

Journée des familles de l'AFMF 2021

Appel à projets AFMF 2020

Oncogénèse des tumeurs solides dans la Maladie de Fanconi

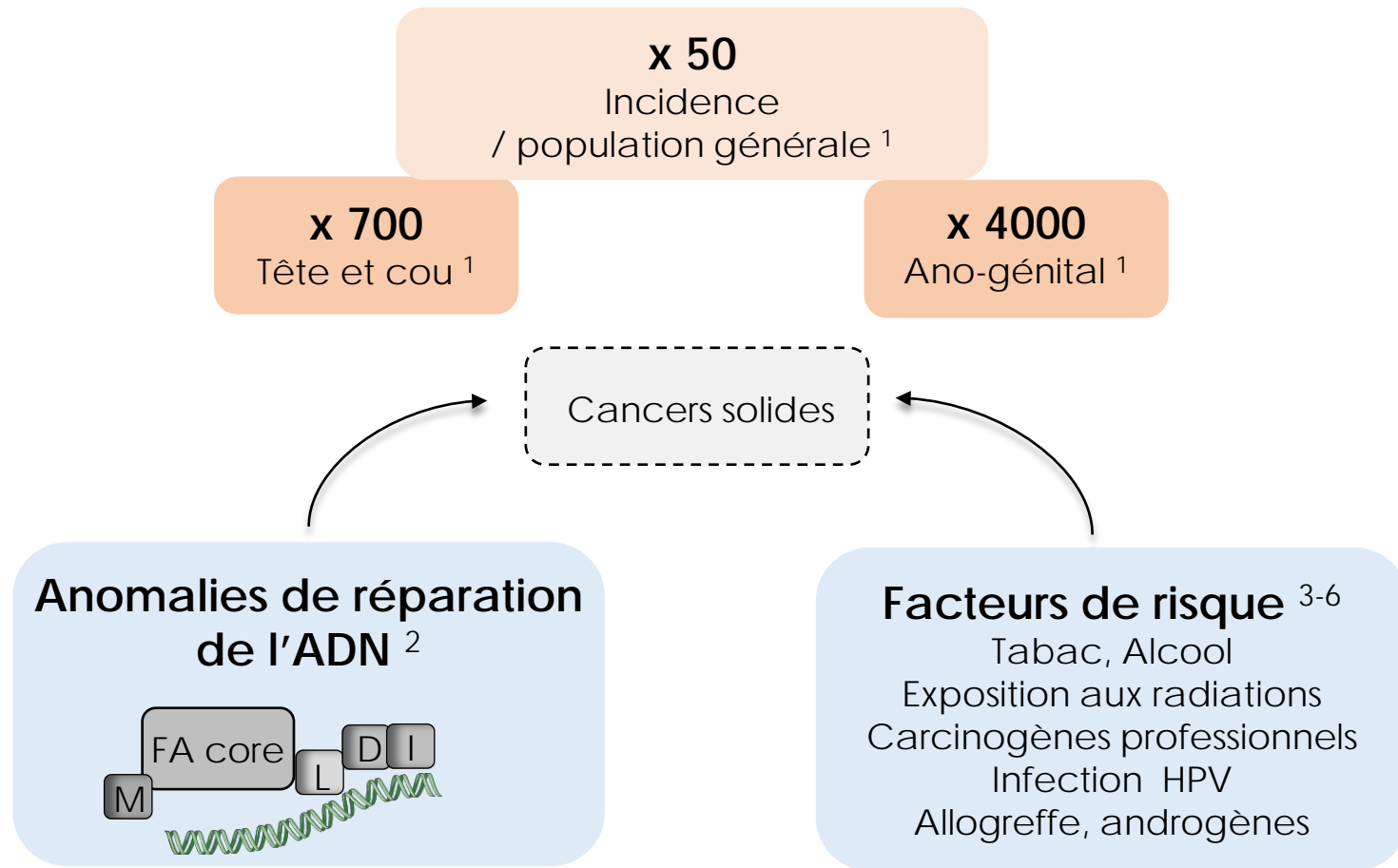
–

Constitution d'une base de donnée pour biobanque

Marine Cazaux, Flore Sicre de Fontbrune, Régis Peffault De La Tour
& Thierry Leblanc
22 octobre 2021



