

17^{ème} Réunion du Réseau national des Cliniciens & Biologistes
Vendredi 11/12/2020
Par Visio-Conférence



Modératrice : Isabelle PELLIER (Angers)

10h30-10h45 :

- CEREDIH en 2020 et 2021 (*Alain FISCHER, Necker*)
- Etat des lieux du Registre national (*Nizar MAHLAOUI, Necker*)

10h45-11h20 : COVID-19 et DIH (Isabelle MEYTS, Louvain)

11h20-12h00 :

Les nouveautés génétiques 2020 - Post ESID meeting 2020 (*Capucine PICARD, Necker*)

12h00 : Fin de la réunion

Afin de rejoindre le webinaire :

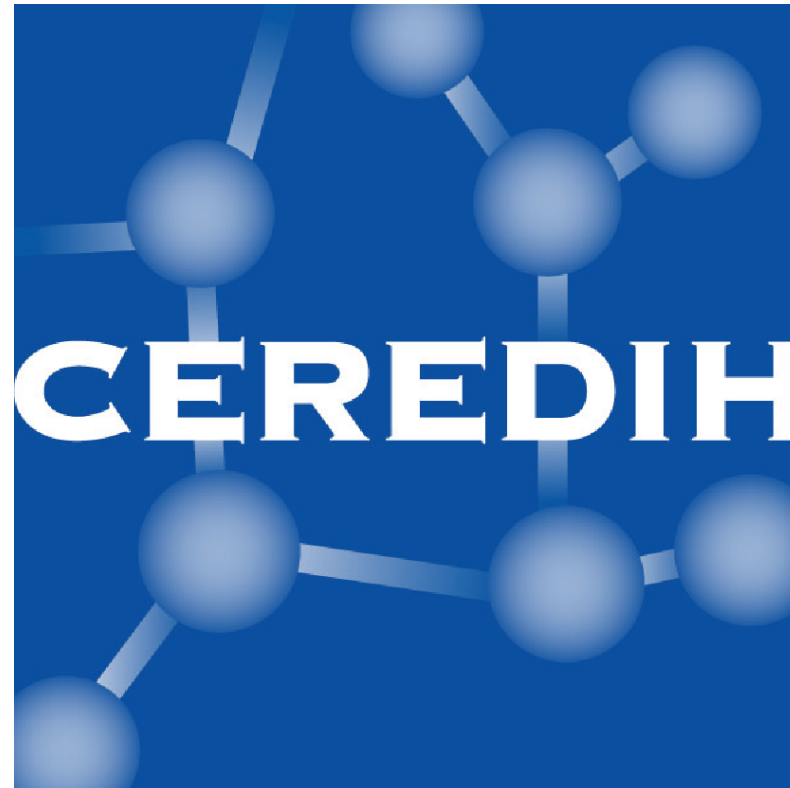
<https://us02web.zoom.us/j/85403272793?pwd=SU5RQ242SWJXSfD1aGF1QmNIS3NHdzC>

N° du webinaire : 854 0327 2793

Code secret : 968153



17^{ème} Journée Réseau national Cliniciens & Biologistes



Alain FISCHER

Vendredi 11/12/2020

- **Centre coordonnateur**



- **Centres constitutifs**



- **19 centres de compétences**

- **IRIS**  

- **Coordonnateur : Alain Fischer**

- **Comité de Pilotage :**

Vincent Barlogis, Despina Moshous,
Alain Fischer, Olivier Hermine,
Jean-Philippe Jais, Marc Lecuit,
Olivier Lortholary, Nizar Mahlaoui,
Claire Fieschi, Isabelle Pellier, Capucine Picard, Felipe Suarez, IRIS.

- **Coordonnateurs :**

- Alain Fischer
- Nizar Mahlaoui

- **Statisticien :**

- Mickaël Alligon

- **Alternante en statistiques :**

- Lyliia Djermane

- **Ingénieur Informatique Médicale (*Imagine*) :**

- Nicolas Garcelon, Ph.D.

