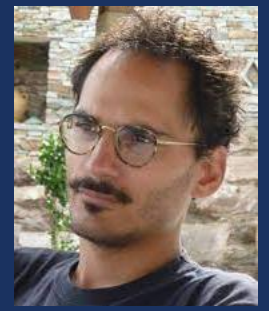
LES 20 ANS DU CRML

VENDREDI 22 NOVEMBRE 2024

Wladimir Mauhin
Olivier Lidove



20 ANS :
LE TEMPS DE PROGRESSER ET DE TRANSMETTRE …

Disclosure

- Travel grants and speaker honoraria from:
  - Amicus
  - Chiesi
  - Genzyme/Sanofi
  - Takeda

Maladie de Fabry

UNIVERSITE PARIS NORD

FACULTE DE MEDECINE DE BOBIGNY

" Léonard de Vinci "

ANNEE 1998 N°

THESE

pour le

DOCTORAT en MEDECINE
Spécialité: MEDECINE INTERNE
(Diplôme d'Etat)

par

OLIVIER LIDOVE,
né le 15 juin 1967 à Le Raincy

Présentée et soutenue publiquement le 20 octobre 1998.

MALADIE DE FABRY (34 CAS): MANIFESTATIONS CARDIAQUES, NEUROLOGIQUES, ET PSYCHIATRIQUES.

Présidents de thèse : Mr le Professeur Olivier Blétry ;
Mr le Professeur Jean-Pierre Grünfeld .

Directeur de thèse : Mr le Docteur Dominique Joly .

Rapporteur de thèse : Mme le Docteur Dominique Droz .

UNIVERSITÉ PARIS DIDEROT - PARIS 7

FACULTÉ DE MÉDECINE

Année 20 18 n° _____

THÈSE
POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT
DE
DOCTEUR EN MÉDECINE

PAR

NOM : MAUHIN Prénoms : Wladimir, Yves, Georges
Date et Lieu de naissance : 27 janvier 1986 à Epinay sur Seine

Présentée et soutenue publiquement le : 25 mai 2018

Elaboration d'un système de classification phénotypique et de sévérité des patients atteints de maladie de Fabry à partir des données de la cohorte française FFABRY

Président de thèse : Professeur BENVENISTE Olivier

Directeur de thèse : Docteur LIDOVE Olivier

DES de Médecine Interne

Original Contribution

January 20, 1999

Prevalence of Lysosomal Storage Disorders

Peter J. Meikle, PhD; John J. Hopwood, PhD; Alan E. Clague, FRCPN; et al

Author Affiliations

JAMA. 1999;281(3):249-254. doi:10.1001/jama.281.3.249

- LSD 1:7700 naissances
- Fabry: 1:117 000

ARTICLES · Volume 19, 100344, February 2022 · *Open Access* Download Full Issue

Prevalence of lysosomal storage disorders in Australia from 2009 to 2020

Sharon J Chin [a] · Maria Fuller [a,b]

LSD 1:4800 naissances

Fabry = 34% of all LSD diagnoses

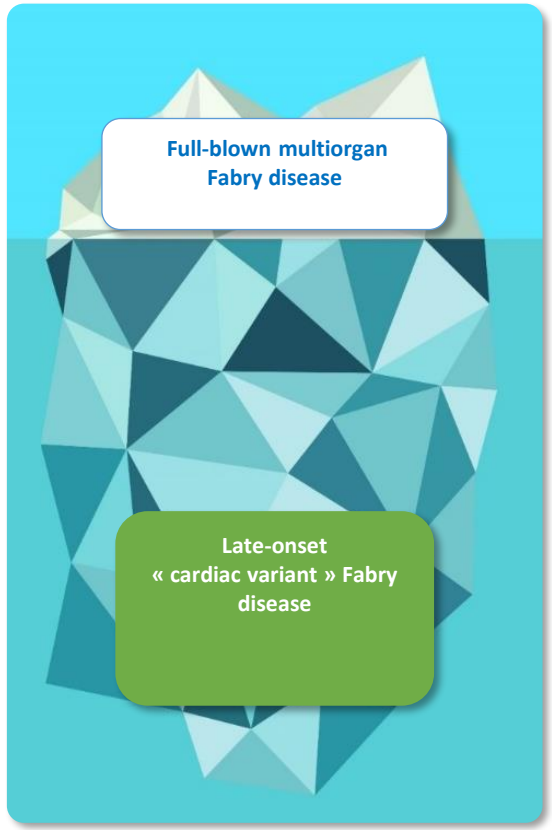
Newborn Screening for Fabry Disease in Northeastern Italy: Results of Five Years of Experience

by Vincenza Gragnaniello [1,†], Alessandro P Burlina [2,†], Giulia Polo [1], Antonella Giuliani [1], Leonardo Salviati [3], Giovanni Duro [4], Chiara Cazzorla [1], Laura Rubert [1], Evelina Maines [5], Dominique P Germain [6] and Alberto B Burlina [1,*]

