

**Société Française de Myologie (SFM)**  
**Centre de référence Pathologie Neuromusculaire Paris Est**  
**Comité d'Evaluation du Traitement de la Maladie de Pompe (CETP)**

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)

**6<sup>ème</sup> Journée Française Maladie de Pompe**  
**11 Septembre 2015**

Auditorium de l'Institut de Myologie  
Hôpital Pitié-Salpêtrière

09:30 **Introduction**

Pascal Laforêt

Formes pédiatriques de la maladie de Pompe

**Modérateurs : François Labarthe et Pascal Laforêt**

09:40 **Formes juvéniles de la maladie de Pompe et suivi à long terme des formes infantiles.**

**Long term follow-up of infantile form of Pompe disease. Juvenile forms of Pompe disease: clinical features and response to ERT.**

Ans van der Ploeg

10 :15 **Quand dépister la maladie de Pompe devant une myopathie du jeune enfant ?**

Jean-Marie Cuisset

10 :30 **Forme infantile de maladie de Pompe : atteinte myogène ou neurogène ?**

Brigitte Chabrol

## Essais cliniques et études en cours

**Modératrice : Sabrina Sacconi**

10 :45 **Analyses du registre Français**

Pascal Laforêt, Marie de Antonio, Dalil Hamroun

11:00 **Analyses myométriques des patients suivis à l'Institut de Myologie**

Jean-Yves Hogrel, Marie de Antonio

*Pause café : 11h15*

11:30 **Essais thérapeutiques en cours (neoGAA, BioMarin, Amicus)**

Emmanuelle Salort-Campana, Sabrina Sacconi, Pascal Laforêt

11:50 **POPS 3 : étude de la prévalence de la maladie de Pompe en pneumologie**

Sabrina Sacconi

12:10 **PNDS Pompe : état des lieux**

Marine Tardieu, Pascal Laforêt

12:30 **Création d'un consortium Européen (EPOC)**

Ans van der Ploeg, Pascal Laforêt, Sabrina Sacconi

*Pause déjeuner : 13h00-14h00*

**Modérateur : François Feillet**

14 :00 **Analyse du génotype des patients Français**

Catherine Caillaud, Roseline Froissart

14:20 **Etude immunoPompe**

Federico Mingozzi, Olivier Benveniste

14:40 **Mise au point sur l'apport de l'histopathologie**

Nathalie Streichenberger

## Observations

**Modératrice : Emmanuelle Salort-Campana**

15 :00 **Cas cliniques adultes**

15 :30 **Anomalies vasculaires isolées**

Andoni Echaniz-Laguna

15:45 **Expériences de réintroduction du Myozyme chez des adultes après réaction allergique**

P Petiot, Bassez

16: 15 **Communication des associations : A l'écoute du malade, une démarche associative et collective sous l'angle "éthique"**

Anne Hugon (AFG), Anne-Sophie Lapointe (VML)

*Clôture de la journée : 17h00*