

Newsletter n° 3, avril 2025

Save the date

16 mai 2025	Journée Transition Pédiatrie-Adulte et DIP (Distantiel)
20 juin 2025	10 ^{ème} journée nationale MaRIH (Paris)
05-07 novembre 2025	7 ^{ème} Congrès IPIC (Prague, Rép. Tchèque)
30 janvier 2026	22 ^{ème} Journée nationale CEREDIH – (Paris-Necker-Imagine)
20 mars 2026	Séminaire d'Immunologie, d'Hématologie et de Rhumatologie pédiatriques « Pierre Royer – Imagine » (Paris-Necker-Imagine)

BNDMR/BaMaRa/PIRAMIG

Pour rappel, **chaque centre constitutif doit** avoir une file active annuelle renseignée dans BaMaRa comprenant au moins **75 patients** et 150 suivis (consultations/HDJ/hospitalisations).

Concernant les **centres de compétences (CCMR)**, la file active minimale est de **25 patients/an**.

NB : Les données d'activité 2024 de BaMaRa ont été basculées dans PIRAMIG le 31/03/2025 et aucune modification manuelle ne pourra être apportée après cette date.

CEDI (Centre d'Etudes des Déficits Immunitaires)

Le panel DIH sera mis à jour courant avril 2025 avec l'ajout de 20 nouveaux gènes responsables de déficits immunitaires héréditaires soit un total de 560 gènes de DIH sur ce panel.

Etudes en cours (liste non exhaustive)

PARASIDIP	Description des infections parasitaires chez les patients DIP (Dr. de Menelotte, Paris-Necker)
PID-IBD	Description des colites inflammatoires dans les DI humoraux (Florentin Masoch, Lyon-Sud)
BIO-APDS	«New biomarker-based strategy to screen and monitor targeted treatment of APDS» (Prs Semeraro et Neven, Paris-Necker)
Cohorte AT	Cohorte de suivi clinique, immunogénétique et épidémiologique pour l'aide à la prise en charge de l'Ataxie-Télangiectasie (Dr N. Mahlaoui, Necker)
LymphoSAP Necker)	Complications lymphomateuses dans les déficits en SAP. (Drs M. Dockes et M. Cheminant,



Si vous souhaitez participer à l'une des études ou faire une proposition pour une nouvelle étude, contactez l'équipe du CEREDIH.

Publications au sein du réseau CEREDIH

Le PNDS sur les déficits immunitaires est disponible [ici](#)



Une sélection des publications du réseau CEREDIH en 2024 :

- Anesthetic management of women with Primary Immunodeficiencies in the obstetrical setting: A French cohort study (ANEUDIP). Journal of Allergy and Clinical Immunology: Global. Available online 30 January 2025, 100433
- Complications pulmonaires de la granulomatose septique chronique. Revue des Maladies Respiratoires. Volume 41, Issue 2, February 2024, Pages 156-170
- Inborn errors of immunity: manifestation, treatment, and outcome – an ESID registry 1994-2024 report on 30,628 patients. <https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2025.02.20.25322586v1>
- ESID Clinical Working Party; ERN RITA Transition Working Group Consortium. Recommendations for Transitioning Young People with Primary Immunodeficiency Disorders and Autoinflammatory Diseases to Adult Care. J Clin Immunol. 2024 Dec 17;45(1):57.
- Efficacy and safety of TPO receptor agonists in treatment of ITP associated with predominantly antibody deficiencies. Blood Adv. 2024 Dec 24;8(24):6171-6182.
- Dupilumab in atopic-dermatitis-like eczema associated with inborn errors of immunity: A nationwide study. J Am Acad Dermatol. 2025 Jan;92(1):165-168.
- Pitfalls in time-to-event analysis of registry data: a tutorial based on simulated and real cases. Front Epidemiol. 2024 Jul 11;4:1386922.
- ATM germline pathogenic variants affect outcomes in children with ataxia-telangiectasia and hematological malignancies. Blood. 2024 Sep 12;144(11):1193-1205.
- Influence of Splenomegaly and Splenectomy on the Immune Cell Profile of Patients with Common Variable Immunodeficiency Disease. J Clin Immunol. 2024 Jan 17;44(2):46
- Severe adult hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLHa) correlates with HLH-related gene variants. J Allergy Clin Immunol. 2024 Jan;153(1):256-264.