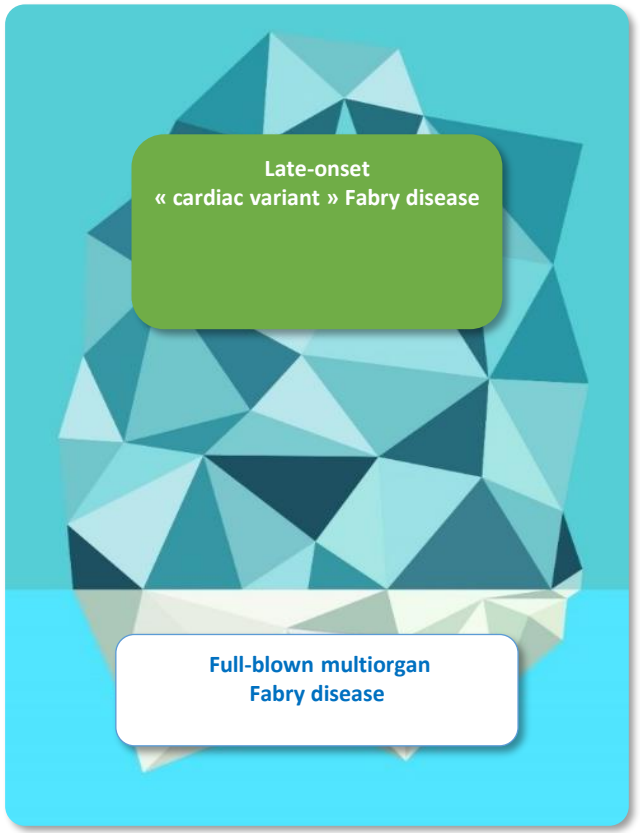
Biomolecules 2021

Fabry = 1:6883 naissances chez les garçons

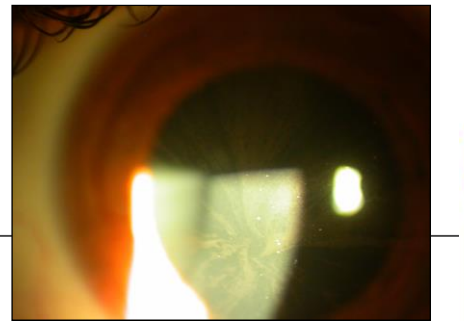
Before


Full-blown multiorgan
Fabry disease
Late-onset
« cardiac variant » Fabry
disease

Now


Late-onset
« cardiac variant » Fabry disease
Full-blown multiorgan
Fabry disease

PLOS ONE



RESEARCH ARTICLE

Cornea verticillata and acroparesthesia efficiently discriminate clusters of severity in Fabry disease

Wladimir Mauhin[1,2]*, Olivier Benveniste[2,3], Damien Amelin[2], Clémence Montagner[1], Foudil Lamari[4,5], Catherine Caillaud[6,7], Claire Douillard[8], Bertrand Dussol[9,10], Vanessa Leguy-Seguin[11], Pauline D'Halluin[12], Esther Noel[13], Thierry Zenone[14], Marie Matignon[15,16], François Maillot[17,18], Kim-Heang Ly[19], Gérard Besson[20], Marjolaine Willems[21], Fabien Labombarda[22], Agathe Masseau[23], Christian Lavigne[24], Didier Lacombe[25,26], Hélène Maillard[27], Olivier Lidove[1,2]

Mucopolysaccharidoses

Relais enfant-adulte

Consultation Jeune adulte - pédiatre – médecin interniste («pédiatre de l'adulte »)

Consultation Jeune adulte - médecin interniste - pédiatre – (« interniste de l'enfant »)

