	Grade A	AMA	CSP *versus* moelle Osseuse- greffe génoidentique	Survie	Cellules de moelle osseuse à utiliser quel que soit l'âge ; réduction du taux de GvHa et GVHc
Goronkova, Olga, Galina Novichkova, Tatiana Salimova, et al. 2023. « Blood Advances 7 (6): 953-62. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2021006716.	Efficacy of Combined Immunosuppression with or without Eltrombopag in Children with Newly Diagnosed Aplastic Anemia ».	Grade A	AMA	Eltrombopag en 1ere ligne enfant	Benefice sur la vitesse de reponse	Pas de bénéfice à long terme
Tichelli, André, Régis Peffault de Latour, Jakob Passweg, et al. 2020. Haematologica 105 (5): 1223-31. https://doi.org/10.3324/haematol.2019.222562	« Long-Term Outcome of a Randomized Controlled Study in Patients with Newly Diagnosed Severe Aplastic Anemia Treated with Antithymocyte Globulin and Cyclosporine, with or without Granulocyte Colony-Stimulating Factor: A Severe Aplastic Anemia Working Party Trial from the European Group of Blood and	Grade B	AMS	ATG, CsA +/- GCSF	Bénéfice à l'addition de GCSF à ATG CsA	Pas de bénéfice au GCSF, EFS à long terme de 25% après IST

	Marrow Transplantation ».					
de Latour et al., Blood. 2008	Histoire naturelle de l'HPN	Grade C	HPN	-	Evènements thrombotiques/ facteurs de risque Complications hémorragiques Infections Evolution clonale	2 sous-catégorie de maladie : HPN classique et HPN associée à une AMA Mêmes complications pour les 2 sous-catégories
Peter Hillmen et al., NEJM 2021, DOI: 10.1056/NEJMoa2029073	Pegcetacoplan versus Eculizumab in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	Grade A	HPN	Comparaison du pegcetacoplan versus anti C5 chez les patients mauvais répondeurs aux anti C5	Taux d'hémoglobine	Supériorité du pegcetacoplan par rapport aux antiC5
Peffault de Latour et al., NEJM 2024, DOI: 10.1056/NEJMoa2308695	Efficacité du traitement par iptacopan ches des patients HPN naifs ou en réponse incomplète par un anti-C5	Grade A	HPN	Comparaison de l'iptacopan versus bras contrôle par anti-C5	Réponse hématologique à 24 semaines	Patients non traités ou traités par un anti-C5 ave réponse incomplète : Augmentation d'au moins 2 points d'hb (85%) avec hémoglobine à plus de 12 g/dL(70%) et indépendance transfusionnelle (95%) Patients naifs : augmentation d'au moins 2 points d'hémoglobine (94%) et une hémoglobine à plus de 12g/dL (60%)
Höchsmann, Britta, Gloria F. Gerber, Wilhelm Leopold, et al. 2026. « Blood Advances 10 (9): 3067-74. https://doi.org/10.1182/bloo	Ravulizumab for Treatment of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria during Pregnancy ».	Grade B	HPN	Ravulizumab pendant la grossesse par rapport à l'eculizumab	Inocuité et efficacité	Pas d'effets indésirables, plus de grossesses à terme

dadvances.2025019253						
Kulasekararaj, Austin G., Anita Hill, Scott T. Rottinghaus, et al. 2019. Blood 133 (6): 540-49. https://doi.org/10.1182/blood-2018-09-876805	« Ravulizumab (ALXN1210) vs Eculizumab in C5-Inhibitor-Experienced Adult Patients with PNH: The 302 Study ».	Grade A	HPN	Ravulizumab chez les patients HPN sous eculizumab	Non infériorité	Le ravulizumab est au moins aussi efficace que l'eculizumab chez les patients sous eculizumab
Kulasekararaj, Austin, Morag Griffin, Caroline Piatek, et al. 2025. Blood 145 (8): 811-22. https://doi.org/10.1182/blood.2024026299.	« Long-Term Efficacy and Safety of Danicopan as Add-on Therapy to Ravulizumab or Eculizumab in PNH with Significant EVH ».	Grade A	HPN	Danicopan + anti C5 vs anti C5 seul chez les mauvais répondeurs aux antiC5	Taux d'hémoglobine à l'issue de la période de randomisation	Supériorité de la bithérapie
Sicre et al.,ERJ Open research 12, 2026	Efficacité et tolérance du danazol chez patients avec téloméropathies et atteinte hématologique ou pulmonaire	Grade A	Téloméropathies	Traitement par Danazol 800mg/j	Bénéfice à 12 mois sur la réponse clinique hématologique ou pulmonaire	Pour atteinte hématologique : augmentation de 1.5 point d'Hb Pour atteinte pulmonaire : Diminution de moins de 5% de la capacité vitale
Townsley, Danielle M., Bogdan Dumitriu, Delong Liu, et al. 2016. The New England	« Danazol Treatment for Telomere Diseases ».	Grade B	Téloméropathies	Danazol 800 mg/j	Bénéfice sur l'allongement des télomères	Réponse hématologique dans 66% des cas associée à un allongement des télomères sanguins

Journal of Medicine 374 (20): 1922-31. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1515319.						

Annexe 1 : Listes des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Régis Peffault de Latour, coordonnateur du centre de référence des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles, Service d'Hématologie greffe, Hôpital Saint-Louis, Paris en collaboration avec le Pr Thierry Leblanc, site constitutif du centre de référence de l'Hôpital Robert Debré à Paris.

Rédacteurs 2026 :

Dr Vincent Alcazer : Hématologie adulte, centre associé, Lyon
Dr Bénédicte Bruno : Hématologie pédiatrique, Centre de compétence, Lille
Dr Florian Chevillon : Hématologie AJA, Paris
Pr Lydie Da Costa : Laboratoire de référence de l'anémie de Blackfan-Diamond, Paris
Pr Jean-Hugues Dalle : Hématologie pédiatrique, Centre constitutif, Paris
Dr Mony Fahd : Hématologie pédiatrique, Centre constitutif, Paris
Pr Edouard Forcade : Service d'hématologie et de thérapie cellulaire, Bordeaux
Pr Caroline Kannengiesser, Laboratoire de référence génétique constitutionnelle de téloméropathies, Paris
Dr Elodie Lainey, Laboratoire de référence évaluation de la longueur des télomères, Paris
Dr Lise Larcher, Laboratoire de référence « diagnostic intégratif des aplasies médullaires », Paris
Pr Thierry Leblanc : Hématologie pédiatrique, Centre constitutif, Paris
Pr Régis Peffault de Latour : Hématologie greffe, Centre coordonnateur, Paris
Dr Cécile Renard, Hématologie-oncologie pédiatrique, centre de compétence, Lyon
Dr Flore Sicre de Fontbrune : Hématologie greffe, Centre coordonnateur, Paris
Pr Jean Soulier : Laboratoire de référence « diagnostic intégratif des aplasies médullaires », Paris

Groupe de travail multidisciplinaire 2026 :
Pr Catherine Paillard, Hématologie pédiatrique, centre de compétence, Strasbourg
Pr Virginie Gandemer, Hémato-oncologie pédiatrique, centre de compétence, Rennes
Dr Michael Loschi, Hématologie Adulte, centre de compétence, Nice
Dr Alice Garnier, Hématologie Adulte, centre de compétence, Nantes
Dr Laetitia Largeaud, Laboratoire d'Hématologie, Toulouse
Dr Jonathan Rosenblatt, Service d'Obstétrique, Hôpital Robert-Debré, Paris
Dr Hélène Mellerio, Service de Médecine de l'Adolescent, Hôpital Robert-Debré, Paris
Dr Ségolène Bertran, médecin généralise, Paris 1er
Mme Isabelle Lesage, Association AFMF
Mr Adel Ayad, Association HPN France-Aplasie Médullaire
Mr Marcel Hibert : Association ABD
Mme Loetitia Soler, Association Telomero Asso
Mme Isabelle Brindel : centre de référence des aplasies médullaires CeRAMIC

Déclarations des conflits d'Intérêts

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration publique d'intérêts. Les déclarations publiques d'intérêts sont en ligne et consultables sur le site internet du centre de référence ou sur le site de la DGOS. Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail pluridisciplinaire

La rédaction du PNDS a été réalisée lors de réunions physiques et par échanges de mails entre les membres du groupe de travail multidisciplinaire.

Annexe 2 : Bibliographie

Abkowitz, Janis L., Gerard Schaison, Farid Boulad, et al. 2002. « Response of Diamond-Blackfan Anemia to Metoclopramide: Evidence for a Role for Prolactin in Erythropoiesis ». Blood 100 (8): 2687-91. https://doi.org/10.1182/blood.V100.8.2687.

Acuña Mora, Mariela, Markus Saarijärvi, Philip Moons, Carina Sparud-Lundin, Ewa-Lena Bratt, et Eva Goossens. 2019. « The Scope of Research on Transfer and Transition in Young Persons With Chronic Conditions ». The Journal of Adolescent Health: Official Publication of the Society for Adolescent Medicine 65 (5): 581-89. https://doi.org/10.1016/j.jadohealth.2019.07.014.

Acuña Mora, Mariela, Carina Sparud-Lundin, Eva Fernlund, et al. 2022. « The Longitudinal Association between Patient Empowerment and Patient-Reported Outcomes: What Is the Direction of Effect? » PloS One 17 (11): e0277267. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0277267.

Aldebert, Clémence, Mony Fahd, Jacques-Emmanuel Galimard, et al. 2024. « Outcomes of Patients Undergoing Allogeneic Haematopoietic Stem Cell Transplantation for Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia; a Study on Behalf of the PDWP of the EBMT ». Bone Marrow Transplantation 59 (12): 1717-25. https://doi.org/10.1038/s41409-024-02416-x.

Alder, Jonathan K., Vidya Sagar Hanumanthu, Margaret A. Strong, et al. 2018. « Diagnostic Utility of Telomere Length Testing in a Hospital-Based Setting ». Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 115 (10): E2358-65. https://doi.org/10.1073/pnas.1720427115.