- **Assistants de recherche Clinique :**

- Veronica Afonso
- Laurence Costes
- Virginie Courteille
- Philippe Randrianomenjanahary

Réseau CEREDIH

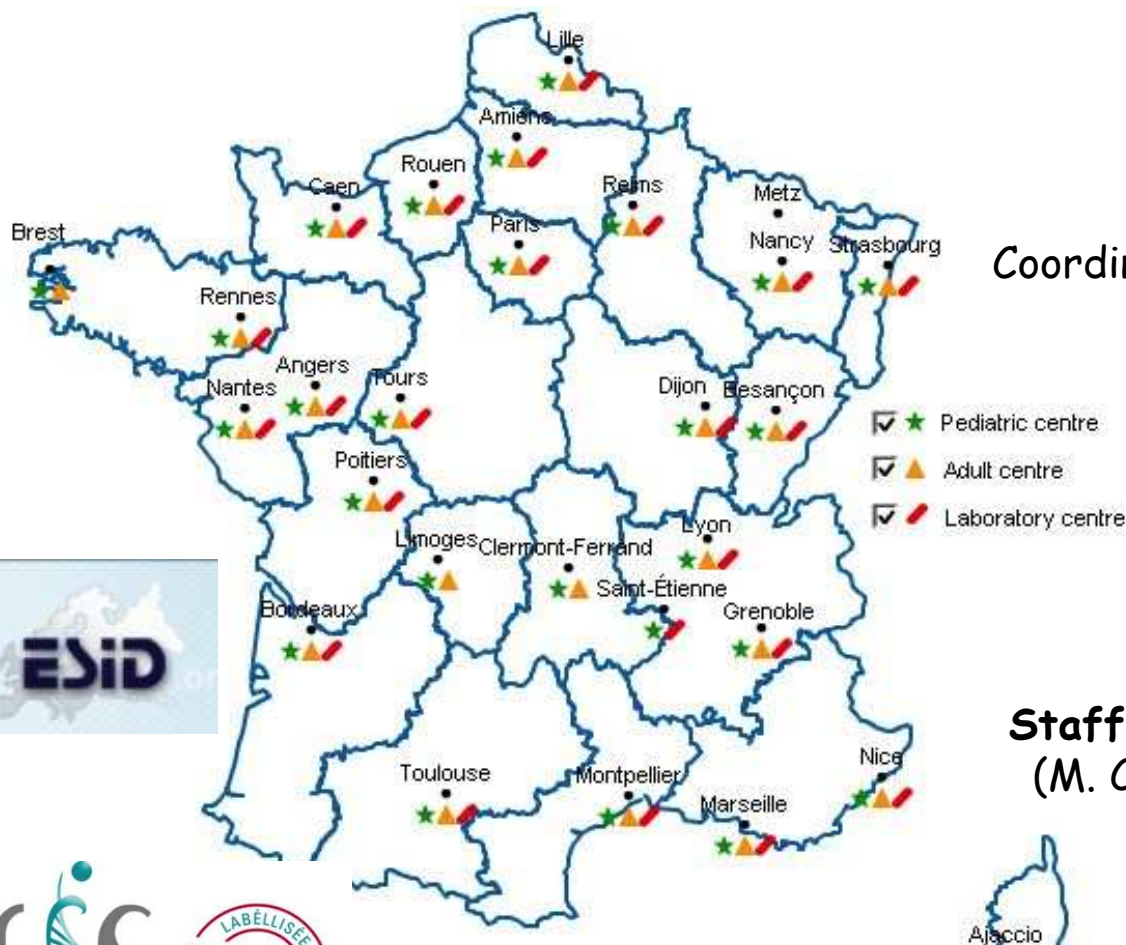
19 centres de compétence
Cliniciens (125) & Labos (30)