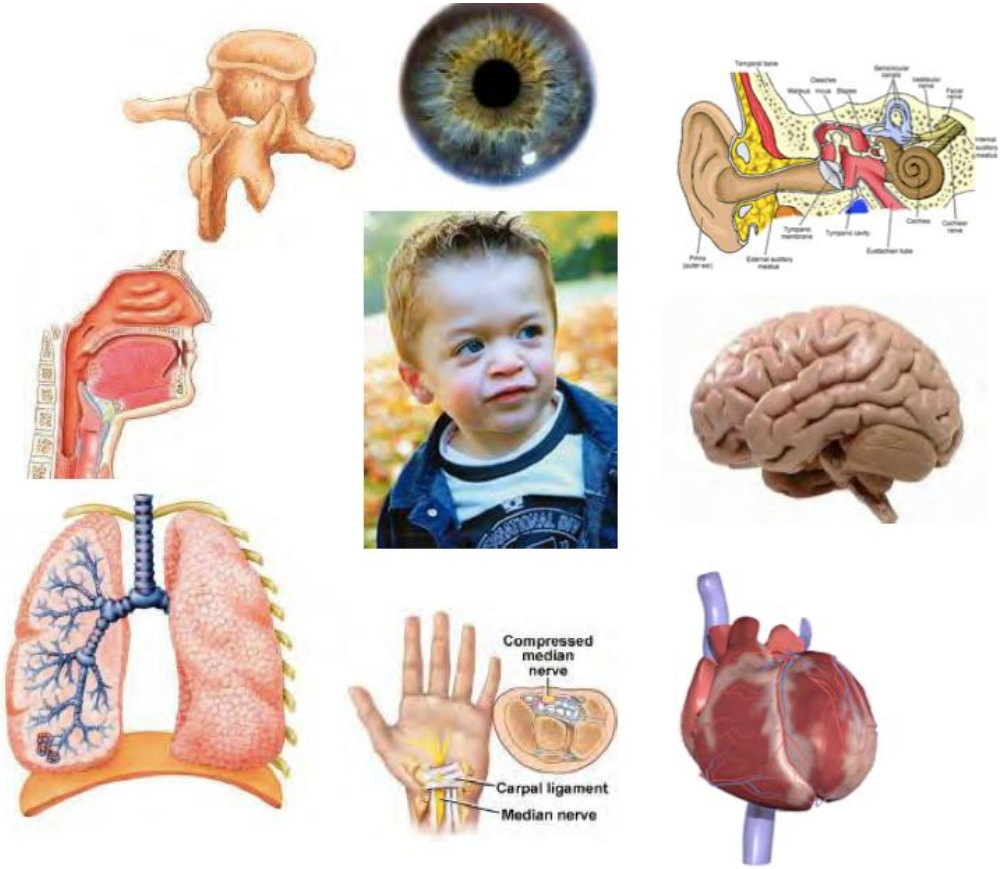
L'interniste observe et écoute le pédiatre :