Maladie de Fanconi et cancers solides



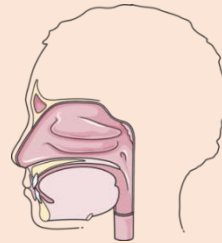
¹ Rosenberg et al., 2003 ; ² Kottemann and Smogorzewska

³ Van Wassenhove et al., 2016; ⁴ Kutler et al., 2003 ; ⁵ Rosenberg et al., 2005, ⁶ Ozenne et al., 2008

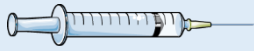
Dépister les cancers solides

Stomatologie-ORL

examen par un spécialiste
Au moins 1 fois par an
à partir de 10 ans

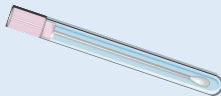


Gynécologie / Proctologie



Vaccination papillomavirus

Inspection à partir de 13 ans
Frottis annuel à partir de 18 ans



Hépatique

Si traitement par androgènes
Échographie ou IRM
1 fois par an



Dermatologie

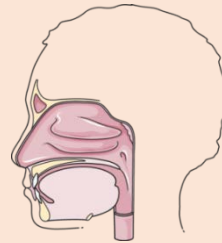
Examen par un spécialiste
Au moins 1 fois par an



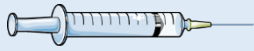
Dépister les cancers solides

Stomatologie-ORL

examen par un spécialiste
Au moins 1 fois par an
à partir de 10 ans

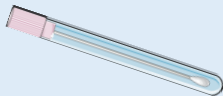


Gynécologie



Vaccination papillomavirus

Inspection à partir de 13 ans
Frottis annuel à partir de 18 ans



Prévention : éviter

Tabac, Alcool
Exposition aux UV
Carcinogènes
professionnels

Dermatologie

Examen par un spécialiste
Au moins 1 fois par an



Hépatique

Si traitement androgène
Échographie ou IRM
1 fois par an



Traiter les cancers solides

Chirurgie



Marges, reprises

Radiothérapie

Toxicité cutanéomuqueuse

Protonthérapie :
Alternative moins toxique
en cours d'étude

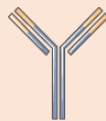
Chimiothérapie

Toxicité hématologique
Toxicité extra-hématologique:
muqueuses, foie,...

Prise en charge collégiale



Thérapeutiques ciblées ?



Anticorps
Anti-EGFR
Anti-PD1



Inhibiteur
de kinase

+ CAR T-cells?

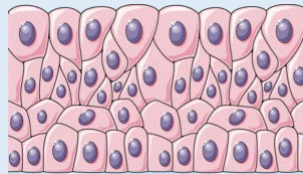
Base de données cancers solides et maladie de Fanconi

Registre RIME national
Des aplasies médullaires
163 patients
avec maladie de Fanconi

80 cancers solides
Chez **39 patients**

Caractéristiques :
Type de cancer
Traitement reçu
Evolution
Biopsie, matériel congelé