Alter, Blanche P. 2003. « Cancer in Fanconi Anemia, 1927-2001 ». Cancer 97 (2): 425-40. https://doi.org/10.1002/cncr.11046.

Alter, Blanche P., Gabriela M. Baerlocher, Sharon A. Savage, et al. 2007. « Very Short Telomere Length by Flow Fluorescence in Situ Hybridization Identifies Patients with Dyskeratosis Congenita ». Blood 110 (5): 1439-47. https://doi.org/10.1182/blood-2007-02-075598.

Alter, Blanche P., Neelam Giri, Sharon A. Savage, et Philip S. Rosenberg. 2009. « Cancer in Dyskeratosis Congenita ». Blood 113 (26): 6549-57. https://doi.org/10.1182/blood-2008-12-192880.

Altintas, Burak, Neelam Giri, Lisa J. McReynolds, Ana Best, et Blanche P. Alter. 2023. « Genotype-Phenotype and Outcome Associations in Patients with Fanconi Anemia: The National Cancer Institute Cohort ». Haematologica 108 (1): 69-82. https://doi.org/10.3324/haematol.2021.279981.

Armanios, Mary Y., Julian J. L. Chen, Joy D. Cogan, et al. 2007. « Telomerase Mutations in Families with Idiopathic Pulmonary Fibrosis ». The New England Journal of Medicine 356 (13): 1317-26. https://doi.org/10.1056/NEJMoa066157.

Auerbach, Arleen D. 2015. « Diagnosis of Fanconi Anemia by Diepoxybutane Analysis ». Current Protocols in Human Genetics 85 (avril): 8.7.1-8.7.17. https://doi.org/10.1002/0471142905.hg0807s85.

Ayas, Mouhab, Khawar Siddiqui, Abdullah Al-Jefri, et al. 2014. « Factors Affecting the Outcome of Related Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation in Patients with Fanconi Anemia ». Biology of Blood and Marrow Transplantation: Journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation 20 (10): 1599-603. https://doi.org/10.1016/j.bbmt.2014.06.016.

Bacigalupo, Andrea, Gerard Socié, Rose Marie Hamladji, et al. 2015. « Current Outcome of HLA Identical Sibling versus Unrelated Donor Transplants in Severe Aplastic Anemia: An EBMT Analysis ». Haematologica 100 (5): 696-702. https://doi.org/10.3324/haematol.2014.115345.

Bacigalupo, Andrea, Gerard Socie', Edoardo Lanino, et al. 2010. « Fludarabine, Cyclophosphamide, Antithymocyte Globulin, with or without Low Dose Total Body Irradiation, for Alternative Donor Transplants, in Acquired Severe Aplastic Anemia: A Retrospective Study from the EBMT-SAA Working Party ». Haematologica 95 (6): 976-82. https://doi.org/10.3324/haematol.2009.018267.

Bacigalupo, Andrea, Gérard Socié, Hubert Schrezenmeier, et al. 2012. « Bone Marrow versus Peripheral Blood as the Stem Cell Source for Sibling Transplants in Acquired Aplastic Anemia: Survival Advantage for Bone Marrow in All Age Groups ». Haematologica 97 (8): 1142-48. https://doi.org/10.3324/haematol.2011.054841.

Barbaro, Pasquale, et Aditi Vedi. 2016. « Survival after Hematopoietic Stem Cell Transplant in Patients with Dyskeratosis Congenita: Systematic Review of the Literature ». Biology of Blood and Marrow Transplantation: Journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation 22 (7): 1152-58. https://doi.org/10.1016/j.bbmt.2016.03.001.

Bartlett, Allison L., John E. Wagner, Blaise Jones, et al. 2024. « Fanconi Anemia Neuroinflammatory Syndrome: Brain Lesions and Neurologic Injury in Fanconi Anemia ». Blood Advances 8 (12): 3027-37. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2024012577.

Bazzo Catto, Luiz Fernando, Nidhi Aggarwal, Ruba Shalhoub, et al. 2025. « Clinical and Molecular Features of Immunodeficiency in Patients with Telomere Biology Disorders ». Blood 146 (10): 1187-93. https://doi.org/10.1182/blood.2024026735.

Beddok, Arnaud, Eunike Velleuer, Flore Sicre de Fontbrune, et al. 2025. « Strategies for Early Detection and Detailed Characterization of Oral Lesions and Head and Neck Squamous Cell Carcinoma in Fanconi Anemia Patients ». Cancer Letters 617 (mai): 217529. https://doi.org/10.1016/j.canlet.2025.217529.

Bernard, Fanette, Chakradhara Rao S. Uppungunduri, Stephan Meyer, et al. 2021. « Excellent Overall and Chronic Graft-versus-Host-Disease-Free Event-Free Survival in Fanconi Anaemia Patients Undergoing Matched Related- and Unrelated-Donor Bone Marrow Transplantation Using Alemtuzumab-Flu-Cy: The UK Experience ». British Journal of Haematology 193 (4): 804-13. https://doi.org/10.1111/bjh.17418.

Bessler, M., P. J. Mason, P. Hillmen, et al. 1994. « Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria (PNH) Is Caused by Somatic Mutations in the PIG-A Gene ». The EMBO Journal 13 (1): 110-17. https://doi.org/10.1002/j.1460-2075.1994.tb06240.x.

Bluteau, Olivier, Marie Sebert, Thierry Leblanc, et al. 2018. « A Landscape of Germ Line Mutations in a Cohort of Inherited Bone Marrow Failure Patients ». Blood 131 (7): 717-32. https://doi.org/10.1182/blood-2017-09-806489.

Bonfim, Carmem, Samantha Nichele, Gisele Loth, et al. 2022. « Transplantation for Fanconi Anaemia: Lessons Learned from Brazil ». The Lancet. Haematology 9 (3): e228-36. https://doi.org/10.1016/S2352-3026(22)00032-1.

Bordat, Jonathan, Felipe Suarez, Valérie Cormier-Daire, et al. 2024. « Low-Dose Non-Steroidal Anti-Inflammatory Drugs: A Promising Approach for the Treatment of Symptomatic Bone Marrow Failure in Ghosal Hematodiaphyseal Dysplasia ». Haematologica 109 (8): 2665-70. https://doi.org/10.3324/haematol.2023.284098.
Borie, R., C. Kannengiesser, N. Nathan, L. Tabèze, P. Pradère, et B. Crestani. 2015. « Familial Pulmonary Fibrosis ». Revue Des Maladies Respiratoires 32 (4): 413-34. https://doi.org/10.1016/j.rmr.2014.07.017.

Borie, Raphael, Laure Tabèze, Gabriel Thabut, et al. 2016. « Prevalence and Characteristics of TERT and TERC Mutations in Suspected Genetic Pulmonary Fibrosis ». The European Respiratory Journal 48 (6): 1721-31. https://doi.org/10.1183/13993003.02115-2015.

Bratt, Ewa-Lena, Mariela Acuna Mora, Carina Sparud-Lundin, et al. 2023. « Effectiveness of the STEPSTONES Transition Program for Adolescents With Congenital Heart Disease-A Randomized Controlled Trial ». The Journal of Adolescent Health: Official Publication of the Society for Adolescent Medicine, avril 7, S1054-139X(23)00114-3. https://doi.org/10.1016/j.jadohealth.2023.02.019.

Brodsky, R. A., L. L. Sensenbrenner, et R. J. Jones. 1996. « Complete Remission in Severe Aplastic Anemia after High-Dose Cyclophosphamide without Bone Marrow Transplantation ». Blood 87 (2): 491-94.

Brodsky, Robert A. 2021. « How I Treat Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». Blood 137 (10): 1304-9. https://doi.org/10.1182/blood.2019003812.

Brodsky, Robert A., Allen R. Chen, Donna Dorr, et al. 2010. « High-Dose Cyclophosphamide for Severe Aplastic

Anemia: Long-Term Follow-Up ». Blood 115 (11): 2136-41. https://doi.org/10.1182/blood-2009-06-225375.

Brown, Timothy J., Neil Barrett, Hu Meng, et al. 2023. « Nonsteroidal Anti-Inflammatory Drugs as a Targeted Therapy for Bone Marrow Failure in Ghosal Hematodiaphyseal Dysplasia ». Blood 141 (13): 1553-59. https://doi.org/10.1182/blood.2022018667.

Calado, R. T., J. N. Cooper, H. M. Padilla-Nash, et al. 2012. « Short Telomeres Result in Chromosomal Instability in Hematopoietic Cells and Precede Malignant Evolution in Human Aplastic Anemia ». Leukemia 26 (4): 700-707. https://doi.org/10.1038/leu.2011.272.

Calado, Rodrigo T., Jennifer Brudno, Paulomi Mehta, et al. 2011. « Constitutional Telomerase Mutations Are Genetic Risk Factors for Cirrhosis ». Hepatology (Baltimore, Md.) 53 (5): 1600-1607. https://doi.org/10.1002/hep.24173.

Calado, Rodrigo T., Joshua A. Regal, David E. Kleiner, et al. 2009. « A Spectrum of Severe Familial Liver Disorders Associate with Telomerase Mutations ». PloS One 4 (11): e7926. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0007926.

Calado, Rodrigo T., et Neal S. Young. 2009. « Telomere Diseases ». The New England Journal of Medicine 361 (24): 2353-65. https://doi.org/10.1056/NEJMra0903373.

Cammenga, Jörg. 2024. « Of Gains and Losses: SAMD9/SAMD9L and Monosomy 7 in Myelodysplastic Syndrome ». Experimental Hematology 134 (juin): 104217. https://doi.org/10.1016/j.exphem.2024.104217.

Campbell, Fiona, Katie Biggs, Susie K. Aldiss, et al. 2016. « Transition of Care for Adolescents from Paediatric Services to Adult Health Services ». Cochrane Database of Systematic Reviews 29 (4:CD009794). https://doi.org/doi:%252010.1002/14651858.CD009794.pub2.