- Dossier
- Périmètre crânien …

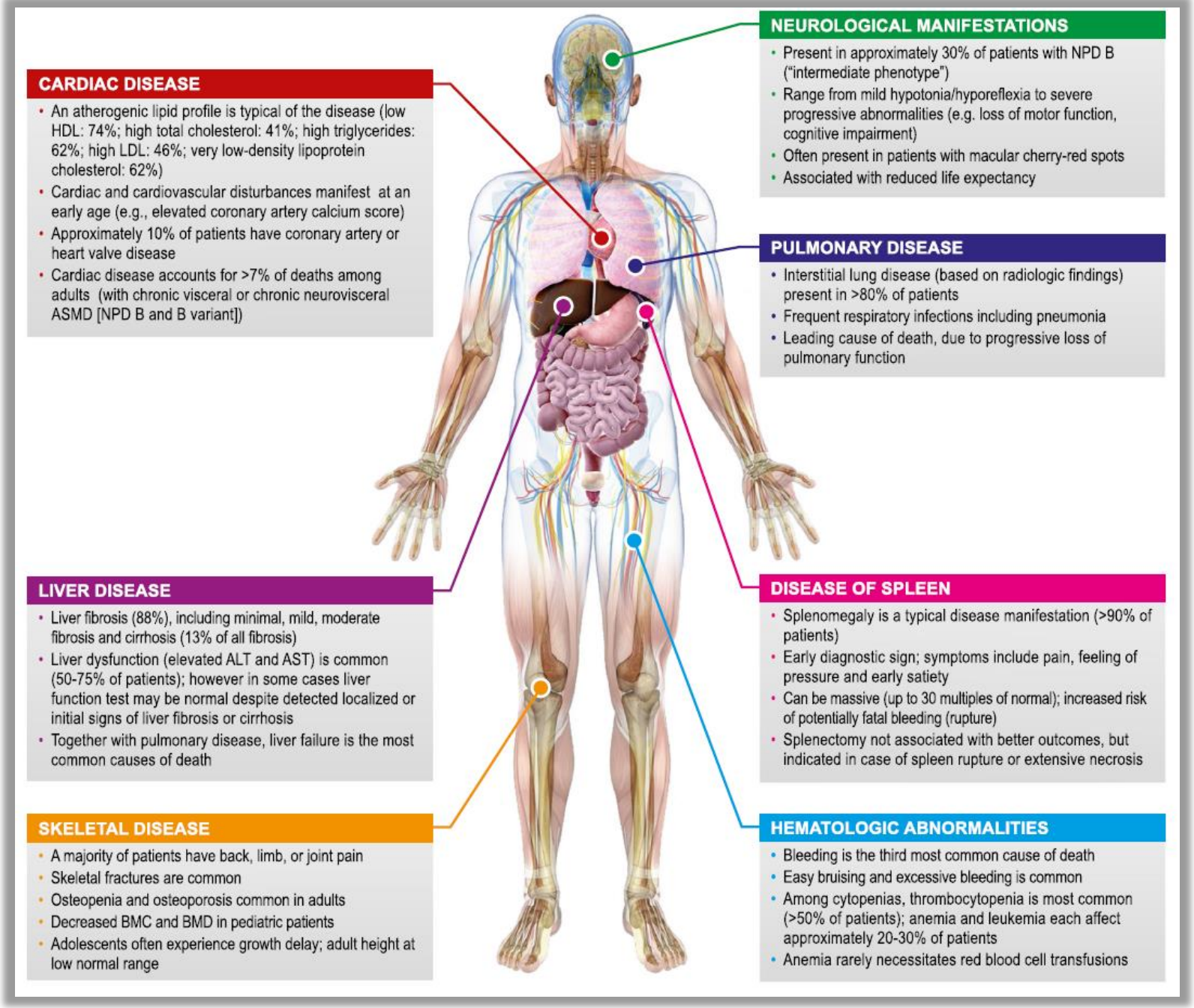
Difficultés

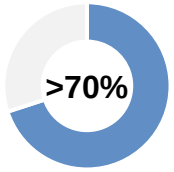
Atteinte systémique :

- Prise en charge multidisciplinaire
- Difficulté de trouver des correspondants enfants / adultes

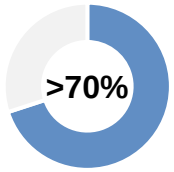


ASMD (Niemann-Pick – majoritairement B)





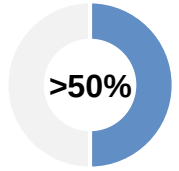
Hypo-HDLc



Hépatomégalie

Pneumopathie interstitielle

Splénomégalie



Thrombopénie

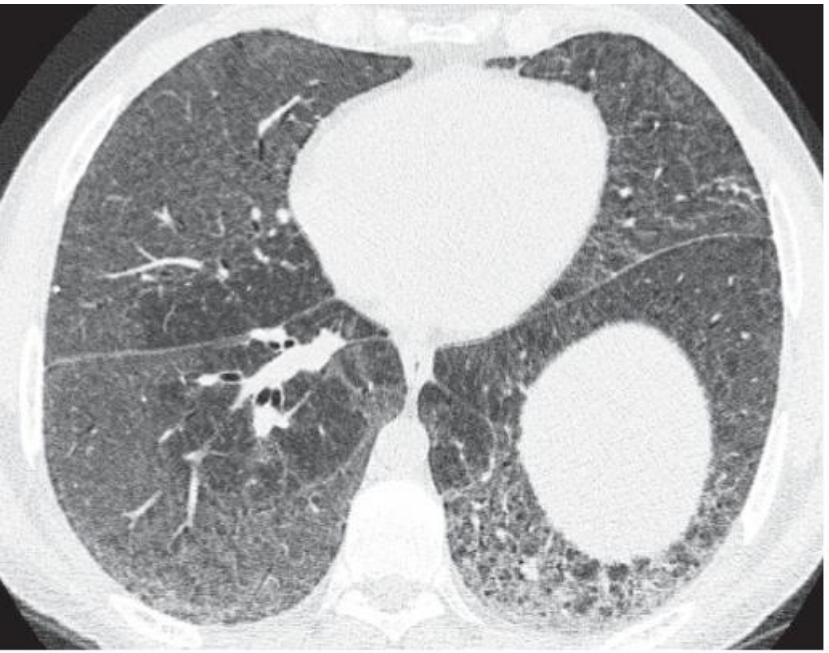
McGovern M, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):41.