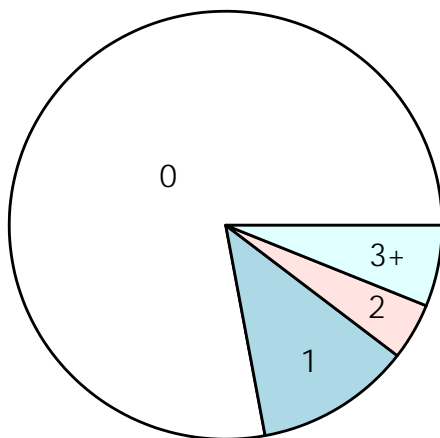
Biobanque de tissus



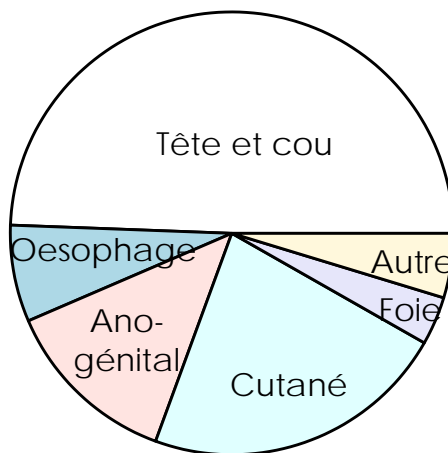
Base de données cancers solides et maladie de Fanconi

Registre RIME national
Des aplasies médullaires
163 patients
avec maladie de Fanconi

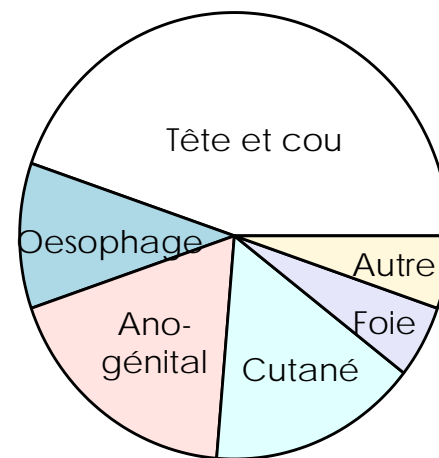
Nombre de cancers solides
par patient



Type cancer
(n=80)