Cancio, Maria, Kyle Hebert, Soyoung Kim, et al. 2022. « Outcomes in Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia ». Transplantation and Cellular Therapy 28 (2): 101.e1-101.e6. https://doi.org/10.1016/j.jtct.2021.10.009.
Carter, A., L. L. Robison, L. Francisco, et al. 2006. « Prevalence of Conception and Pregnancy Outcomes after Hematopoietic Cell Transplantation: Report from the Bone Marrow Transplant Survivor Study ». Bone Marrow Transplantation 37 (11): 1023-29. https://doi.org/10.1038/sj.bmt.1705364.

Cassinat, B., D. Darsin, P. Guardiola, et al. 2001. « Intermethod Discordance for Alpha-Fetoprotein Measurements in Fanconi Anemia ». Clinical Chemistry 47 (8): 1405-9.

Champlin, R. E., W. G. Ho, S. A. Feig, D. J. Winston, C. Lenarsky, et R. P. Gale. 1985. « Do Androgens Enhance the Response to Antithymocyte Globulin in Patients with Aplastic Anemia? A Prospective Randomized Trial ». Blood 66 (1): 184-88.

Champlin, Richard E., Waleska S. Perez, Jakob R. Passweg, et al. 2007. « Bone Marrow Transplantation for Severe Aplastic Anemia: A Randomized Controlled Study of Conditioning Regimens ». Blood 109 (10): 4582-85. https://doi.org/10.1182/blood-2006-10-052308.

Chapados, Pascale, Jennifer Aramideh, Kristopher Lamore, et al. 2021. « Getting Ready for Transition to Adult Care: Tool Validation and Multi-Informant Strategy Using the Transition Readiness Assessment Questionnaire in Pediatrics ». Child: Care, Health and Development 47 (5): 645-53. https://doi.org/10.1111/cch.12872.

Chen, Dong-Hui, Jennifer E. Below, Akiko Shimamura, et al. 2016. « Ataxia-Pancytopenia Syndrome Is Caused by Missense Mutations in SAMD9L ». American Journal of Human Genetics 98 (6): 1146-58. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2016.04.009.

Choijilsuren, Haruna Batzorig, Yeji Park, et Moonjung Jung. 2021. « Mechanisms of Somatic Transformation in Inherited Bone Marrow Failure Syndromes ». Hematology. American Society of Hematology. Education Program 2021 (1): 390-98. https://doi.org/10.1182/hematology.2021000271.

Colver, Allan, Tim Rapley, Jeremy R. Parr, et al. 2020. « Facilitating Transition of Young People with Long-Term Health Conditions from Children's to Adults' Healthcare Services - Implications of a 5-Year Research Program ». Clinical Medicine (London, England) 20 (1): 74-80. https://doi.org/10.7861/clinmed.2019-0077.

Contejean, Adrien, Matthieu Resche-Rigon, Jérôme Tamburini, et al. 2019. « Aplastic Anemia in the Elderly: A Nationwide Survey on Behalf of the French Reference Center for Aplastic Anemia ». Haematologica 104 (2): 256-62. https://doi.org/10.3324/haematol.2018.198440.

Cornish, Naomi, M. Riyaad Aungraheeta, Lucy FitzGibbon, et al. 2020. « Monoallelic Loss-of-Function THPO Variants Cause Heritable Thrombocytopenia ». Blood Advances 4 (5): 920-24. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2019001293.

Costedoat-Chalumeau, N., Z. Amoura, D. Le Thi Hong, et al. 2003. « Questions about Dexamethasone Use for the Prevention of Anti-SSA Related Congenital Heart Block ». Annals of the Rheumatic Diseases 62 (10): 1010-12. https://doi.org/10.1136/ard.62.10.1010.

Cronkhite, Jennifer T., Chao Xing, Ganesh Raghu, et al. 2008. « Telomere Shortening in Familial and Sporadic Pulmonary Fibrosis ». American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine 178 (7): 729-37. https://doi.org/10.1164/rccm.200804-550OC.

Crowley, R., I. Wolfe, K. Lock, et M. McKee. 2011. « Improving the transition between paediatric and adult healthcare: a systematic review ». Archives of Disease in Childhood 96 (6): 548-53. https://doi.org/10.1136/adc.2010.202473.

Crowther, Caroline A., Philippa F. Middleton, Merryn Voysey, et al. 2019. « Effects of Repeat Prenatal Corticosteroids given to Women at Risk of Preterm Birth: An Individual Participant Data Meta-Analysis ». PLoS Medicine 16 (4): e1002771. https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1002771.

Cuccuini, Wendy, Marie-Agnes Collonge-Rame, Nathalie Auger, Nathalie Douet-Guilbert, Lucie Coster, et Marina Lafage-Pochitaloff. 2023. « Cytogenetics in the Management of Bone Marrow Failure Syndromes: Guidelines from the Groupe Francophone de Cytogénétique Hématologique (GFCH) ». Current Research in Translational Medicine 71 (4): 103423. https://doi.org/10.1016/j.retram.2023.103423.

Da Costa, Lydie, Thierry Leblanc, et Narla Mohandas. 2020. « Diamond-Blackfan Anemia ». Blood 136 (11): 1262-73. https://doi.org/10.1182/blood.2019000947.

Dalle, J. H., G. Lucchini, A. Balduzzi, et al. 2017. « State-of-the-Art Fertility Preservation in Children and Adolescents Undergoing Haematopoietic Stem Cell Transplantation: A Report on the Expert Meeting of the Paediatric Diseases Working Party (PDWP) of the European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) in Baden, Austria, 29-30 September 2015 ». Bone Marrow Transplantation 52 (7): 1029-35. https://doi.org/10.1038/bmt.2017.21.

Dasouki, Majed J., Syed K. Rafi, Adam J. Olm-Shipman, et al. 2013. « Exome Sequencing Reveals a Thrombopoietin Ligand Mutation in a Micronesian Family with Autosomal Recessive Aplastic Anemia ». Blood 122 (20): 3440-49. https://doi.org/10.1182/blood-2012-12-473538.

Debureaux, P. E., F. Sicre de Fontbrune, C. Bonfim, et al. 2021. « FLAG-Sequential Regimen Followed by Bone Marrow Transplantation for Myelodysplastic Syndrome or Acute Leukemia in Patients with Fanconi Anemia: A Franco-Brazilian Study ». Bone Marrow Transplantation 56 (1): 285-88. https://doi.org/10.1038/s41409-020-0994-2.

Debureaux, Pierre-Edouard, Austin G. Kulasekararaj, Fabiana Cacace, et al. 2021. « Categorizing Hematological Response to Eculizumab in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria: A Multicenter Real-Life Study ». Bone Marrow Transplantation 56 (10): 2600-2602. https://doi.org/10.1038/s41409-021-01372-0.

Deeg, H. J., G. Socié, G. Schoch, et al. 1996. « Malignancies after Marrow Transplantation for Aplastic Anemia and Fanconi Anemia: A Joint Seattle and Paris Analysis of Results in 700 Patients ». Blood 87 (1): 386-92.

Desmond, Ronan, Danielle M. Townsley, Bogdan Dumitriu, et al. 2014. « Eltrombopag Restores Trilineage Hematopoiesis in Refractory Severe Aplastic Anemia That Can Be Sustained on Discontinuation of Drug ». Blood 123 (12): 1818-25. https://doi.org/10.1182/blood-2013-10-534743.

Devillier, Raynier, Jean-Hugues Dalle, Austin Kulasekararaj, et al. 2016. « Unrelated Alternative Donor Transplantation for Severe Acquired Aplastic Anemia: A Study from the French Society of Bone Marrow Transplantation and Cell Therapies and the EBMT Severe Aplastic Anemia Working Party ». Haematologica 101 (7): 884-90. https://doi.org/10.3324/haematol.2015.138727.

DeZern, Amy E., Mary Eapen, Juan Wu, et al. 2022. « Haploidentical Bone Marrow Transplantation in Patients with Relapsed or Refractory Severe Aplastic Anaemia in the USA (BMT CTN 1502): A Multicentre, Single-Arm, Phase 2 Trial ». The Lancet. Haematology 9 (9): e660-69. https://doi.org/10.1016/S2352-3026(22)00206-X.

Diaz de Leon, Alberto, Jennifer T. Cronkhite, Anna-Luise A. Katzenstein, et al. 2010. « Telomere Lengths, Pulmonary Fibrosis and Telomerase (TERT) Mutations ». PloS One 5 (5): e10680. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0010680.
Douglas, Suvi P. M., Pihla Siipola, Panu E. Kovanen, et al. 2019. « ERCC6L2 Defines a Novel Entity within Inherited Acute Myeloid Leukemia ». Blood 133 (25): 2724-28. https://doi.org/10.1182/blood-2019-01-896233.

Dufour, Carlo, Paul Veys, Elisa Carraro, et al. 2015. « Similar Outcome of Upfront-Unrelated and Matched Sibling Stem Cell Transplantation in Idiopathic Paediatric Aplastic Anaemia. A Study on Behalf of the UK Paediatric BMT Working Party, Paediatric Diseases Working Party and Severe Aplastic Anaemia Working Party of EBMT ». British Journal of Haematology, juillet 1, n/a-n/a. https://doi.org/10.1111/bjh.13614.

Duncan, Brynn B., Jennifer L. Lotter, Jeanine Superata, et al. 2024. « Treatment of Refractory/Relapsed Diamond-Blackfan Anaemia with Eltrombopag ». British Journal of Haematology 204 (5): 2077-85. https://doi.org/10.1111/bjh.19357.

Engel, Nils W., Simon Schliffke, Ulrich Schüller, et al. 2019. « Fatal Myelotoxicity Following Palliative Chemotherapy With Cisplatin and Gemcitabine in a Patient With Stage IV Cholangiocarcinoma Linked to Post Mortem Diagnosis of Fanconi Anemia ». Frontiers in Oncology 9: 420. https://doi.org/10.3389/fonc.2019.00420.