Genetics in Medicine
An Official Journal of the ACMG
CLINICAL TRIAL | VOLUME 24, ISSUE 7, P1425-1436, JULY 2022
Download Full Issue
A randomized, placebo-controlled clinical trial evaluating olipudase alfa enzyme replacement therapy for chronic acid sphingomyelinase deficiency (ASMD) in adults: One-year results
Melissa Wasserstein • Robin Lachmann • Carla Hollak • Laila Arash-Kaps • Antonio Barbato • Renata C. Gallagher • Roberto Giugliani • Norberto Bernardo Guelbert • Takayuki Ikezoe • Olivier Lidove • Paulina Mabe • Eugen Mengel • Maurizio Scarpa • Eubekir Senates • Michel Tchan • Jesus Villarrubia • Yixin Chen • Sandy Furey • Beth L. Thurberg • Atef Zaher • Monica Kumar • Show less
Open Access • Published: April 26, 2022 • DOI: https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.03.021 •

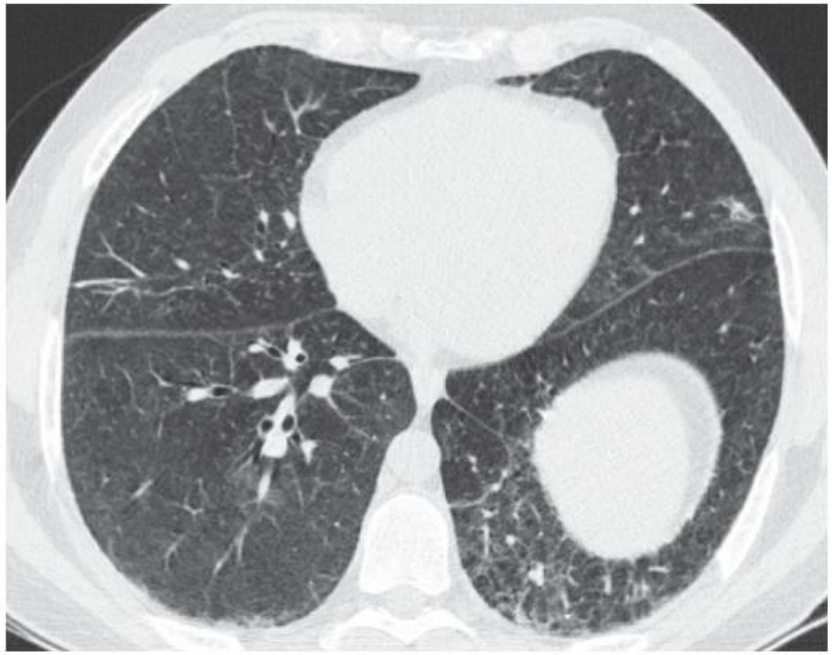
Continued improvement in disease manifestations of acid sphingomyelinase deficiency for adults with up to 2 years of olipudase alfa treatment: open-label extension of the ASCEND trial

Melissa P. Wasserstein, Robin Lachmann, Carla Hollak, Antonio Barbato, Renata C. Gallagher, Roberto Giugliani, Norberto Bernardo Guelbert, Julia B. Hennermann, Takayuki Ikezoe, Olivier Lidove, Paulina Mabe, Eugen Mengel, Maurizio Scarpa, Ebubekir Senates, Michel Tchan, Jesus Villarrubia, Beth L. Thurberg, Abhimanyu Yarramaneni, Nicole M. Armstrong, Yong Kim & Monica Kumar