Créé en 2005 (PNMR1)
Registre qualifié Inserm-InVS-INCA
depuis 2011 > 2020

Réseau des Laboratoires
coordonné par C. Picard
Coordination des activités des laboratoires
Procédures diagnostiques
Projets de recherche

Visioconférences
Animées par I. Pellier (Ouest-Nord)
Et V. Barlogis (Sud)

Staff Pédiatrie-Adulte Necker (SPAHI)
(M. Cheminant, N. Mahlaoui et F. Suarez)



Nouveau : Réseau médico-social
Célia Fillon AS coordinatrice CHU Angers
Assistante-Sociale-CEREDIH@chu-angers.fr



Points en élaboration/surveillance

- Dépistage néonatal des DICS
- PNDS 2021 : Diagnostic et prise en charge des patients DIH (I. Pelli
- Recours à la plateforme de génomique nationale pour le séquençage génome entier de patients sélectionnés sans diagnostic génétique
- Approvisionnement en Ig
- COVID-19

(Co)Financement de projets de recherche ou d'amélioration des soins

- **Projets financés en 2020 :**
 - « Infections à Aichi Virus chez les patients présentant un déficit immunitaire héréditaire »
 - Marianne Leruez, Virologie, Necker
 - « Immunité contre les papillomavirus après greffe de cellules souches hématopoïétiques »
 - Vivien Béziat & Romain Lévy, Necker & Imagine.
- ***Bilan des projets soumis depuis 8 années consécutives***
 - 24 projets financés sur 63 reçus (38 %)
 - Paris-IDF, n = 21 dont NCK, n = 16
 - Montant total = 370.234 €
 - Publications :
 - 7 projets ayant fait l'objet d'une publication
 - 3 manuscrits en préparation

Etudes en cours (liste non exhaustive)

- ✓ Cohorte « 10 ans »
- ✓ Causes de décès
- ✓ Allergies
- ✓ Cancers
- ✓ Ataxie-Télangiectasie : cohorte prospective nationale
- ✓ Bruton : cohorte nationale
- ✓ HIgM et AG : Complications ORL
- ✓ CGD & IFI non aspergillaires

- ✓ Transplantation d'organes solides dans les DIH
- ✓ STAT3 & Morphologie maxillo-faciale
- ✓ Fertilité des Greffés dans l'enfance

- ✓ Allogreffes DIH adultes
- ✓ Grossesses
- ✓ CTLA4 et LRBA def. & atteintes neuro-inflammatoires