Faivre, Laurence, Jörg Meerpohl, Lydie Da Costa, et al. 2006. « High-Risk Pregnancies in Diamond-Blackfan Anemia: A Survey of 64 Pregnancies from the French and German Registries ». Haematologica 91 (4): 530-33.

Fattizzo, Bruno, Francesco Versino, et Wilma Barcellini. 2025. « Breakthrough Hemolysis in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria throughout Clinical Trials: From Definition to Clinical Practice ». Blood 146 (4): 411-21. https://doi.org/10.1182/blood.2024027574.

Figueiredo, Ana C. M. G., Isaac S. Gomes-Filho, Roberta B. Silva, et al. 2018. « Maternal Anemia and Low Birth Weight: A Systematic Review and Meta-Analysis ». Nutrients 10 (5): 601. https://doi.org/10.3390/nu10050601.

Furquim, Camila Pinheiro, Allana Pivovar, José Miguel Amenábar, Carmem Bonfim, et Cassius Carvalho Torres-Pereira. 2018. « Oral Cancer in Fanconi Anemia: Review of 121 Cases ». Critical Reviews in Oncology/Hematology 125 (mai): 35-40. https://doi.org/10.1016/j.critrevonc.2018.02.013.

Gabriel, Phabinly, Margaret McManus, Katherine Rogers, et Patience White. 2017. « Outcome Evidence for Structured Pediatric to Adult Health Care Transition Interventions: A Systematic Review ». The Journal of Pediatrics, publication en ligne anticipée, juin 28. https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2017.05.066.

Gadalla, Shahinaz M., Carmem Sales-Bonfim, Jeanette Carreras, et al. 2013. « Outcomes of Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation in Patients with Dyskeratosis Congenita ». Biology of Blood and Marrow Transplantation: Journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation 19 (8): 1238-43. https://doi.org/10.1016/j.bbmt.2013.05.021.

Gao, Zhen, Hong Pan, Lele Zhang, et al. 2025. « Targeting CD38 with Daratumumab for Platelet Transfusion Refractoriness in Aplastic Anemia ». Blood 145 (26): 3189-93. https://doi.org/10.1182/blood.2025029006.

Garrigue, Alexandrine, Laëtitia Kermasson, Sandrine Susini, et al. 2025. « Human Oncostatin M Deficiency Underlies an Inherited Severe Bone Marrow Failure Syndrome ». The Journal of Clinical Investigation 135 (6): e180981. https://doi.org/10.1172/JCI180981.

Geneviève, David, Valérie Proulle, Bertrand Isidor, et al. 2008. « Thromboxane Synthase Mutations in an Increased Bone Density Disorder (Ghosal Syndrome) ». Nature Genetics 40 (3): 284-86. https://doi.org/10.1038/ng.2007.66.

Germeshausen, Manuela, et Matthias Ballmaier. 2021. « CAMT-MPL: Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia Caused by MPL Mutations - Heterogeneity of a Monogenic Disorder - a Comprehensive Analysis of 56 Patients ». Haematologica 106 (9): 2439-48. https://doi.org/10.3324/haematol.2020.257972.

Ghosal, S. P. 1957. « An Unusual Bone Dysplasia ». Indian Journal of Pediatrics 24 (118): 359-68. https://doi.org/10.1007/BF02902979.

Giardino, Stefano, Regis P. de Latour, Mahmoud Aljurf, et al. 2020. « Outcome of Patients with Fanconi Anemia Developing Myelodysplasia and Acute Leukemia Who Received Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation: A Retrospective Analysis on Behalf of EBMT Group ». American Journal of Hematology 95 (7): 809-16. https://doi.org/10.1002/ajh.25810.

Giri, Neelam, Blanche P. Alter, Sharon A. Savage, et Pamela Stratton. 2021. « Gynaecological and Reproductive Health of Women with Telomere Biology Disorders ». British Journal of Haematology 193 (6): 1238-46. https://doi.org/10.1111/bjh.17545.

Goronkova, Olga, Galina Novichkova, Tatiana Salimova, et al. 2023. « Efficacy of Combined Immunosuppression with or without Eltrombopag in Children with Newly Diagnosed Aplastic Anemia ». Blood Advances 7 (6): 953-62. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2021006716.

Gramatges, Maria M., et Alison A. Bertuch. 2013. « Short Telomeres: From Dyskeratosis Congenita to Sporadic Aplastic Anemia and Malignancy ». Translational Research: The Journal of Laboratory and Clinical Medicine 162 (6): 353-63. https://doi.org/10.1016/j.trsl.2013.05.003.

Griffin, Morag, Richard Kelly, Isabelle Brindel, et al. 2024. « Real-World Experience of Pegcetacoplan in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». American Journal of Hematology 99 (5): 816-23. https://doi.org/10.1002/ajh.27242.

Grimaldi, Francesco, Victoria Potter, Pilar Perez-Abellan, et al. 2017. « Mixed T Cell Chimerism After Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Severe Aplastic Anemia Using an Alemtuzumab-Containing Regimen Is Shaped by Persistence of Recipient CD8 T Cells ». Biology of Blood and Marrow Transplantation: Journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation 23 (2): 293-99. https://doi.org/10.1016/j.bbmt.2016.11.003.

Groarke, Emma M., Xingmin Feng, Nidhi Aggarwal, et al. 2023. « Efficacy of JAK1/2 Inhibition in Murine Immune Bone Marrow Failure ». Blood 141 (1): 72-89. https://doi.org/10.1182/blood.2022015898.

Groarke, Emma M., Bhavisha A. Patel, Fernanda Gutierrez-Rodrigues, et al. 2021. « Eltrombopag Added to Immunosuppression for Children with Treatment-Naïve Severe Aplastic Anaemia ». British Journal of Haematology 192 (3): 605-14. https://doi.org/10.1111/bjh.17232.

Guibert, Sophie de, Régis Peffault de Latour, Nathalie Varoqueaux, et al. 2011. « Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria and Pregnancy before the Eculizumab Era: The French Experience ». Haematologica 96 (9): 1276-83. https://doi.org/10.3324/haematol.2010.037531.

Guo, Qian, Jin Ning Zhao, Ting Liu, Jian Gao, Hui Guo, et Jing Min Cheng. 2023. « Immune Checkpoint Inhibitor-Induced Aplastic Anaemia: Case Series and Large-Scale Pharmacovigilance Analysis ». Frontiers in Pharmacology 14: 1057134. https://doi.org/10.3389/fphar.2023.1057134.

Gupta, Ashish, Rasmi Palassery, Howard Meyerson, Sanjay Ahuja, et Yousif Matloub. 2019. « Trilineage Hematopoiesis Induced by Low-Dose Eltrombopag in a Patient With Fanconi Anemia Can Be Used as

a Bridge to Hematopoietic Stem Cell Transplant ». Journal of Pediatric Hematology/Oncology 41 (3): 229-32. https://doi.org/10.1097/MPH.0000000000001168.

Gurnari, Carmelo, Simona Pagliuca, Pedro Henrique Prata, et al. 2023. « Clinical and Molecular Determinants of Clonal Evolution in Aplastic Anemia and Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». Journal of Clinical Oncology: Official Journal of the American Society of Clinical Oncology 41 (1): 132-42. https://doi.org/10.1200/JCO.22.00710.

Gutierrez-Rodrigues, Fernanda, Emma M. Groarke, Natthakan Thongon, et al. 2024. « Clonal Landscape and Clinical Outcomes of Telomere Biology Disorders: Somatic Rescue and Cancer Mutations ». Blood 144 (23): 2402-16. https://doi.org/10.1182/blood.2024025023.

Hakkarainen, Marja, Ilse Kaaja, Suvi P. M. Douglas, et al. 2023. « The Clinical Picture of ERCC6L2 Disease: From Bone Marrow Failure to Acute Leukemia ». Blood 141 (23): 2853-66. https://doi.org/10.1182/blood.2022019425.

Hakkarainen, Marja, Flore Sicre de Fontbrune, Ilse Kaaja, et al. 2026. « Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in ERCC6L2 Disease ». Blood Advances 10 (7): 2525-37. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2025018349.

Hillmen, Peter, Petra Muus, Alexander Röth, et al. 2013. « Long-Term Safety and Efficacy of Sustained Eculizumab Treatment in Patients with Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria ». British Journal of Haematology 162 (1): 62-73. https://doi.org/10.1111/bjh.12347.

Höchsmann, Britta, Gloria F. Gerber, Wilhelm Leopold, et al. 2026. « Ravulizumab for Treatment of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria during Pregnancy ». Blood Advances 10 (9): 3067-74. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2025019253.

Hoover, Alex, Lucie M. Turcotte, Rachel Phelan, et al. 2024. « Longitudinal Clinical Manifestations of Fanconi Anemia: A Systematized Review ». Blood Reviews 68 (novembre): 101225. https://doi.org/10.1016/j.blre.2024.101225.

Hussein-Agha, Rim, Caroline Kannengiesser, Elodie Lainey, et al. 2024. « Alemtuzumab-Based Conditioning Regimen before Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Patients with Short Telomere Syndromes: A Retrospective Study of the SFGM-TC ». Bone Marrow Transplantation 59 (10): 1428-32. https://doi.org/10.1038/s41409-024-02381-5.

Iriondo, June, Josune Zubicaray, Paula Río, et al. 2025. « Eltrombopag for Bone Marrow Failure in Fanconi Anemia: Results From the Phase II Clinical Trial FANCREV ». European Journal of Haematology 115 (4): 403-12. https://doi.org/10.1111/ejh.70007.

Jang, Jun Ho, Kinuko Mitani, Yoshiaki Tomiyama, et al. 2025. « Predictive Factors of Romiplostim Response in Patients with Refractory Aplastic Anemia: Data from Two Clinical Trials ». Annals of Hematology 104 (8): 4003-11. https://doi.org/10.1007/s00277-025-06337-7.

Ji, Jiang, Ziqi Wan, Jing Ruan, et al. 2023. « Eltrombopag with or without Tacrolimus for Relapsed/Refractory Acquired Aplastic Anaemia: A Prospective Randomized Trial ». Blood Cancer Journal 13 (1): 146. https://doi.org/10.1038/s41408-023-00921-8.

