

Nous avons le plaisir de vous parvenir la 4^{ème} Newsletter du centre de référence. Malgré la crise sanitaire liée à la COVID-19, nous n'avons pas relâché nos efforts pour poursuivre les actions du centre de référence. Notre activité continue à progresser grâce à la collaboration de vous tous. Un grand merci !

Très bonne lecture.

L'équipe du centre de référence vous souhaite de bonnes fêtes de fin d'année.

Agenda 2021

6^{ème} Journée annuelle du CR : vendredi 8 octobre 2021 à Saint-Louis, Paris. Cette réunion sera proposée en présentielle et en visioconférence

Association AFMF : week-end famille les 22 et 23 octobre 2021

Association HPN : samedi 5 Juin 2021 au FIAP à Paris

Vous pouvez nous faire part dès à présent de vos souhaits de thématique pour la journée annuelle 2021. Nous les soumettrons au COPIL du centre de référence.

Retour sur la journée annuelle 2020

Vous avez été nombreux à vous connecter à la journée annuelle et nous vous en remercions. Les présentations sont à retrouver en intégralité sur notre site internet au niveau de l'espace professionnel.

Congrès ESH - BMF

Neuf interviews d'experts ont été réalisées à l'initiative du centre de référence au cours du congrès virtuel ESH – BMF qui s'est tenu du 13 au 15 novembre. Le programme, conçu en collaboration avec le CR, a porté sur la prise en charge de l'insuffisance médullaire au niveau de la biologie et de la clinique. Les vidéos sont disponibles sur le site internet du CR vidéos.

Plaquette de présentation du centre de référence et fonctionnement

La plaquette de présentation du centre de référence est désormais disponible et téléchargeable sur le site internet [plaquette](#). Elle sera également diffusée aux différents centres. Le Dr Philippe Renaudier sera le nouveau responsable du centre de compétence de La Martinique et est en cours d'approbation par la DGOS.

Le CR se réunit 4 fois par an, 2 réunions en présence des associations de patients et 2 réunions de coordination avec l'ensemble des centres de compétence et les laboratoires de diagnostic et de recherche affiliés.

Nous souhaitons la bienvenue à Julie Caignart qui rejoint au 4 janvier l'équipe du CR en tant que technicienne d'études cliniques.

Vaccination COVID 19 : les recommandations concernant la vaccination des patients atteints d'aplasies médullaires seront publiées dès que le(s) type(s) de vaccin disponible(s) en France sera connu.

Plan France génomique 2025

Cinq patients ont déjà fait l'objet d'une validation via la RCP de la prescription d'une analyse du génome via les plateformes de séquençage très haut débit Sequoia/Auragen. Les analyses sont en cours.

Comme présenté et annoncé lors de notre dernière Newsletter de juin, les RCP dite d'amont sont effectives et ont lieu au cours des RCP nationales bi-mensuelles les 1^{er} et 3^{ème} mercredis de chaque mois. Afin de faciliter la présentation des cas, nous vous demandons de mentionner votre demande en envoyant votre fiche RCP.

L'organisation de la pré-indication aplasies et hypoplasies médullaires est décrite sur le site internet [PMFG](#). Les responsables de validation des prescriptions aplasies (Sequoia : flore.sicre-de-fontbrune@aphp.fr et Auragen : cecile.renard@ihope.fr) sont disponibles pour vous aider en cas de difficultés techniques ou de questions concernant les indications retenues des analyses de génome.

Errance diagnostic

Le CR a répondu à l'appel d'offre de la DGOS sur l'errance diagnostic dans les maladies rares conjointement avec 3 autres CR de la filière MaRIH. L'objectif de cet appel à projet est de réduire l'impasse diagnostique qui s'inscrit dans le PNMR3. L'outil retenu par le CR et la filière est de renseigner de façon exhaustive les items de la base BaMaRa (qui sera implémenté de nouveaux items) pour les patients identifiés via la RCP « génomique » comme présentant une forte suspicion d'aplasie médullaire constitutionnelle sans cause génétique identifiée. Les données seront saisies avec l'aide des TECs du CR si aucun moyen n'est disponible au sein des différents centres. Le contrôle qualité demandé par cet appel à projet sera réalisé par un(e) assistant(e) de recherche clinique dédié et mutualisé par les CR de la filière MaRIH.