- ✓ **++ PROPOSITIONS BIENVENUES !**

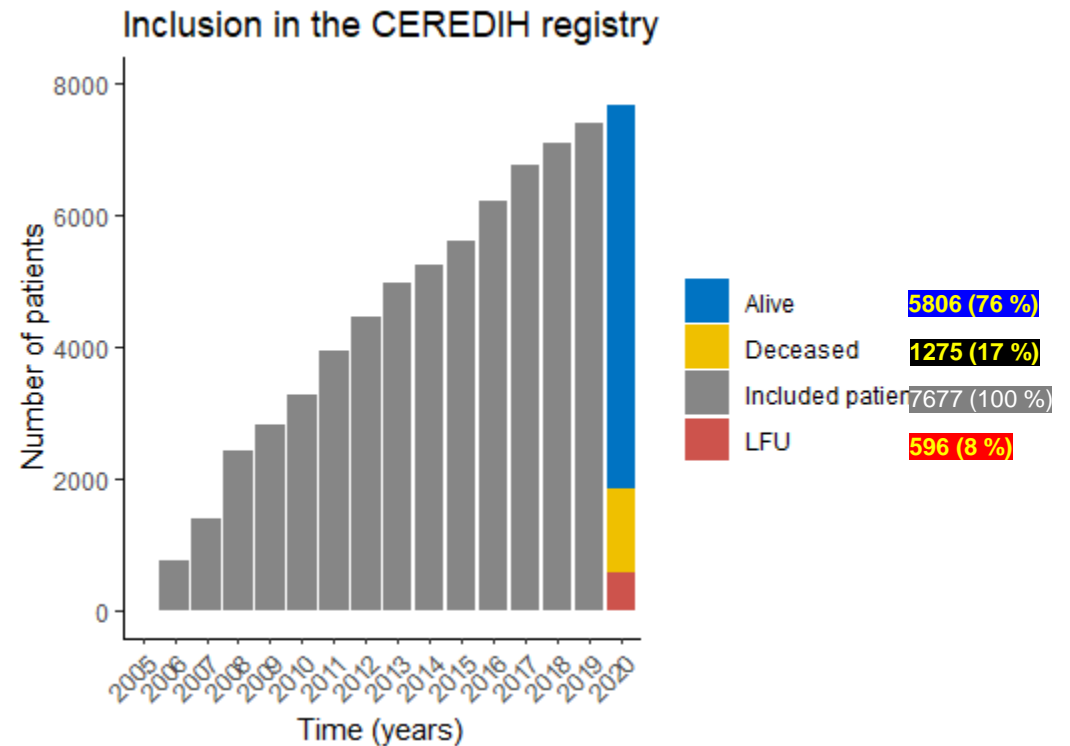
Registre national du CEREDIH

Nizar MAHLOUI

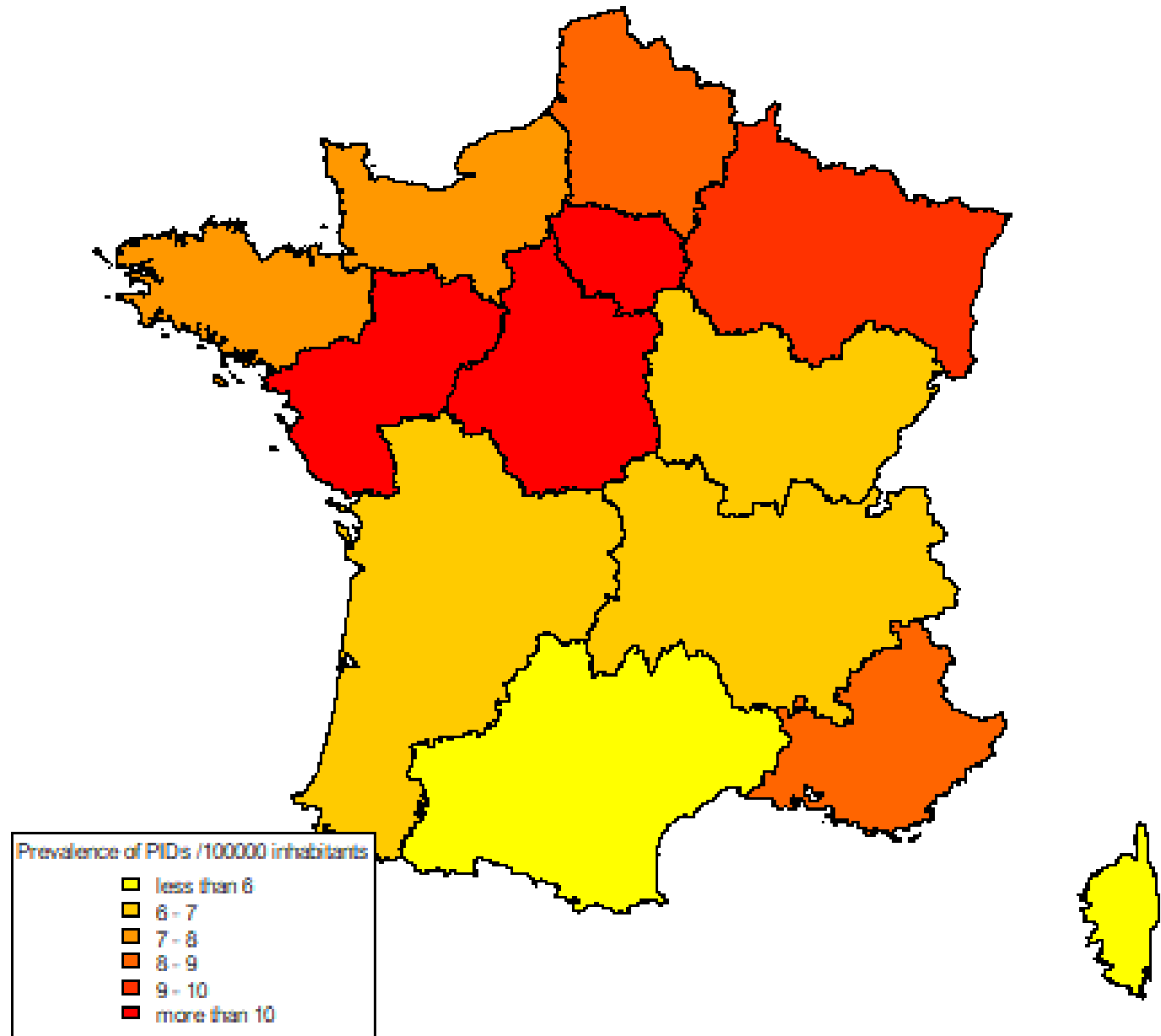


Registry (n = 7677) — Inclusions & main categories of PID

Categories	30/11/2020
B-cell deficiency	3322 (43)
CVID	1625 (21)
Non-CVID	1697 (22)
T-cell deficiency	2875 (37)
Autoimmune	329 (4)
CID	1337 (17)
HIES	130 (2)
HLH	384 (5)
SCID	421 (5)
WAS	274 (4)
Innate immunity deficiencies	1413 (18)
CGD	276 (4)
Unclassified	67 (1)



Minimal prevalence of PID in France: 8.65 for 100 000 inhabitants



Registry (n = 7677)

Covariates	Median or N (%)
Males (n=7677)	4273 (56)
Adults (n=7656)	4327 (57)
Consanguinity (n=6821)	1053 (15)
Familial case (n=7167)	1971 (28)
Age at first symptom, years (n=6353)	2.26
Age at clinical diagnosis, years (n=7429)	6.12
Known gene (n=7677)	3540 (46)
Age at last news (alive and LFU) (n=6392)	23.08
Age at death, years (n=1264)	10.09

Description of main Tx: IgRT & HSCT

Covariates	Median or N (%)
Ig replacement, on alive patients (n=5172)	2395 (46)
Type of Ig replacement (IV) (n=2358)	1178 (50)