La liste complète des publications indexées dans PubMed est consultable sur le [site du CEREDIH](#)

Consentements RGPD



Suite à la mise en place du règlement RGPD en 2018, un consentement signé est obligatoire pour tous les patients du registre. Cela implique que :

- tous les nouveaux patients,
- tous les patients déjà inclus sans consentement transmis au CEREDIH et
- tous les patients qui sont devenus majeurs doivent signer la nouvelle version.

Les patients qui ont signé l'ancienne version du consentement reçoivent uniquement une note d'information.



Contactez-nous à registre.ceredih.nck@aphp.fr si vous souhaitez notre aide pour ces démarches.

Inclusions et mises à jour

Le CEREDIH enregistre uniquement les patients avec un **diagnostic confirmé** de déficit immunitaire héréditaire, sur le plan clinique ± génétique. Les critères cliniques sont disponibles [ici](#) sur le site de l'ESID.

Pour les signaler, vous pouvez utiliser une extraction BaMaRa de votre centre et reporter les patients avec DI héréditaire confirmé sur notre fiche de signalement.





Pour faciliter les mises à jour, n'hésitez pas à ajouter l'adresse du CEREDIH dans les correspondants des comptes-rendus de consultation et d'hospitalisation (sauf HDJ). Il est également important de nous informer rapidement du décès des patients.