Type du 1^{er} cancer
Chez chaque patient

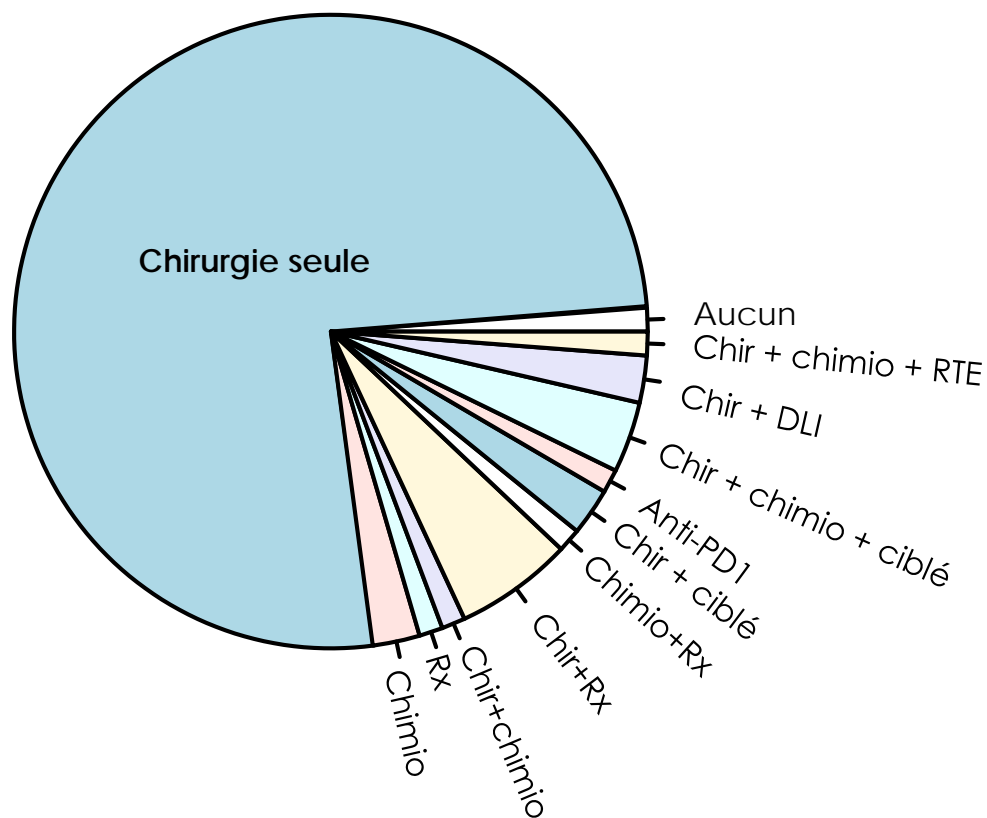


Base de données cancers solides et maladie de Fanconi

Registre RIME national
Des aplasies médullaires

80 cancers solides

Traitement reçu



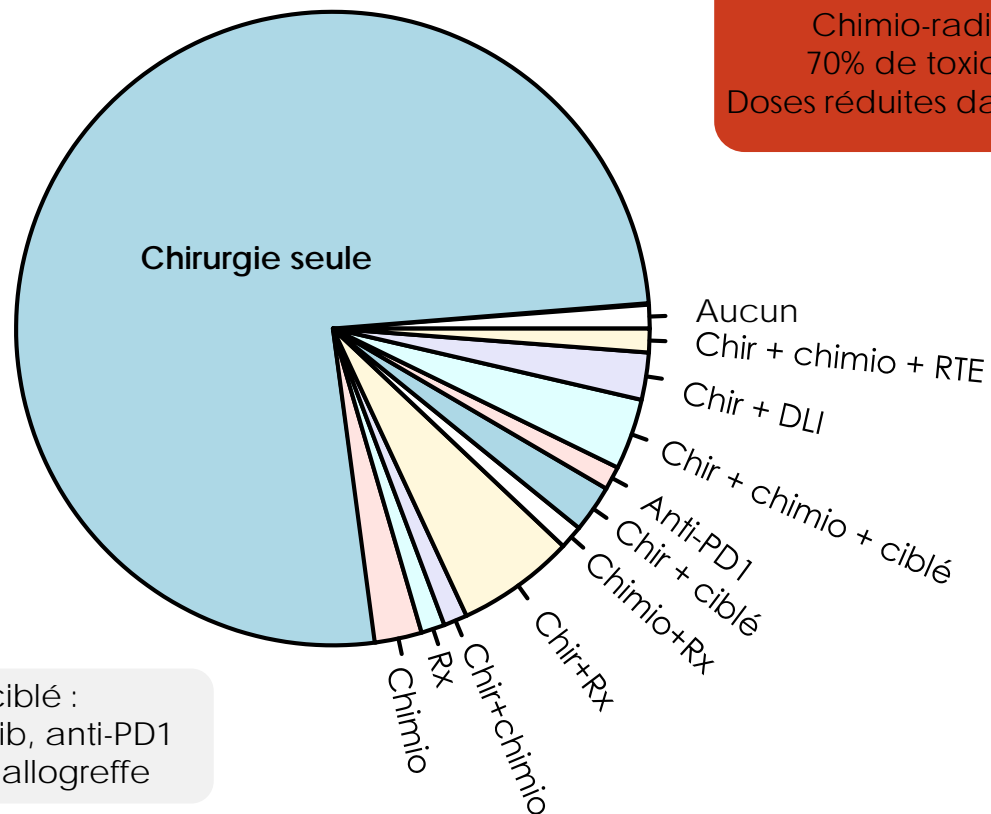
Base de données cancers solides et maladie de Fanconi

Registre RIME national
Des aplasies médullaires

80 cancers solides

Traitement reçu

Dépistage précoce
Permettant chirurgie seule



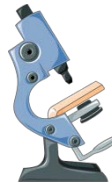
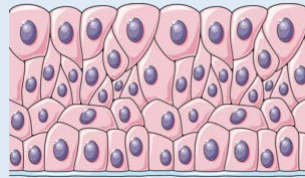
Chimio-radiothérapie
70% de toxicité sévère
Doses réduites dans 50% des cas

Traitement ciblé :
anti-EGFR, sorafenib, anti-PD1
Modulation post-allogreffe

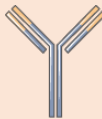
Perspectives

Analyse de l'oncogénèse des tumeurs solides

Biobanque de tissus



Traitement ciblé ?