Place of Ig replacement (home) (n=2305)	1291 (56)
IV at home (n=2305)	166 (7)
Age at first Ig replacement, years (n=2833)	15.62
Delay between Ig replacement and onset of symptoms (n=2515)	3.96
Covariates	Median or N (%)
AlloHSCT (n=7677)	1204 (16)
Age at first alloHSCT, years (n=1203)	1.42

Clinical manifestations

Covariates	Median or N (%)
Age at first clinical manifestation, years (n=3002)	7.96
Severe allergy (n=6033)	1321 (22)
Age at first severe allergy, years (n=807)	3.44
Autoimmunity (n=6119)	1844 (30)
Age at first autoimmunity, years (n=1512)	10.85
Malignancy (n=7518)	738 (10)
Age at first malignancy, years (n=692)	33.99
Infection (n=1792)	1474 (82)
Age at first infection, years (n=1181)	3

Acknowledgment

- Clinicians and biologists of CEREDIH
- Institutionnal, associative and industrial partners
- Clinical research assistants: Veronica Afonso, Laurence Costes, Virginie Courteille, & Philippe Randrianomenjanahary
- Datamanager / Statistician: Mickaël Alligon
- Intern in statistics: Léo Graca
- Managers / supervisors: Nizar Mahlaoui & Alain Fischer