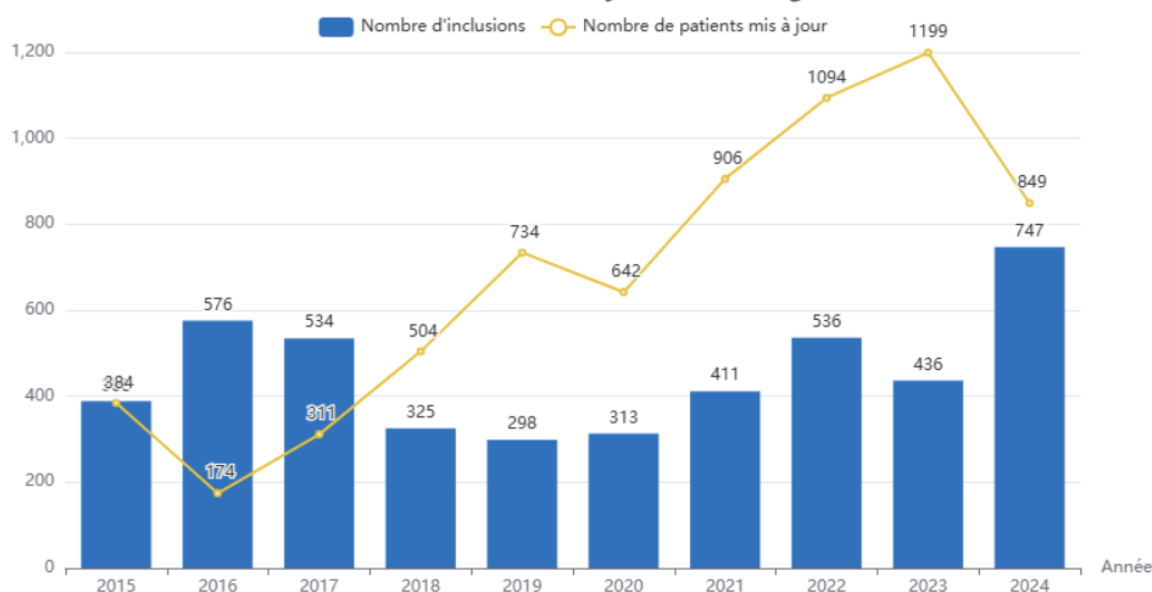
Visites 2024-2025

Poitiers Ad.	Jan. 2024	Brest Ad.	Fév. 2025
Bordeaux Ped.	Fév. 2024	Caen	Fév. 2025
Paris Saint-Louis	2023-2025	Rennes Ped.	Mar. 2025
Lille Ad.	Nov. 2024	Reims Ad.	Mar. 2025
Lille Ped.	Dec. 2024	Marseille ped.	Mar. 2025
Strasbourg Ad.	Dec. 2024	Foch	Jan. 2025
Brest Ped.	Jan. 2025	Montpellier Ad.	Avr. 2025
Rouen Ad.	Fév. 2025	Dijon Ad - Ped	Dec. 2024 - Avr. 2025

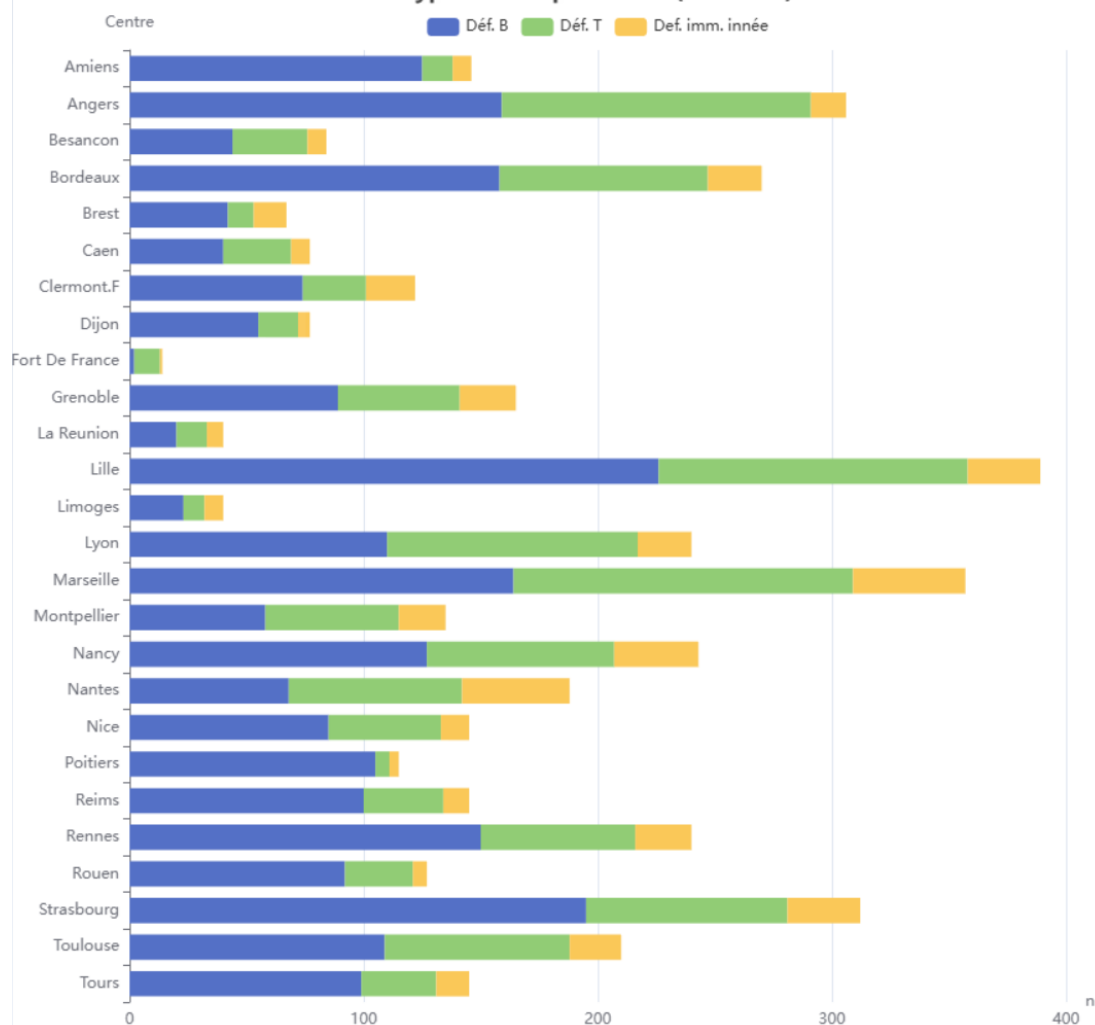
Etat des lieux du registre au 08/04/2025