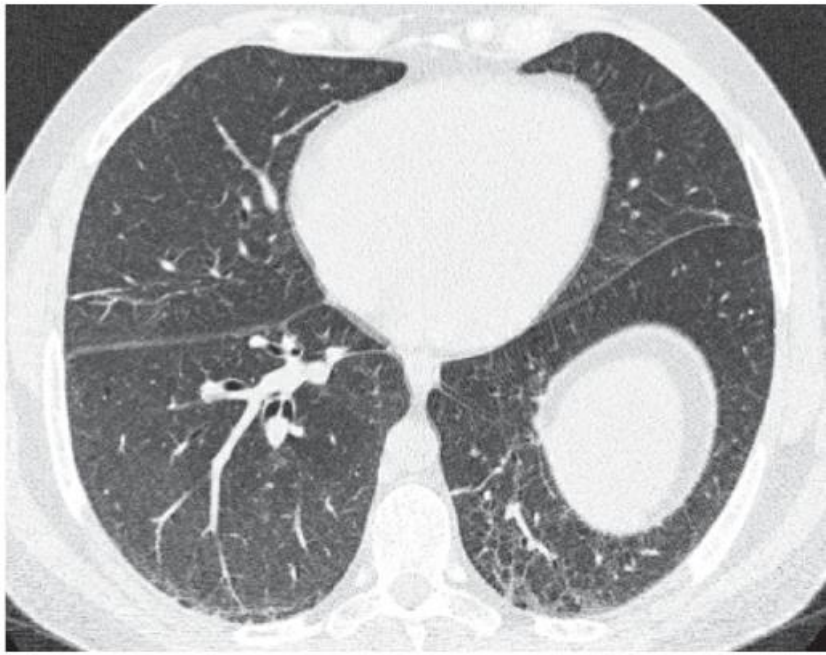
Orphanet Journal of Rare Diseases **18**, Article number: 378 (2023) | Cite this article



Baseline
Ground glass appearance score: **3**
(Severe, 51-100% of lung volume)