Kahl, Christoph, Wendy Leisenring, H. Joachim Deeg, et al. 2005. « Cyclophosphamide and Antithymocyte Globulin as a Conditioning Regimen for Allogeneic Marrow Transplantation in Patients with Aplastic Anaemia: A Long-Term Follow-Up ». British Journal of Haematology 130 (5): 747-51. https://doi.org/10.1111/j.1365-2141.2005.05667.x.

Kelly, Richard J., Anita Hill, Louise M. Arnold, et al. 2011. « Long-Term Treatment with Eculizumab in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria: Sustained Efficacy and Improved Survival ». Blood 117 (25): 6786-92. https://doi.org/10.1182/blood-2011-02-333997.

Kelly, Richard J., Britta Höchsmann, Jeff Szer, et al. 2015. « Eculizumab in Pregnant Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». The New England Journal of Medicine 373 (11): 1032-39. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1502950.

Kelly, Richard J., Matthew Holt, Jennifer Vidler, et al. 2024. « Treatment Outcomes of Complement Protein C5 Inhibition in 509 UK Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». Blood 143 (12): 1157-66. https://doi.org/10.1182/blood.2023021762.

Khincha, Payal P., Ingrid M. Wentzensen, Neelam Giri, Blanche P. Alter, et Sharon A. Savage. 2014. « Response to Androgen Therapy in Patients with Dyskeratosis Congenita ». British Journal of Haematology 165 (3): 349-57. https://doi.org/10.1111/bjh.12748.

Konopacki, Johanna, Raphaël Porcher, Marie Robin, et al. 2012. « Long-Term Follow up after Allogeneic Stem Cell Transplantation in Patients with Severe Aplastic Anemia after Cyclophosphamide plus Antithymocyte Globulin Conditioning ». Haematologica 97 (5): 710-16. https://doi.org/10.3324/haematol.2011.050096.

Kulasekararaj, Austin, Robert Brodsky, Hubert Schrezenmeier, et al. 2025. « Ravulizumab Demonstrates Long-Term Efficacy, Safety and Favorable Patient Survival in Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». Annals of Hematology 104 (1): 81-94. https://doi.org/10.1007/s00277-025-06193-5.

Kulasekararaj, Austin G., Anita Hill, Scott T. Rottinghaus, et al. 2019. « Ravulizumab (ALXN1210) vs Eculizumab in C5-Inhibitor-Experienced Adult Patients with PNH: The 302 Study ». Blood 133 (6): 540-49. https://doi.org/10.1182/blood-2018-09-876805.

Kulasekararaj, Austin, Morag Griffin, Caroline Piatek, et al. 2025. « Long-Term Efficacy and Safety of Danicopan as Add-on Therapy to Ravulizumab or Eculizumab in PNH with Significant EVH ». Blood 145 (8): 811-22. https://doi.org/10.1182/blood.2024026299.

Latour, Régis Peffault de, Jean Yves Mary, Célia Salanoubat, et al. 2008. « Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria: Natural History of Disease Subcategories ». Blood 112 (8): 3099-106. https://doi.org/10.1182/blood-2008-01-133918.

Latour, Régis Peffault de, Jeff Szer, Ilene C. Weitz, et al. 2022. « Pegcetacoplan versus Eculizumab in Patients with Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria (PEGASUS): 48-Week Follow-up of a Randomised, Open-Label, Phase 3, Active-Comparator, Controlled Trial ». The Lancet. Haematology 9 (9): e648-59. https://doi.org/10.1016/S2352-3026(22)00210-1.

Lecornec, Nicolas, Marie-Pierre Castex, Yves Réguerre, et al. 2022. « Agranulocytosis in Patients with Diamond-Blackfan Anaemia (DBA) Treated with Deferiprone for Post-Transfusion Iron Overload: A Retrospective Study of the French DBA Cohort ». British Journal of Haematology 199 (2): 285-88. https://doi.org/10.1111/bjh.18366.

Lecornec, Nicolas, Flore Sicre de Fontbrune, Edouard Forcade, et al. 2026. « Hematologic Landscape of Adult Patients With Diamond-Blackfan Anemia Syndrome ». American Journal of Hematology 101 (4): 687-96. https://doi.org/10.1002/ajh.70197.

Lee, Jong Wook, Jun Ho Jang, Shigeru Chiba, et al. 2025. « Romiplostim with Ciclosporin A in Patients with Aplastic Anaemia Naïve to Immunosuppressive Therapy: A Phase 2/3 Study ». British Journal of Haematology 207 (2): 582-90. https://doi.org/10.1111/bjh.20206.

Lengline, Etienne, Bernard Drenou, Pierre Peterlin, et al. 2018. « Nationwide Survey on the Use of Eltrombopag in Patients with Severe Aplastic Anemia: A Report on Behalf of the French Reference Center for Aplastic Anemia ». Haematologica 103 (2): 212-20. https://doi.org/10.3324/haematol.2017.176339.

Lipton, Jeffrey M., Christine L. S. Molmenti, Maryam Hussain, et al. 2021. « Colorectal Cancer Screening and Surveillance Strategy for Patients with Diamond Blackfan Anemia: Preliminary Recommendations from the Diamond Blackfan Anemia Registry ». Pediatric Blood & Cancer 68 (8): e28984. https://doi.org/10.1002/pbc.28984.

Locatelli, F., B. Bruno, M. Zecca, et al. 2000. « Cyclosporin A and Short-Term Methotrexate versus Cyclosporin A as Graft versus Host Disease Prophylaxis in Patients with Severe Aplastic Anemia given Allogeneic Bone Marrow Transplantation from an HLA-Identical Sibling: Results of a GITMO/EBMT Randomized Trial ». Blood 96 (5): 1690-97.

Locatelli, Franco, Marco Zecca, Andrea Pession, et al. 2007. « The Outcome of Children with Fanconi Anemia given Hematopoietic Stem Cell Transplantation and the Influence of Fludarabine in the Conditioning Regimen: A Report from the Italian Pediatric Group ». Haematologica 92 (10): 1381-88. https://doi.org/10.3324/haematol.11436.

Loschi, Michael, Raphael Porcher, Fiorenza Barraco, et al. 2016. « Impact of Eculizumab Treatment on Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria: A Treatment versus No-Treatment Study ». American Journal of Hematology 91 (4): 366-70. https://doi.org/10.1002/ajh.24278.

Luzzatto, Lucio, et Shinji Nakao. 2025. « Pathogenesis of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». Blood 145 (26): 3077-88. https://doi.org/10.1182/blood.2024025975.

Maillet, François, Jacques-Emmanuel Galimard, Raphaël Borie, et al. 2024. « Haematological Features of Telomere Biology Disorders Diagnosed in Adulthood: A French Nationwide Study of 127 Patients ». British Journal of Haematology 205 (5): 1835-47. https://doi.org/10.1111/bjh.19767.

Marsh, J., H. Schrezenmeier, P. Marin, et al. 1999. « Prospective Randomized Multicenter Study Comparing Cyclosporin Alone versus the Combination of Antithymocyte Globulin and Cyclosporin for Treatment of Patients with Nonsevere Aplastic Anemia: A Report from the European Blood and Marrow Transplant (EBMT) Severe Aplastic Anaemia Working Party ». Blood 93 (7): 2191-95.

Marsh, Judith C., Vikas Gupta, Ziyi Lim, et al. 2011. « Alemtuzumab with Fludarabine and Cyclophosphamide Reduces Chronic Graft-versus-Host Disease after Allogeneic Stem Cell Transplantation for Acquired Aplastic Anemia ». Blood 118 (8): 2351-57. https://doi.org/10.1182/blood-2010-12-327536.

Martynova, Anastasia, Victor Chiu, Melissa Mert, David Hermel, et Ilene Ceil Weitz. 2021. « Effectiveness and Safety of Tacrolimus with or without Eltrombopag, as a Part of Immunosuppressive Treatment of Aplastic Anemia in Adults: A Retrospective Case Series ». Annals of Hematology 100 (4): 933-39. https://doi.org/10.1007/s00277-021-04401-6.

Masserot, Caroline, Régis Peffault de Latour, Vanderson Rocha, et al. 2008. « Head and Neck Squamous Cell Carcinoma in 13 Patients with Fanconi Anemia after Hematopoietic Stem Cell Transplantation ». Cancer 113 (12): 3315-22. https://doi.org/10.1002/cncr.23954.

Maury, Sébastien, Andrea Bacigalupo, Paolo Anderlini, et al. 2009. « Improved Outcome of Patients Older than 30 Years Receiving HLA-Identical Sibling Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Severe Acquired Aplastic Anemia Using Fludarabine-Based Conditioning: A Comparison with Conventional Conditioning Regimen ». Haematologica 94 (9): 1312-15. https://doi.org/10.3324/haematol.2009.006916.

May, Robyn W., Anthony G. B. Walters, Greg D. Gamble, et al. 2025. « Twenty-Year Outcomes after Repeat Doses of Antenatal Corticosteroids Prior to 32 Weeks' Gestation: Follow-up of a Randomised Clinical Trial ». PLoS Medicine 22 (5): e1004618. https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1004618.

Mellerio, Hélène, Agnès Dumas, Corinne Alberti, et al. 2022. « Are Transition Preparation Consultations for Adolescents with Chronic Conditions Valuable? A Mixed-Methods Study ». European Journal of Pediatrics 181 (7): 2849-61. https://doi.org/10.1007/s00431-022-04473-0.

Mellerio, Hélène, Paul Jacquin, Nelson Trelles, et al. 2020. « Validation of the "Good2Go": The First French-Language Transition Readiness Questionnaire ». European Journal of Pediatrics 179 (1): 61-71. https://doi.org/10.1007/s00431-019-03450-4.

Mercuri, Angela, Piero Farruggia, Fabio Timeus, et al. 2017. « A Retrospective Study of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria in Pediatric and Adolescent Patients ». Blood Cells, Molecules & Diseases 64 (mai): 45-50. https://doi.org/10.1016/j.bcmd.2017.03.006.