Nombre de patients inclus	9727
Nombre de patients restant à inclure	557
Nombre de dossiers à vérifier (suspicion de DIH)	1457
Consentements ou note d'infos à jour/ <u>à signer</u>	2500 / 4800
N Vivants / médiane âge vivants / +18 ans	7100 / 30.3 ans / 5118 (72 %)
Nombre de patients décédés	1733 (18 %)
Nombre de patients perdus de vue (> 5 ans) / "discharged"	574 (6 %) / 320 (3 %)

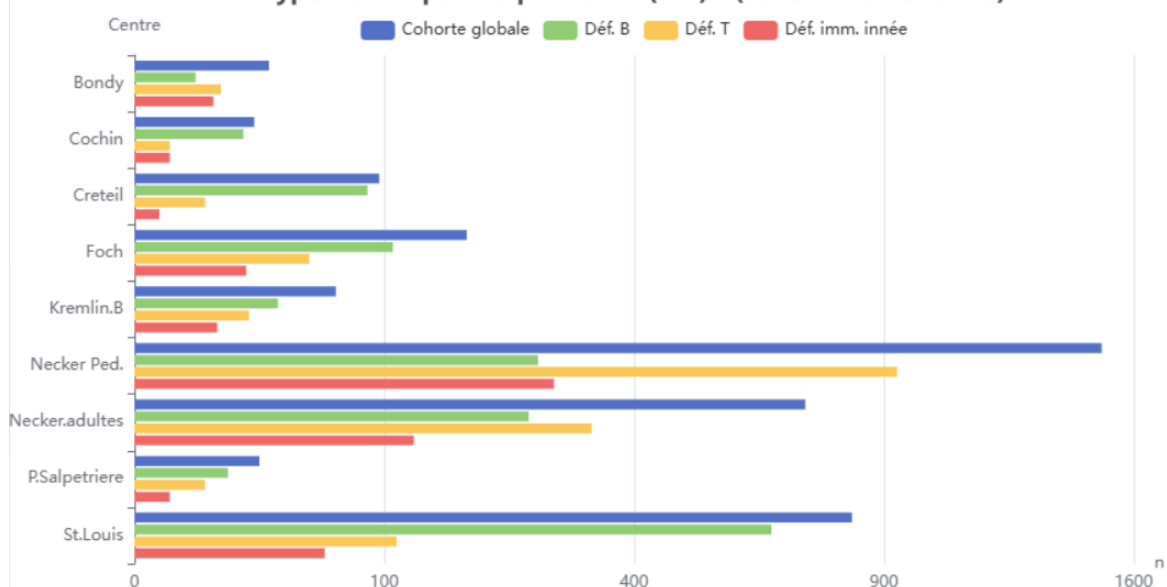
Nombre d'inclusions et de mises à jour dans le registre CEREDIH