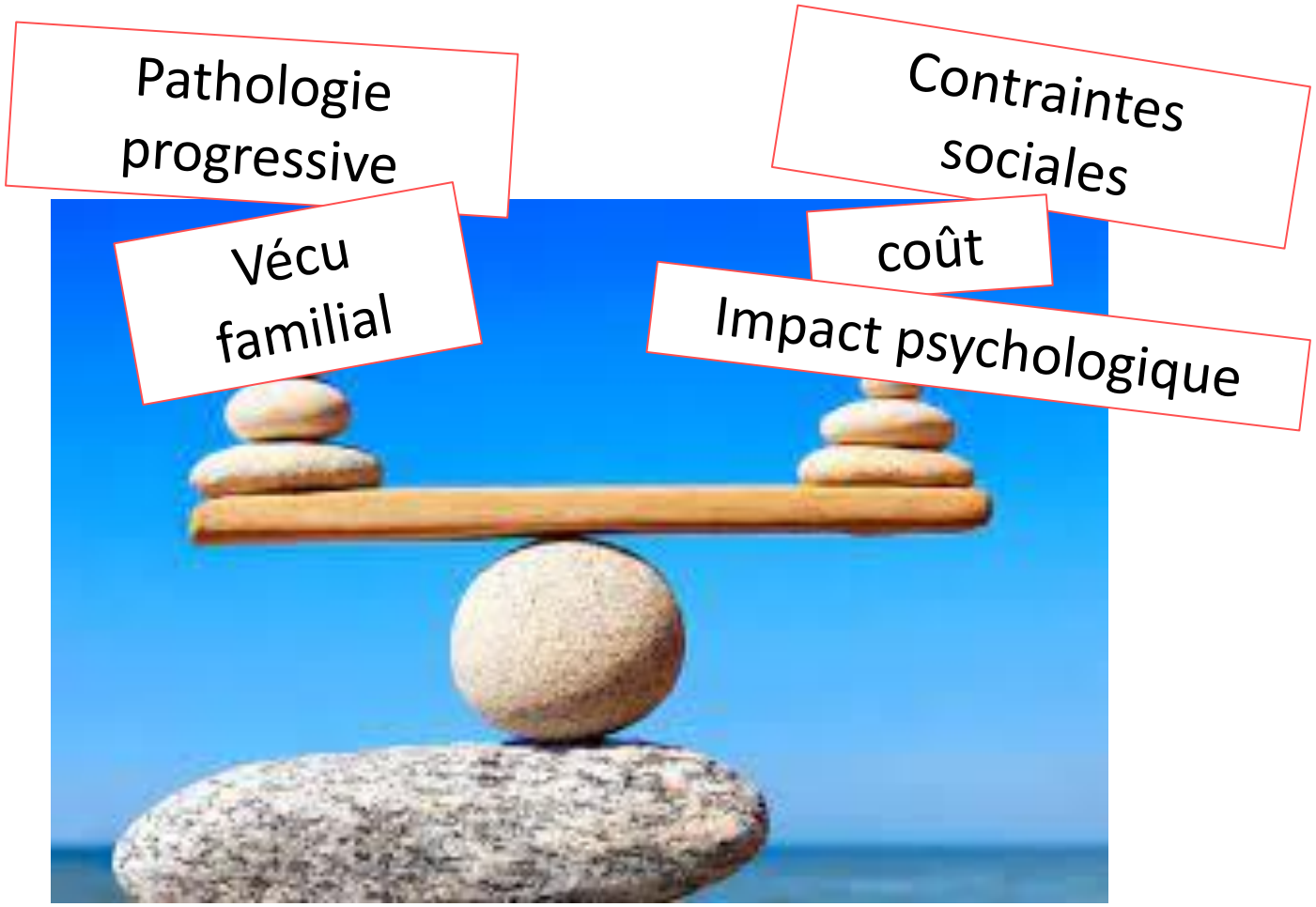


Year 1
Ground glass appearance score: **0**
(None)

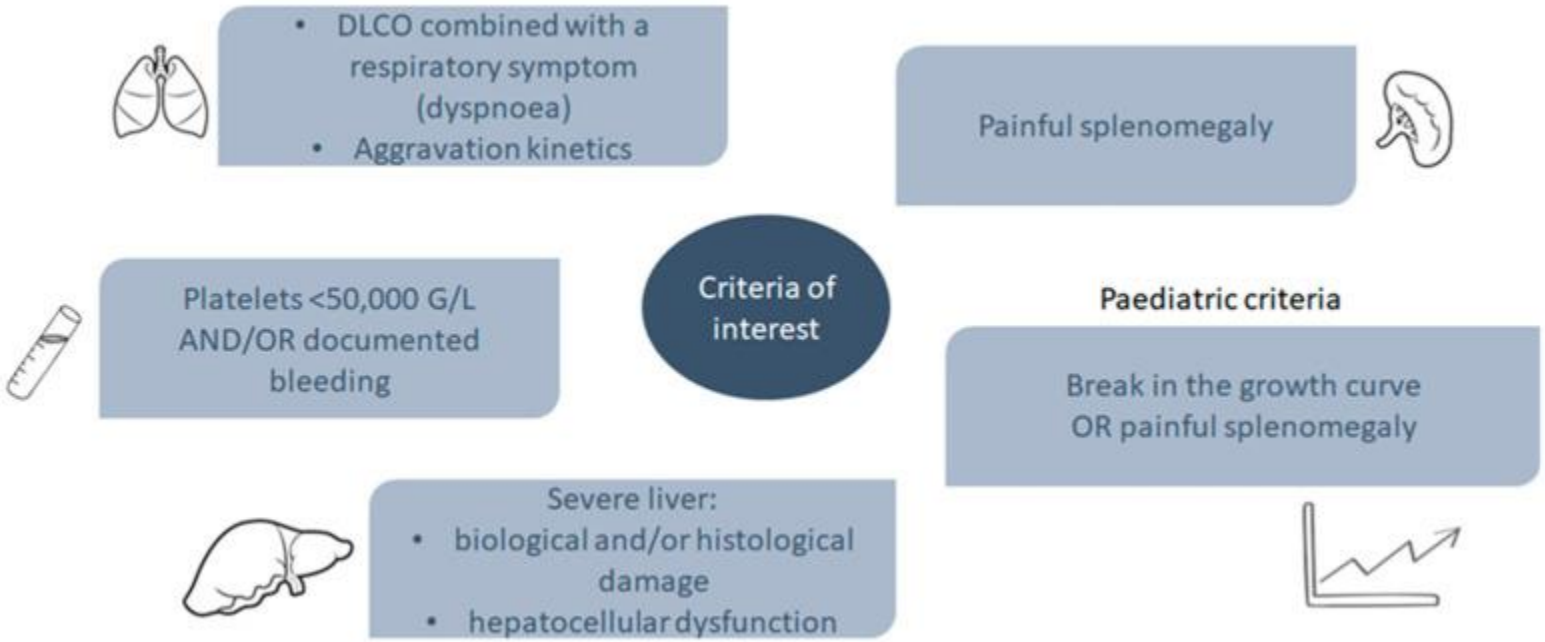


Year 2
Ground glass appearance score: **0**
(None)

Décision de traiter = décision partagée



Olipudase alfa
AMM 2024
Indications thérapeutiques retenues
Avis / RCP du CETLipidoses viscérales (www.cetl.net)



