

**Centre de référence de pathologie Neuromusculaire
Nord/Est/Ile de France
Comité d'Evaluation du Traitement de la Maladie de Pompe (CETP)
Filières maladies rares FILNEMUS et G2M
Société Française de Myologie (SFM)**

Sous l'égide de la Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM), de
l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG), de l'Association Vaincre les Maladies
Lysosomales et de l'Association Française contre les Myopathies (AFM)

**8^{ème} Journée Française Maladie de Pompe
30 Mars 2018**

Auditorium de l'Institut Imagine

24 Boulevard du Montparnasse, Paris 15^{ème}



09:30 Introduction

Pr Pascal Laforêt et Pr Pascale De Lonlay

Actualités sur la maladie de Pompe

Modératrices : Dr Françoise Bouhour, Dr Marine Tardieu

**09:30 Données marquantes de la littérature en 2017 dans les formes
pédiatriques**

Dr Samia Pichard (Hôpital Robert-Debré, Paris)

**09:50 Données marquantes de la littérature en 2017 dans les formes de
l'adulte**

Dr Françoise Bouhour (Hôpital Pierre Wertheimer, CHU de Lyon) ; Pr Fabien
Zagnoli (Brest)

10:15 **Le registre Français de la maladie de Pompe : état des lieux**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches), Marie De Antonio, Dr Barbara Perniconi (Institut de Myologie), Dalil Hamroun (CHU de Montpellier)

10 : 35 **Apport et limites du dosage de GLC4 chez l'enfant et l'adulte**

Dr Monique Piraud (CHU de Lyon, HCL, Bron)

Prise en charge et observations

Modérateurs : Dr Emmanuelle Campana-Salort, Pr Brigitte Chabrol

11 :00 **Point sur la prise en charge pédiatrique**

Dr Samia Pichard (Hôpital Robert-Debré, Paris) ; Dr Marine Tardieu (CHRU Clocheville, Tours)

11 :30 **Observation en néonatalogie**

Dr Jean Bergounioux (Hôpital Raymond-Poincaré, Garches)

12 :00 **Principe du suivi de la fonction motrice chez l'enfant**

Dr Christophe Boulay (Hôpital La Timone, Marseille)

Pause déjeuner : 12h30-13h30

13: 30 **Communications des associations de patients**

Anne Hugon et Valérie Vonitiana Razanadrakoto (AFG), Delphine Genevaz (VML)

Prise en charge et observations (suite)

Modérateurs : Dr Emmanuelle Campana-Salort, Pr Brigitte Chabrol

14 :00 **Prise en charge de la maladie de Pompe au CHU d'Annaba, Algérie**

Dr Nadia Toubal (CHU Annaba)

14 :30 **Causes et conséquences de l'arrêt de l'enzymothérapie chez les adultes**

Dr Emmanuelle Campana-Salort

Essais cliniques en cours et à venir

Modérateurs : Pascal Laforêt et Sabrina Sacconi

15:00 Essai COMET (Sanofi-Genzyme)

Pr Sabrina Sacconi (CHU de Nice)

15:20 Autres essais en cours : visite guidée de ClinicalTrials.gov

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

15:40 Avancée du projet de traitement par oligonucléotides (tricyclo- DNA)

Luis Garcia (UVSQ, INSERM U1179, Montigny-le-Bretonneux) ; Pr Helge Amthor (UVSQ, Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

16:00 Avancée du projet d'essai de thérapie génique par AAV

Federico Mingozi et Giuseppe Ronzitti (Spark Therapeutics; Généthon, INSERM U951 INTEGRARE, Evry).

Clôture de la journée : 16h30