Anticorps
Anti-EGFR
Anti-PD1



Inhibiteur
de kinase



CAR-T cells

Merci à tous



CENTRE DE REFERENCE APLASIES MEDULLAIRES ACQUISES ET CONSTITUTIONNELLES

Coordonnateur : Pr R. Peffault de Latour

Secrétariat : Valérie Quinet-Rebeix

Coordination : Isabelle Brindel, Techniciennes d'études cliniques : Lynda Maata, Martine Oloko, Julie Caignart

Hôpital Saint-Louis – 1 avenue Claude Veilleux – 75010 PARIS

SITE COORDONNATEUR

HOPITAL SAINT LOUIS

Service d'Hématologie greffe

Responsable du site : Dr F. Sicre de Fontbrune

Pr Régis Peffault de Latour, Pr G. Socié,

Dr E. Lengline, Pr P. Fenaux

SITE CONSTITUTIF

HOPITAL ROBERT DEBRE

Service d'Hématologie Pédiatrique

Responsable du site : Dr Th. Leblanc

Pr A. Baruchel, Pr J.H. Dalle

LABORATOIRES DE DIAGNOSTIC

ET DE RECHERCHE

HOPITAL SAINT LOUIS

Laboratoire de référence diagnostique intégratif des aplasies médullaires

Responsable : Pr J. Soulier

HOPITAL ROBERT DEBRE

Laboratoire de référence de l'anémie de Blackfan-Diamond

Laboratoire de référence Evaluation de la longueur des télomères

Responsables : Pr L. Da Costa - Dr E. Lainev

LABORATOIRES DE REFERENCE ASSOCIES

Génétique constitutionnelle des téloméropathies - Hôpital Bichat (Pr Caroline Kammerbauer)

Explorations du complément - Hôpital HEC (Dr Virginie Frémeaux-Bacchi)

Recherche et quantification de clone HPN:

- Hôpital Henri Mondor (Pr Oriane Wagner-Ballon)
- Hôpital Pitié-Salpêtrière (Dr Magali Legault-Tavernier)
- CHR Mulhouse et Sud Alsace (Dr BRÉNOU Bernard)

CENTRES DE COMPETENCE

BORDEAUX
(Adultes)
Dr FORCADE

LILLE
(Adultes)
Dr FERRAGUS

LILLE
(Enfants)
Dr BRUNO

MARSEILLE
(Enfants)
Dr CHERIN

MARSEILLE
(Adultes)
Dr CHABONNIER

LYON
(Adultes)
Dr MARRASCO

LA REUNION
(Adultes)
Dr ZOUNG

LA MARTINIQUE
(Adultes)
Dr BÉLUSSE

RESEAU NATIONAL

Service d'Hématologie Adultes

Amiens, Angers, Bayonne, Besançon, Brest, Caen, Clermont-Ferrand, Grenoble, Lens, Lille, Limoges, Marseille, Montpellier, Mulhouse, Nancy, Nantes, Nice, Orléans, Poitiers, Rennes, Rouen, Saint-Etienne, Strasbourg, Toulouse, Tours, Roubaix, Aurillac, Pontoise, St Brieux, Blois, Boulogne/Mer, Le Puy, Versailles, Chalon/Saône, Villejuif, Dijon, Meaux, Corbeil-Essonne, Perpignan, ...

RESEAU NATIONAL

Service d'Hématologie Pédiatrique

Amiens, Angers, Basse Terre, Bordeaux, Dijon, Grenoble, Lille, Lyon, Limoges, Montpellier, Nancy, Nantes, Poitiers, Reims, Rouen, Saint Etienne, Strasbourg, Toulouse, Tours, Nice, Rennes, ...

ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Associations HPN France-Aplasia médullaire

Association française pour la maladie de Fanconi (AFMF)

Association francophone de la maladie de Blackfan-Diamond (AFMBD)