Michel, Marc, Marco Ruggeri, Tomas Jose Gonzalez-Lopez, et al. 2020. « Use of Thrombopoietin Receptor Agonists for Immune Thrombocytopenia in Pregnancy: Results from a Multicenter Study ». Blood 136 (26):

3056-61. https://doi.org/10.1182/blood.2020007594.

Miyata, T., N. Yamada, Y. Iida, et al. 1994. « Abnormalities of PIG-A Transcripts in Granulocytes from Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». The New England Journal of Medicine 330 (4): 249-55. https://doi.org/10.1056/NEJM199401273300404.

Moons, Philip, Ewa-Lena Bratt, Julie De Backer, et al. 2021. « Transition to Adulthood and Transfer to Adult Care of Adolescents with Congenital Heart Disease: A Global Consensus Statement of the ESC Association of Cardiovascular Nursing and Allied Professions (ACNAP), the ESC Working Group on Adult Congenital Heart Disease (WG ACHD), the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC), the Pan-African Society of Cardiology (PASCAR), the Asia-Pacific Pediatric Cardiac Society (APPCS), the Inter-American Society of Cardiology (IASC), the Cardiac Society of Australia and New Zealand (CSANZ), the International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD), the World Heart Federation (WHF), the European Congenital Heart Disease Organisation (ECHDO), and the Global Alliance for Rheumatic and Congenital Hearts (Global ARCH) ». European Heart Journal, juillet 1, ehab388. https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab388.

Morsa, Maxime, Rémi Gagnayre, Carole Deccache, et Pierre Lombrail. 2017. « Factors Influencing the Transition from Pediatric to Adult Care: A Scoping Review of the Literature to Conceptualize a Relevant Education Program ». Patient Education and Counseling 100 (10): 1796-806. https://doi.org/10.1016/j.pec.2017.05.024.

Mugishima, H., S. Ohga, A. Ohara, et al. 2007. « Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Diamond-Blackfan Anemia: A Report from the Aplastic Anemia Committee of the Japanese Society of Pediatric Hematology ». Pediatric Transplantation 11 (6): 601-7. https://doi.org/10.1111/j.1399-3046.2006.00616.x.

Nabhan, Samir K., Marco A. Bitencourt, Michel Duval, et al. 2010. « Fertility Recovery and Pregnancy after Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Fanconi Anemia Patients ». Haematologica 95 (10): 1783-87. https://doi.org/10.3324/haematol.2010.023929.

Narumi, Satoshi, Naoko Amano, Tomohiro Ishii, et al. 2016. « SAMD9 Mutations Cause a Novel Multisystem Disorder, MIRAGE Syndrome, and Are Associated with Loss of Chromosome 7 ». Nature Genetics 48 (7): 792-97. https://doi.org/10.1038/ng.3569.

Nelson, Adam S., Rebecca A. Marsh, Kasiani C. Myers, et al. 2016. « A Reduced-Intensity Conditioning Regimen for Patients with Dyskeratosis Congenita Undergoing Hematopoietic Stem Cell Transplantation ». Biology of Blood and Marrow Transplantation: Journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation 22 (5): 884-88. https://doi.org/10.1016/j.bbmt.2016.01.026.

Niewisch, Marena R., Neelam Giri, Lisa J. McReynolds, et al. 2022. « Disease Progression and Clinical Outcomes in Telomere Biology Disorders ». Blood 139 (12): 1807-19. https://doi.org/10.1182/blood.2021013523.

Niewisch, Marena R., Jung Kim, Neelam Giri, Judith C. Lunger, Lisa J. McReynolds, et Sharon A. Savage. 2024. « Genotype and Associated Cancer Risk in Individuals With Telomere Biology Disorders ». JAMA Network Open 7 (12): e2450111. https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2024.50111.

Nishimura, Jun-ichi, Masaki Yamamoto, Shin Hayashi, et al. 2014. « Genetic Variants in C5 and Poor Response to Eculizumab ». The New England Journal of Medicine 370 (7): 632-39. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1311084.

Notaro, Rosario, et Lucio Luzzatto. 2022. « Breakthrough Hemolysis in PNH with Proximal or Terminal Complement Inhibition ». The New England Journal of Medicine 387 (2): 160-66. https://doi.org/10.1056/NEJMra2201664.

Olnes, Matthew J., Phillip Scheinberg, Katherine R. Calvo, et al. 2012. « Eltrombopag and Improved Hematopoiesis in Refractory Aplastic Anemia ». The New England Journal of Medicine 367 (1): 11-19. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1200931.

Pagliuca, Simona, Austin G. Kulasekararaj, Dirk-Jan Eikema, et al. 2024. « Current Use of Androgens in Bone Marrow Failure Disorders: A Report from the Severe Aplastic Anemia Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation ». Haematologica 109 (3): 765-76.

https://doi.org/10.3324/haematol.2023.282935.

Paustian, Laura, Mwe Mwe Chao, Helmut Hanenberg, et al. 2016. « Androgen Therapy in Fanconi Anemia: A Retrospective Analysis of 30 Years in Germany ». Pediatric Hematology and Oncology 33 (1): 5-12. https://doi.org/10.3109/08880018.2015.1129567.

Pecci, Alessandro, Iman Ragab, Valeria Bozzi, et al. 2018. « Thrombopoietin Mutation in Congenital Amegakaryocytic Thrombocytopenia Treatable with Romiplostim ». EMBO Molecular Medicine 10 (1): 63-75. https://doi.org/10.15252/emmm.201708168.

Peffault de Latour, Regis. s. d. « Efficacy and Safety of Unrelated Cord Blood Transplantation in Patients with Acquired Refractory Aplastic Aneamia : A Phase Two Study on Behalf of Eurocord and the SFGM-TC ». ASH 2016 - Abstract Book (San Diego).

Peffault de Latour, Régis, Véronique Fremeaux-Bacchi, Raphaël Porcher, et al. 2015. « Assessing Complement Blockade in Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria Receiving Eculizumab ». Blood 125 (5): 775-83. https://doi.org/10.1182/blood-2014-03-560540.
Peffault de Latour, Régis, Austin Kulasekararaj, Simona Iacobelli, et al. 2022. « Eltrombopag Added to Immunosuppression in Severe Aplastic Anemia ». The New England Journal of Medicine 386 (1): 11-23. https://doi.org/10.1056/NEJMoa2109965.

Peffault de Latour, Régis, Sophie Pibre, Julien Vercruyssen, et al. 2026. « Epidemiology and Care Management of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) in a Real-World Setting in France: Description from the French National Hospitalization Database ». PloS One 21 (4): e0339715. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0339715.

Peffault de Latour, Régis, Alexander Röth, Austin G. Kulasekararaj, et al. 2024. « Oral Iptacopan Monotherapy in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria ». The New England Journal of Medicine 390 (11): 994-1008. https://doi.org/10.1056/NEJMoa2308695.

Peffault de Latour, Régis, et Jean Soulier. 2016. « How I Treat MDS and AML in Fanconi Anemia ». Blood 127 (24): 2971-79. https://doi.org/10.1182/blood-2016-01-583625.

Peffault de Latour, Régis, Reza Tabrizi, Ambroise Marcais, et al. 2018. « Nationwide Survey on the Use of Horse Antithymocyte Globulins (ATGAM) in Patients with Acquired Aplastic Anemia: A Report on Behalf of the French Reference Center for Aplastic Anemia ». American Journal of Hematology 93 (5): 635-42. https://doi.org/10.1002/ajh.25050.

Petit, Audrey Françoise, Arthur Sterin, Virginie Gandemer, et al. 2026. « Upfront Alemtuzumab-Based MUD HSCT in Childhood Aplastic Anemia: Excellent Survival and GRFS, but Immune Challenges Persist ». Bone Marrow Transplantation, publication en ligne anticipée, mai 11. https://doi.org/10.1038/s41409-026-02868-3.

Plati, Christina, Vassiliki Mpoumpa, Alexia Papageorgiou, et al. 2026. « A Systematic Review on Interventions to Enhance Transition Process in Youth with Chronic Disease: Are They Crucial for Transition Outcomes? » Advances in Experimental Medicine and Biology 1489: 441-56. https://doi.org/10.1007/978-3-032-03394-9_42.

Plessier, Aurélie, Marina Esposito-Farèse, Anna Baiges, et al. 2022. « Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria and Vascular Liver Disease: Eculizumab Therapy Decreases Mortality and Thrombotic Complications ». American Journal of Hematology 97 (4): 431-39. https://doi.org/10.1002/ajh.26474.

Porter, John B., Patrick B. Walter, Lynne D. Neumayr, et al. 2014. « Mechanisms of Plasma Non-Transferrin Bound Iron Generation: Insights from Comparing Transfused Diamond Blackfan Anaemia with Sickle Cell and Thalassaemia Patients ». British Journal of Haematology 167 (5): 692-96. https://doi.org/10.1111/bjh.13081.

Prabahran, Ashvind, Jibran Durrani, Juan Coelho-Da Silva, et al. 2024. « Safety and Efficacy of Immunosuppressive Therapy for Elderly Patients with Severe Aplastic Anaemia ». British Journal of Haematology 205 (3): 1170-79. https://doi.org/10.1111/bjh.19648.

Quentin, Samuel, Wendy Cuccuini, Raphael Ceccaldi, et al. 2011. « Myelodysplasia and Leukemia of Fanconi

Anemia Are Associated with a Specific Pattern of Genomic Abnormalities That Includes Cryptic RUNX1/AML1 Lesions ». Blood 117 (15): e161-170. https://doi.org/10.1182/blood-2010-09-308726.

Revy, Patrick, Caroline Kannengiesser, et Alison A. Bertuch. 2023. « Genetics of Human Telomere Biology Disorders ». Nature Reviews. Genetics 24 (2): 86-108. https://doi.org/10.1038/s41576-022-00527-z.

