



CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES LYSOSOMALES

Centre constitutif – site Beaujon

Dr. Yann Nguyen



1



20

ANS

22 NOVEMBRE 2024

Hôpital Européen Georges-Pompidou
PARIS

Centre Coordonnateur : Dr Bénédicte HERON (Paris)
Centres de Référence en Ile de France (Paris, Clichy, Garches) et à Rouen.
Centres de Compétence à Rennes, Nantes, Bordeaux, Toulouse, Montpellier et Marseille

Contact : samira.zebiche@aphp.fr



Centre de
référence des
maladies
lysosomales

2



AP-HP
Plateforme d'expertise
maladies rares Paris Nord

CRML Beaujon : site constitutif



Coordonnateur : Yann Nguyen

Secrétaire Coordinatrice : Samira Zebiche

ARC : Karima Yousfi

IDE : Claire Bruyen, Anne Charlotte De Amarin

IPA : Emilie Le Coq

AS : Patricia Cudelou

Nadia Belmatoug





Centre de
référence des
maladies
lysosomales

3

CRML Beaujon : pathologies prise en charge



- Maladie de Gaucher (N=122)
- ASMD (N=5)
- MPS (Hurler-Scheie, Hunter, Morquio) (N=8)
- Alpha-mannosidose (N=2)
- Maladie de Kanzaki (N=2)



Centre de
référence des
maladies
lysosomales

4

CRML Beaujon : collaborations, filière, réseaux



- Filière G2M
- MetabERN
- IWGGD
- Registres internationaux
- CETG
- Laboratoires de recherche :
 - INSERM 1153: épidémiologie clinique appliquée aux maladies ostéo-articulaires
 - INSERMU1134-Biologie Intégrée du Globule Rouge
 - Imagine GR-EX



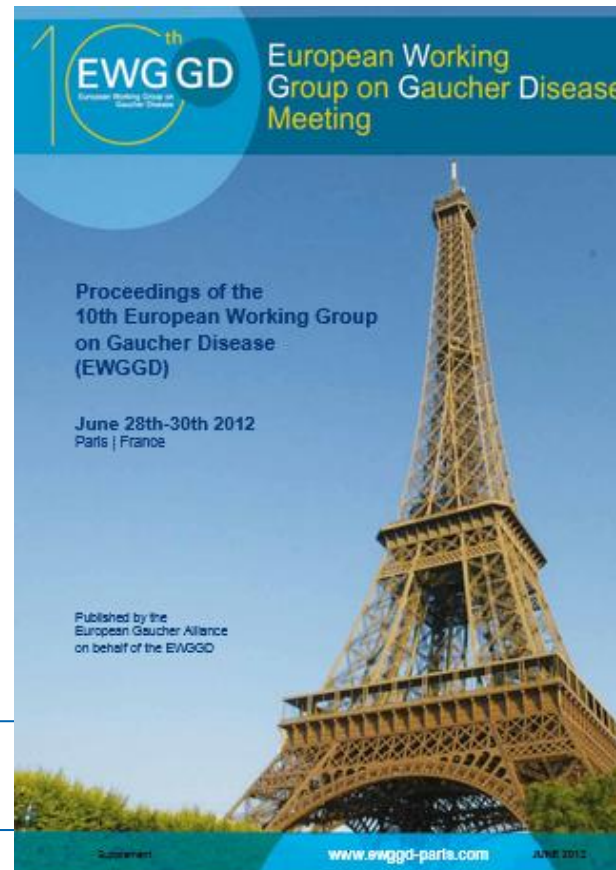
Centre de
référence des
maladies
lysosomales

5

CRML – Site Beaujon – Faits marquants



- Organisation de l'EWGGD en 2012



AP-HP
Plateforme d'expertise
maladies rares Paris Nord

ASSISTANCE
PUBLIQUE  HÔPITAUX
DE PARIS



Centre de
référence des
maladies
lysosomales

6

CRML – Site Beaujon – Faits marquants



- Organisation de l'EWGGD en 2012
- Organisation des Journées Gaucher

JOURNÉE NATIONALE DE LA MALADIE DE GAUCHER

11 janvier 2024

Maladie de Gaucher en 2024

Actualités et Manifestations Neurologiques

Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (Paris 13)

Organisation

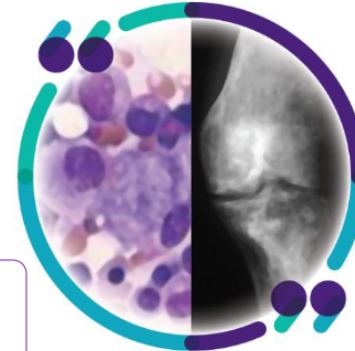
Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)

Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)

Association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)



Centre de Référence des
Maladies Lysosomales



Journée organisée avec le soutien de : SANOFI WINTHROP INDUSTRIE, TAKEDA, ELIVIE.



Centre de
référence des
maladies
lysosomales

7

CRML – Site Beaujon – Faits marquants



- Organisation de l'EWGGD en 2012
- Organisation des Journées Gaucher
- Développement d'un programme ETP (Enzy-moi)



ATELIERS ENZY-MOI

- 1 Mais qui est Lyse Ozome ? (en présentiel ou distantiel)
- 2 L'enzymothérapie substitutive : Qui ? Que ? Quoi ? Qu'est-ce ? (en présentiel ou distantiel)
- 3 Suivre ma maladie, c'est mon affaire ? (en présentiel ou distantiel)
- 4 Choix de l'administration de mon enzymothérapie : hôpital ou domicile ?
- 5 S'organiser pour recevoir son enzymothérapie substitutive
- 6 Concilier vie professionnelle ou scolaire et enzymothérapie substitutive
- 7 Concilier vie familiale et enzymothérapie substitutive
- 8 Tout savoir sur la surveillance du traitement par enzymothérapie substitutive
- 9 Se sortir des situations inattendues
- 10 Voyager en France ou à l'étranger, c'est décidé, je bouge !



Centre de
référence des
maladies
lysosomales

8

CRML – Site Beaujon – Faits marquants



- Organisation de l'EWGGD en 2012
- Organisation des Journées Gaucher
- Développement d'un programme ETP (Enzy-moi)
- Participation aux essais randomisés
- Organisation des consultations multidisciplinaires et transition
- Coordination du Registre Français de la Maladie de Gaucher