

**PROGRAMME ET ORGANISATION DES ENSEIGNEMENTS**  
**Coordinatrice Pre. Corinne Pondarré**

<b>Session 1: Hémostase 2 jours -Resp: Pr. Chambost Marseille - Dr. Saultier Lieu MARSEILLE</b>
Présentation du Séminaire
Les maladies Hémostatiques Constitutionnelles : généralités, organisation des soins, épidémiologie
Physiologie de l'hémostase
Exploration biologique d'un syndrome hémorragique en Pédiatrie, Particularités néonatales du bilan d'hémostase
ATELIER : Bilan Préopératoire d'Hémostase perturbé
Pathologies Plaquetaires Constitutionnelles : Thrombopénies et Thrombopathies
ATELIER : Génétique des MHC
Facteur Willebrand, fonctions et implications en pathologie
ATELIER : Adolescente et MHC
Thromboses de l'enfant, épidémiologie et bilan de thrombophilie
Anticoagulants en Pédiatrie
ATELIER : Thrombophilie
Prise en charge de l'enfant hémophile
ATELIER : Déficits constitutionnels rares de l'hémostase
Principes thérapeutiques des MHC : traitements substitutifs et non substitutifs
Thérapie génique de l'hémophilie
ATELIER : Urgences et MHC
<b>Session 2: Globules Rouges /Autoimmunité et cytopénies autoimmunes 2 jours (décembre 2024) Resp: Pr. Belot - Dr. N. Aladjidi Lieu LYON</b>
ATELIER : Sd drépanocytaires majeurs, prise en charge des complications aiguës (CVO, STA, SSA et anémies aiguës)
Orientation diagnostique devant une anémie de l'enfant

Syndromes alpha et béta thalassémiques : diagnostic et prise en charge. Prévention et prise en charge de la surcharge martiale post-transfusionnelle, traitements chélateurs

## MEMOIRES

Immunologie pour les nuls

PTI Aigu + Chronique (2 Vignettes)

AHAI (2 Vignettes)

Syndrome d'Evans (2 Vignettes)

Histiocytoses

Autoimmunité spécifique d'organe (2 Vignettes)

Autoimmunité systémique / Lupus monogénique (2 Vignettes)

Traitement non conventionnel en rhumatopédiatrie (Echange plasmatique, allogreffe de moelle, photochimiothérapie)

## Session 3 : Cytopénies et insuffisances médullaires constitutionnelles/diagnostic différentiel 2j - Resp: Dr. Leblanc - Lieu Paris

Notion de Génétique et Diagnostic des Neutropénies Constitutionnelles

Anémie de Balcfan-Diamond. Aspects Cliniques

Aplasies Médullaires : maladie acquise ou constitutionnelle

Aplasies Médullaires : diagnostic & prise en charge

Notion de génétique et Diagnostic Génétique des Téloméropathies

Système du complément : physiopathologie. HPN : expérience chez l'enfant et aspects thérapeutiques

Maladies de Fanconi

Actualités sur les nouveaux IMBF

Maladie de Fanconi, diagnostic et suivi au Laboratoire

Anémie de Blackfan-Diamond : modèle de maladie ribosomique & diagnostic au Laboratoire

Neutropénies Constitutionnelles : diagnostic & prise en charge
Quand évoquer une maladie métabolique devant une ou des cytopénies ?
Téломéropathies - Aspects cliniques
Cas cliniques
<b>Session 4 : Globules rouges 2 jours 1/2 - Resp: Pr. Pondarré/Dr. Thuret- Lieu CRETEIL</b>
Anomalies de la membrane du GR
Bases physiopathologiques des principales maladies liées à des anomalies de l'hémoglobine (Sd drépanocytaires majeurs, Sd thalassémiques) ou maladies liées à des anomalies enzymatiques du globule rouge
ATELIER : CAT devant un bilan hépatique perturbé (drépanocytose et anémies hémolytiques constitutionnelles)
Aspects transfusionnels spécifiques aux hémoglobinopathies (base des règles transfusionnelles, GS rares, allo, accidents hémolytiques)
Autres hémoglobinopathies et variants rares de l'Hb (metHbémies, Hb instables, orientation devant polyglobulie)
Anémies sidéroblastiques et anomalies du métabolisme du fer
Dysérythropoïèse congénitale (Quand suspecter une DC : orientation, diagnostic, explorations)
Partage soignants soignés douleur drépanocytaire
ATELIER : Accident hémolytique post transfusionnel retardé
Dépistage néonatal : interprétation des résultats du dépistage, annonce aux parents (quand, comment, objectifs, quel bilan de confirmation, quand proposer une analyse génétique) ; Physiopath Données épidémiologiques ; Prise en charge précoce des Sd drépanocytaires majeurs (vaccination et prévention infectieuse, y compris CAT devant une fièvre si possible, éducation parentale) et résultats à l'échelle nationale (EVADREP). Conseil génétique : pour qui, quand, comment et résultats
Maladies enzymatiques du globule rouge
Mémoires
Sd drépanocytaire majeur : intensification thérapeutique (programme transfusionnel, hydroxyurée, greffe)- cas cliniques des étudiants
Sd drépanocytaire majeur : dépistage et prévention de la vasculopathie cérébrale des gros vaisseaux- cas cliniques des étudiants

**Session 5 : Déficiences immunitaires 2 jours - Resp: Pr. Moshous et Pr. Barlogis - Lieu PARIS NECKER**

Quand suspecter un DIP : Orientation Diagnostique, exploration, dépistage
Organisation de la prise en charge des DIP en France : Réseau, transition
Déficit combiné syndromique
DIP par défaut de production du PNN : CGD, LAD
SCID - CID
Thérapie génique des DIP
DIP par défaut d'immunité intrinsèque et innée (prédispositions aux infections bactériennes invasives ; prédispositions aux infections fongiques & parasitaires ; susceptibilité Mendéliennes aux mycobactéries (MSMD) ; susceptibilités aux infections virales)
DIP par défaut de production d'anticorps
Dysrégulation immunitaire avec colite ; DIP avec autoimmunité
Stratégie thérapeutique
DIP par défaut du complément
Hémophagocytic Lymphohistiocytosis (HLH)
Susceptibilités à l'EBV

**Session 6 : Allogreffes de cellules souches hématopoïétiques, 2jours Resp: Pr. G. MICHEL Marseille - Lieu MARSEILLE**

Principes généraux et déroulement : Préparation, type de greffon, reconstitution hématologique, reconstitution immunitaire, immunosuppression post-greffe, interactions hôte/greffon, maladie du greffon contre l'hôte, particularités de la thérapie génique.
Spécificités liées à la source de cellules souches hématopoïétiques : Donneur intrafamilial HLA identique, donneur volontaire non apparenté, greffon de sang placentaire, greffe haplo-identique
Complications endothéliales, complications virales
Spécificités liées aux maladies : Maladies malignes Maladies non malignes : Aplasies constitutionnelles et acquises, autres cytopénies centrales Déficiences immunitaires, Hémoglobinopathies Maladies de surcharge, ostéopétrose

SUITE : Spécificités liées aux maladies non malignes :

Hémoglobinopathies

Maladies de surcharge, ostéopétrose

Soins de support : mucite et nutrition, prophylaxie des infections (sauf virus), traitement antibiotiques et antifongique, antalgique, transfusion

Etat de santé après guérison