Revy, Patrick, Caroline Kannengiesser, et Alain Fischer. 2019. « Somatic Genetic Rescue in Mendelian Haematopoietic Diseases ». Nature Reviews. Genetics 20 (10): 582-98. https://doi.org/10.1038/s41576-019-0139-x.
Río, Paula, Susana Navarro, et Juan A. Bueren. 2018. « Advances in Gene Therapy for Fanconi Anemia ». Human Gene Therapy 29 (10): 1114-23. https://doi.org/10.1089/hum.2018.124.
Río, Paula, Josune Zubicaray, Susana Navarro, et al. 2025. « Haematopoietic Gene Therapy of Non-Conditioned Patients with Fanconi Anaemia-A: Results from Open-Label Phase 1/2 (FANCOLEN-1) and Long-Term Clinical Trials ». Lancet (London, England) 404 (10471): 2584-92. https://doi.org/10.1016/S0140-6736(24)01880-4.

Risitano, Antonio M., Austin G. Kulasekararaj, Phillip Scheinberg, et al. 2025. « Oral Iptacopan Monotherapy in Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria: Final 48-Week Results from the Open-Label, Randomised, Phase 3 APPLY-PNH Trial in Anti-C5-Treated Patients and the Open-Label, Single-Arm, Phase 3 APPOINT-PNH Trial in Patients Previously Untreated with Complement Inhibitors ». The Lancet. Haematology 12 (6): e414-30. https://doi.org/10.1016/S2352-3026(25)00081-X.

Rocha, V., A. Devergie, G. Socié, et al. 1998. « Unusual Complications after Bone Marrow Transplantation for Dyskeratosis Congenita ». British Journal of Haematology 103 (1): 243-48.

Rosenberg, Philip S., Blanche P. Alter, et Wolfram Ebell. 2008. « Cancer Risks in Fanconi Anemia: Findings from the German Fanconi Anemia Registry ». Haematologica 93 (4): 511-17. https://doi.org/10.3324/haematol.12234.

Rosenberg, Philip S., Gerard Socié, Blanche P. Alter, et Eliane Gluckman. 2005. « Risk of Head and Neck Squamous Cell Cancer and Death in Patients with Fanconi Anemia Who Did and Did Not Receive Transplants ». Blood 105 (1): 67-73. https://doi.org/10.1182/blood-2004-04-1652.

Rovó, A., A. Tichelli, C. Dufour, et SAA-WP EBMT. 2013. « Diagnosis of Acquired Aplastic Anemia ». Bone Marrow Transplantation 48 (2): 162-67. https://doi.org/10.1038/bmt.2012.230.

Sahoo, Sushree S., Victor B. Pastor, Charnise Goodings, et al. 2021. « Clinical Evolution, Genetic Landscape and Trajectories of Clonal Hematopoiesis in SAMD9/SAMD9L Syndromes ». Nature Medicine 27 (10): 1806-17. https://doi.org/10.1038/s41591-021-01511-6.

Samarasinghe, Sujith, Katherine Clesham, Simona Iacobelli, et al. 2019. « Impact of T-Cell Depletion Strategies on Outcomes Following Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Idiopathic Aplastic Anemia: A Study on Behalf of the European Blood and Marrow Transplant Severe Aplastic Anemia Working Party ». American Journal of Hematology 94 (1): 80-86. https://doi.org/10.1002/ajh.25314.

Sawyer, Susan M., Peter S. Azzopardi, Dakshitha Wickremarathne, et George C. Patton. 2018. « The Age of Adolescence ». The Lancet Child & Adolescent Health 2 (3): 3. https://doi.org/10.1016/S2352-4642(18)30022-1.

Sawyer, Susan M., Sarah Drew, Michele S. Yeo, et Maria T. Britto. 2007. « Adolescents with a chronic condition: challenges living, challenges treating ». The Lancet 369 (9571): 1481-89. https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)60370-5.

Scheinberg, Phillip, Olga Nunez, Barbara Weinstein, et al. 2011. « Horse versus Rabbit Antithymocyte Globulin in Acquired Aplastic Anemia ». The New England Journal of Medicine 365 (5): 430-38. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1103975.

Scheinberg, Phillip, Olga Nunez, Colin Wu, et Neal S. Young. 2006. « Treatment of Severe Aplastic Anaemia with Combined Immunosuppression: Anti-Thymocyte Globulin, Ciclosporin and Mycophenolate Mofetil ». British Journal of Haematology 133 (6): 606-11. https://doi.org/10.1111/j.1365-2141.2006.06085.x.

Scheinberg, Phillip, Danielle Townsley, Bogdan Dumitriu, et al. 2014. « Moderate-Dose Cyclophosphamide for Severe Aplastic Anemia Has Significant Toxicity and Does Not Prevent Relapse and Clonal Evolution ». Blood 124 (18): 2820-23. https://doi.org/10.1182/blood-2014-05-573642.

Schratz, Kristen E. 2020. « Extrahematopoietic Manifestations of the Short Telomere Syndromes ». Hematology. American Society of Hematology. Education Program 2020 (1): 115-22. https://doi.org/10.1182/hematology.2020000170.

Schratz, Kristen E., Valeriya Gaysinskaya, Zoe L. Cosner, et al. 2021. « Somatic Reversion Impacts Myelodysplastic Syndromes and Acute Myeloid Leukemia Evolution in the Short Telomere Disorders ». The Journal of Clinical Investigation 131 (18): e147598. https://doi.org/10.1172/JCI147598.

Schratz, Kristen E., Lisa Haley, Sonye K. Danoff, et al. 2020. « Cancer Spectrum and Outcomes in the Mendelian Short Telomere Syndromes ». Blood 135 (22): 1946-56. https://doi.org/10.1182/blood.2019003264.

Schrezenmeier, Hubert, Jakob R. Passweg, Judith C. W. Marsh, et al. 2007. « Worse Outcome and More Chronic GVHD with Peripheral Blood Progenitor Cells than Bone Marrow in HLA-Matched Sibling Donor Transplants for Young Patients with Severe Acquired Aplastic Anemia ». Blood 110 (4): 1397-400. https://doi.org/10.1182/blood-2007-03-081596.

Sebert, Marie, Stéphanie Gachet, Thierry Leblanc, et al. 2023. « Clonal Hematopoiesis Driven by Chromosome 1q/MDM4 Trisomy Defines a Canonical Route toward Leukemia in Fanconi Anemia ». Cell Stem Cell 30 (2): 153-170.e9. https://doi.org/10.1016/j.stem.2023.01.006.

Seo, Aaron, Miri Ben-Harosh, Mehtap Sirin, et al. 2017. « Bone Marrow Failure Unresponsive to Bone Marrow Transplant Is Caused by Mutations in Thrombopoietin ». Blood 130 (7): 875-80. https://doi.org/10.1182/blood-2017-02-768036.

Sheth, Vipul Sharad, Victoria Potter, Shreyans A. Gandhi, et al. 2019. « Similar Outcomes of Alemtuzumab-Based Hematopoietic Cell Transplantation for SAA Patients Older or Younger than 50 Years ». Blood Advances 3 (20): 3070-79. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2019000480.

Sicre de Fontbrune, Flore, Stéphane Jouneau, Vincent Cottin, et al. 2026. « Efficacy and Safety of Danazol for Pulmonary Fibrosis or Bone-Marrow Failure Associated with Telomere-Related Gene Mutation ». ERJ Open Research 12 (2): 00905-02025. https://doi.org/10.1183/23120541.00905-2025.

Sidali, Sabrina, Raphaël Borie, Flore Sicre de Fontbrune, et al. 2024. « Liver Disease in Germline Mutations of Telomere-Related Genes: Prevalence, Clinical, Radiological, Pathological Features, Outcome, and Risk Factors ». Hepatology (Baltimore, Md.) 79 (6): 1365-80. https://doi.org/10.1097/HEP.0000000000000667.

Socié, Gérard, Marie-Pierre Caby-Tosi, Jing L. Marantz, et al. 2019. « Eculizumab in Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria and Atypical Haemolytic Uraemic Syndrome: 10-Year Pharmacovigilance Analysis ». British Journal of Haematology 185 (2): 297-310. https://doi.org/10.1111/bjh.15790.

Sorge, C., L. Pereboeva, E. Westin, W. T. Harris, D. R. Kelly, et F. Goldman. 2017. « Pulmonary Complications Post Hematopoietic Stem Cell Transplant in Dyskeratosis Congenita: Analysis of Oxidative Stress in Lung Fibroblasts ». Bone Marrow Transplantation 52 (5): 765-68. https://doi.org/10.1038/bmt.2016.353.

Soulier, Jean. 2011. « Fanconi Anemia ». Hematology / the Education Program of the American Society of Hematology. American Society of Hematology. Education Program 2011: 492-97. https://doi.org/10.1182/asheducation-2011.1.492.

Storb, R., W. Leisenring, C. Anasetti, et al. 1997. « Long-Term Follow-up of Allogeneic Marrow Transplants in Patients with Aplastic Anemia Conditioned by Cyclophosphamide Combined with Antithymocyte Globulin ». Blood 89 (10): 3890-91.

Strahm, Brigitte, Felicia Loewecke, Charlotte M. Niemeyer, et al. 2020. « Favorable Outcomes of Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Children and Adolescents with Diamond-Blackfan Anemia ». Blood Advances 4 (8):

1760-69. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2019001210.

Strocchio, Luisa, Daria Pagliara, Mattia Algeri, et al. 2021. « HLA-Haploidentical TCRαβ+/CD19+-Depleted Stem Cell Transplantation in Children and Young Adults with Fanconi Anemia ». Blood Advances 5 (5): 1333-39. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2020003707.

Sturm, Jobert, AnneLoes van Staa, Johanna C. Escher, et Jane Sattoe. 2024. « Exploring Six Successful Nurse-Led Transition Clinics: Experiences and Outcomes ». Health Care Transitions 2: 100071. https://doi.org/10.1016/j.hctj.2024.100071.

Suris, Joan-Carles, et Christina Akre. 2015. « Key Elements for, and Indicators of, a Successful Transition: An International Delphi Study ». Journal of Adolescent Health 56 (6): 612-18. https://doi.org/10.1016/j.jadohealth.2015.02.007.