Recherche Clinique

Les 3 projets retenus dans le cadre de l'appel à projets PHRC 2019 devraient être ouverts aux inclusions dès la fin du 1er trimestre 2021, les circonstances sanitaires liées au virus SARS-CoV-2 ont retardé le bon déroulement dans l'instruction de ces projets.

HAPLO-EMPTY: Haploidentical allogeneic hematopoietic stem cell transplantation with post-transplant cyclophosphamide in patients with acquired refractory aplastic anemia: a nationwide phase II study (Pr Régis Peffault de Latour)

UpFrontMUD : Up-front Matched Unrelated Donor Transplantation in Pediatric Patients with Idiopathic Aplastic Anemia: a phase II feasibility study (Pr Jean-Hugues Dalle & Pr Régis Peffault de Latour)

HAPLO-RESCUE: Haploidentical allogeneic hematopoietic stem cell transplantation with post-transplant cyclophosphamide for rescuing patients with graft failure: a phase II study (Pr Régis Peffault de Latour)

▪ Protocoles ouverts aux inclusions ou à venir[&]

Retrouver plus d'information sur les protocoles thérapeutiques sur notre site internet [Les protocoles de recherche clinique](#)

- ✓ PHRC Interrégional ANDROTELO multicentrique (Dr Flore Sicre de Fontbrune,) : essai bayésien de phase I/II qui évalue l'efficacité et la tolérance du **danazol** chez les patients ayant une atteinte hématologique ou pulmonaire sévère liée à une **téломéropathie** (NCT 03710356)
- ✓ Essai APL2-307 : An Open Label, Non-Randomized, Multi-Center Extension Study to Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of Pegcetacoplan in the Treatment of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) (NCT03531255)
- ✓ [&]Essai R7257-RAA-1947 (REGENERON) : A Phase 1 / 2 Study of REGN7257 (anti-interleukin 2 receptor subunit gamma (IL2RG) monoclonal antibody) in patients with severe aplastic anemia that is refractory to or relapsed on immunosuppressive therapy (NCT 04409080)
- ✓ [&]Essai CLNP023C12302 (NOVARTIS) : A randomized, multicenter, active-comparator controlled, open-label trial to evaluate efficacy and safety of oral, twice daily LNP023 in adult patients with PNH and residual anemia, despite treatment with an intravenous anti-C5 antibody (NCT04558918)

Observatoire et Biobanque des insuffisances médullaires (RIME) qui a pour objectif d'inclure tous les patients atteints d'aplasie médullaire, d'hypoplasies constitutionnelles ou avec des prédispositions aux hémopathies malignes [observatoire RIME](#). Plus de 900 patients ont été inclus à ce jour, avec plus de 1000 échantillons biobanqués.

Publications des 6 derniers mois du Centre de référence

- Pharmacokinetic and pharmacodynamic effects of ravulizumab and eculizumab on complement component 5 in adults with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: results of two phase 3 randomised, multicentre studies [PMID: 32449174](#)
- FLAG-sequential regimen followed by bone marrow transplantation for myelodysplastic syndrome or acute leukemia in patients with Fanconi anemia: a Franco-Brazilian study. [PMID: 32651452](#)
- Development of a patient-reported outcome questionnaire for aplastic anemia and paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PRO-AA/PNH). [PMID: 32943103](#)
- Haploidentical hematopoietic stem cell transplantation in aplastic anemia: a systematic review and meta-analysis of clinical outcome on behalf of the severe aplastic anemia working party of the European group for blood and marrow transplantation (SAAWP of EBMT). [PMID: 32346079](#)
- Patient preferences and quality of life implications of ravulizumab (every 8 weeks) and eculizumab (every 2 weeks) for the treatment of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. [PMID: 32886668](#)
- One-year efficacy and safety of ravulizumab in adults with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria naïve to complement inhibitor therapy: open-label extension of a randomized study. [PMID: 33178408](#)
- Long-term outcome after allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for Shwachman-Diamond syndrome: a retrospective analysis and a review of the literature by the Severe Aplastic Anemia Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation (SAAWP-EBMT). [PMID: 32203264](#)
- Pyoderma Gangrenosum Revealing Myeloid Activation of Fanconi Anaemia: Two Case Reports. [PMID: 33074338](#)
- Diamond-Blackfan anemia. [PMID: 32702755](#)

Management of childhood aplastic anemia following liver transplantation for nonviral hepatitis: A French survey. [PMID: 31925926](#)

N'oubliez pas de consulter régulièrement notre site avec les actualités mises à jour