Mauhin et al, 2022

Perspectives

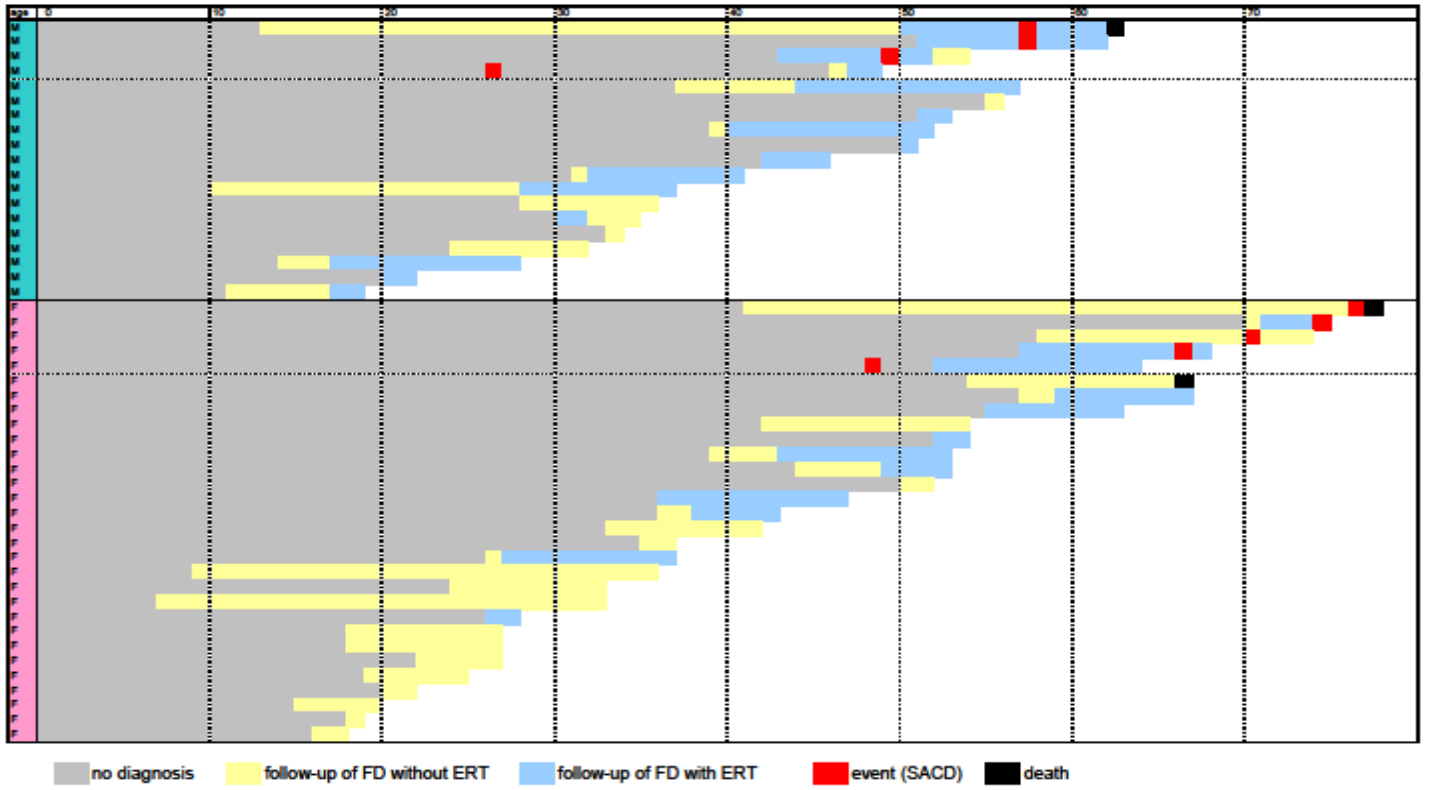
PNDS ASMD finalisé

Séminaire Maladies Métaboliques chez l'Adulte

O. Lidove / W. Mauhin

DES MÉDECINE INTERNE – JEUDI 27 JUIN 2024

Cardiac device implantation in Fabry disease



SACD: severe arrhythmia or conduction defect

Sené T, Lidove O *et al.* Medicine (Baltimore). 2016 Oct;95(40):e4996

DIACONESSES
CROIX ST SIMON

MERCI

à

SAMIRA ZEBICHE