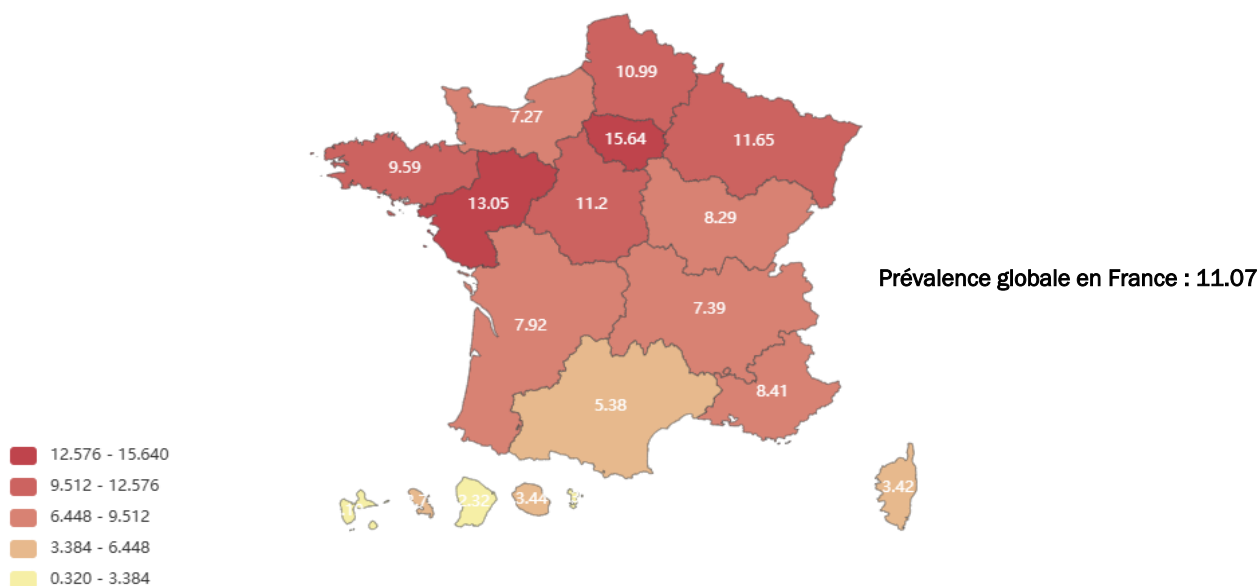
Type de DIH par CCMR (Hors IDF)



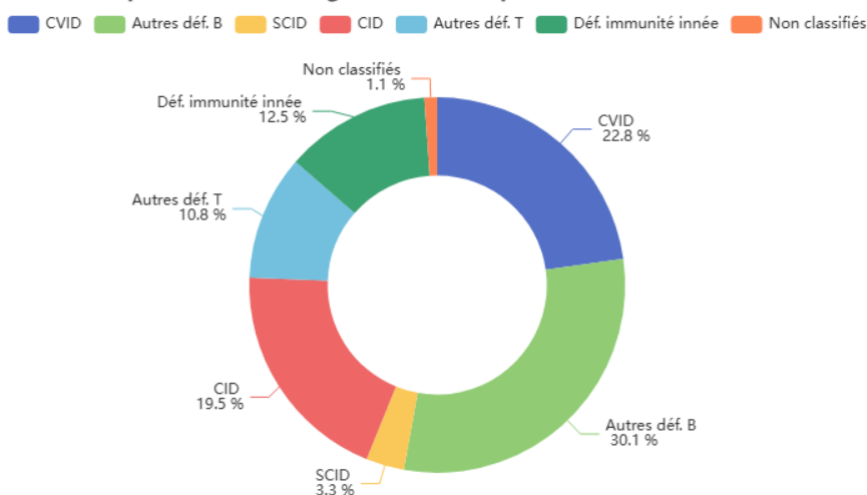
Type de DIH par file par CCMR (IDF) - (échelle racine carrée)



Prévalence des DIH pour 100 000 habitants



Répartition des catégories DIH des patients des files actives



Contacts

Coordination

Pr Despina MOSHOUS (despina.moshous@aphp.fr), Pr Capucine PICARD (capucine.picard@aphp.fr)
Dr Nizar MAHLAOUI (nizar.mahlaoui@aphp.fr)

Equipe ARC

Amel BELKACEM (amel.belkacem@aphp.fr)
Virginie COURTEILLE (virginie.courteille@aphp.fr)
Narimene de NADAI (narimene.de-nadai@aphp.fr)
Nabila MOUSSOUNI (nabila.moussouni-ext@aphp.fr)
Anis TOUATI, stagiaire (anis.touati-ext@aphp.fr)

Equipe statisticiens

Mickaël ALLIGON (mickael.alligon-ext@aphp.fr)
Merlin SIMSEN-BARATAULT, alternant (merlin.simsen-baratault@aphp.fr)