Sutherland, D. Robert, Andrea Illingworth, Iuri Marinov, et al. 2018. « ICCS/ESCCA Consensus Guidelines to Detect GPI-Deficient Cells in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) and Related Disorders Part 2 - Reagent Selection and Assay Optimization for High-Sensitivity Testing ». Cytometry. Part B, Clinical Cytometry 94 (1): 23-48. https://doi.org/10.1002/cyto.b.21610.

Syed, Muhammad Asif, Aneela Atta Ur Rahman, Muhammad Nadeem Shah Syed, et Naveed Masood Memon. 2021. « The Relationship of Drug Therapy to Aplastic Anemia in Pakistan: A Hospital-Based Case Control Study ». Therapeutics and Clinical Risk Management 17 (août): 903-8. https://doi.org/10.2147/TCRM.S325742.

Talbot, Alexis, Régis Peffault de Latour, Emmanuel Raffoux, et al. 2014. « Sequential Treatment for Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Fanconi Anemia with Acute Myeloid Leukemia ». Haematologica 99 (10): e199-200. https://doi.org/10.3324/haematol.2013.098954.

Tichelli, André, Régis Peffault de Latour, Jakob Passweg, et al. 2020. « Long-Term Outcome of a Randomized Controlled Study in Patients with Newly Diagnosed Severe Aplastic Anemia Treated with Antithymocyte Globulin and Cyclosporine, with or without Granulocyte Colony-Stimulating Factor: A Severe Aplastic Anemia Working Party Trial from the European Group of Blood and Marrow Transplantation ». Haematologica 105 (5): 1223-31. https://doi.org/10.3324/haematol.2019.222562.

Tichelli, André, Gérard Socié, Judith Marsh, et al. 2002. « Outcome of Pregnancy and Disease Course among Women with Aplastic Anemia Treated with Immunosuppression ». Annals of Internal Medicine 137 (3): 164-72. https://doi.org/10.7326/0003-4819-137-3-200208060-00008.

Tocqueville, Sophie de, Helene Morel, Ibrahima Ba, Patrick Revy, et Caroline Kannengiesser. 2026. « Genetic Aspects of Telomere Biology Disorders ». Seminars in Hematology, mars 29, S0037-1963(26)00024-7. https://doi.org/10.1053/j.seminhematol.2026.03.011.

Tometten, Mareike, Fabian Beier, Martin Kirschner, et al. 2025. « Late-Onset Telomere Biology Disorders in Adults: Clinical Insights and Treatment Outcomes from a Retrospective Registry Cohort ». Blood Advances 9 (9): 2183-91. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2024014632.

Touzot, Fabien, Laetitia Gaillard, Nadia Vasquez, et al. 2012. « Heterogeneous Telomere Defects in Patients with Severe Forms of Dyskeratosis Congenita ». The Journal of Allergy and Clinical Immunology 129 (2): 473-82, 482.e1-3. https://doi.org/10.1016/j.jaci.2011.09.043.

Townsley, Danielle M., Bogdan Dumitriu, Delong Liu, et al. 2016. « Danazol Treatment for Telomere Diseases ». The New England Journal of Medicine 374 (20): 1922-31. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1515319.

Townsley, Danielle M., Phillip Scheinberg, Thomas Winkler, et al. 2017. « Eltrombopag Added to Standard Immunosuppression for Aplastic Anemia ». The New England Journal of Medicine 376 (16): 1540-50. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1613878.

« Transition enfant-adulte : livret Ready Steady Go, disponible ! » s. d. RespiFIL - La filière de santé des maladies respiratoires rares. Consulté le 27 novembre 2025. https://respifil.fr/actualites/transition-enfant-adulte-livret-ready-steady-go-disponible/.

Trettin, Bettina, Nina Hyltoft, Hanne Agerskov, Charlotte Nielsen, et Christina Egmose Frandsen. 2025. « From

pediatrics to adult care – Experiences of transition among youth with a chronic medical condition: A meta-ethnography ». Health Care Transitions 3 (août): 100118. https://doi.org/10.1016/j.hctj.2025.100118.

Tummala, Hemanth, Michael Kirwan, Amanda J. Walne, et al. 2014. « ERCC6L2 Mutations Link a Distinct Bone-Marrow-Failure Syndrome to DNA Repair and Mitochondrial Function ». American Journal of Human Genetics 94 (2): 246-56. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2014.01.007.

Ucar, Mehmet Ali, Meryem Sener, et Recep Dokuyucu. 2025. « Current view on the etiopathogenesis of aplastic anemia ». The Korean Journal of Physiology & Pharmacology : Official Journal of the Korean Physiological Society and the Korean Society of Pharmacology 29 (4): 399-408. https://doi.org/10.4196/kjpp.24.214.

Venugopal, Parvathy, Peer Arts, Lucy C. Fox, et al. 2024. « Unraveling Facets of MECOM-Associated Syndrome: Somatic Genetic Rescue, Clonal Hematopoiesis, and Phenotype Expansion ». Blood Advances 8 (13): 3437-43. https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2023012331.

Vial, Yoann, Elodie Lainey, Thierry Leblanc, et al. 2022. « De Novo NUF2 Variant in a Novel Inherited Bone Marrow Failure Syndrome Including Microcephaly and Renal Hypoplasia ». British Journal of Haematology 199 (5): 739-43. https://doi.org/10.1111/bjh.18461.

Vlachos, Adrianna, Evangelia Atsidaftos, Mohammad Lutfi Lababidi, et al. 2020. « L-Leucine Improves Anemia and Growth in Patients with Transfusion-Dependent Diamond-Blackfan Anemia: Results from a Multicenter Pilot Phase I/II Study from the Diamond-Blackfan Anemia Registry ». Pediatric Blood & Cancer 67 (12): e28748. https://doi.org/10.1002/pbc.28748.

Vlachos, Adrianna, Philip S. Rosenberg, Eva Atsidaftos, et al. 2018. « Increased Risk of Colon Cancer and Osteogenic Sarcoma in Diamond-Blackfan Anemia ». Blood 132 (20): 2205-8. https://doi.org/10.1182/blood-2018-05-848937.

Vlachos, Adrianna, Philip S. Rosenberg, Eva Atsidaftos, Blanche P. Alter, et Jeffrey M. Lipton. 2012. « Incidence of Neoplasia in Diamond Blackfan Anemia: A Report from the Diamond Blackfan Anemia Registry ». Blood 119 (16): 3815-19. https://doi.org/10.1182/blood-2011-08-375972.

Volt, Fernanda, Malika Akhoudas, Chantal Kenzey, et al. 2026. « Umbilical Cord Blood Transplantation in Children with Diamond-Blackfan Anemia ». Bone Marrow Transplantation 61 (6): 705-10. https://doi.org/10.1038/s41409-026-02852-x.

Wapner, Ronald J., Yoram Sorokin, Lisa Mele, et al. 2007. « Long-Term Outcomes after Repeat Doses of Antenatal Corticosteroids ». The New England Journal of Medicine 357 (12): 1190-98. https://doi.org/10.1056/NEJMoa071453.

White, Patience H., W. Carl Cooley, TRANSITIONS CLINICAL REPORT AUTHORING GROUP, AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS, AMERICAN ACADEMY OF FAMILY PHYSICIANS, et AMERICAN COLLEGE OF PHYSICIANS. 2018. « Supporting the Health Care Transition From Adolescence to Adulthood in the Medical Home ». Pediatrics 142 (5). https://doi.org/10.1542/peds.2018-2587.

Willig, T. N., N. Draptchinskaia, I. Dianzani, et al. 1999. « Mutations in Ribosomal Protein S19 Gene and Diamond Blackfan Anemia: Wide Variations in Phenotypic Expression ». Blood 94 (12): 4294-306.

Wlodarski, Marcin W., Adrianna Vlachos, Jason E. Farrar, et al. 2024. « Diagnosis, Treatment, and Surveillance of Diamond-Blackfan Anaemia Syndrome: International Consensus Statement ». The Lancet. Haematology 11 (5): e368-82. https://doi.org/10.1016/S2352-3026(24)00063-2.

Young, Melissa F., Brietta M. Oaks, Hannah Paige Rogers, et al. 2023. « Maternal Low and High Hemoglobin Concentrations and Associations with Adverse Maternal and Infant Health Outcomes: An Updated Global Systematic Review and Meta-Analysis ». BMC Pregnancy and Childbirth 23 (1): 264. https://doi.org/10.1186/s12884-023-05489-6.

Young, Neal S. 2018. « Aplastic Anemia ». The New England Journal of Medicine 379 (17): 1643-56. https://doi.org/10.1056/NEJMra1413485.

Zeeburg, Hester J. T. van, Peter J. F. Snijders, Thijs Wu, et al. 2008. « Clinical and Molecular Characteristics of Squamous Cell Carcinomas from Fanconi Anemia Patients ». Journal of the National Cancer Institute 100 (22): 1649-53. https://doi.org/10.1093/jnci/djn366.

Zerella, Jiarna R., Claire C. Homan, Peer Arts, et al. 2024. « Germ Line ERG Haploinsufficiency Defines a New Syndrome with Cytopenia and Hematological Malignancy Predisposition ». Blood 144 (17): 1765-80. https://doi.org/10.1182/blood.2024024607.

Zhang, Fan, Peng Wang, Xin Liu, Yuanmu Chen, et Jie Yang. 2025. « Pharmacovigilance Assessment of Drug-Induced Aplastic Anemia: Analysis of the FDA Adverse Event Reporting System ». International Journal of Clinical Pharmacy 47 (6): 1967-78. https://doi.org/10.1007/s11096-025-02010-1.

Zubicaray, Josune, June Iriondo, Elena Sebastián, et al. 2025. « Case Report: Eltrombopag in Mosaic and Gene Therapy-Treated Patients with Fanconi Anemia ». Frontiers in Pediatrics 13: 1625751. https://doi.org/10.3389/fped.2025.1625751.