Centre de référence de pathologie Neuromusculaire
Nord/Est/Ile de France
Filières maladies rares FILNEMUS et G2M
Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM)
Société Française de Myologie (SFM)

Sous l'égide de l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG), de l'Association Vaincre les Maladies Lysosomales et de l'Association Française contre les Myopathies (AFM)

9ème Journée Française Maladie de Pompe

20 Mars 2019

Auditorium de l'Institut de Myologie

Hôpital Pitié-Salpêtrière

SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE MYOLOGIE

Filnemus
Filière Neuromusculaire

Groupement
Maladies Héréditaires du
Métabolisme

SFEIM Société française pour l'étude des erreurs innées du métabolisme

AFG

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUERIR

VML
VAINCRE LES MALADIES
LYSOSOMALES
RARE MAIS PAS SEUL !

09:30 **Introduction**

Pr Pascal Laforêt

09: 30 **Communications des associations de patients**

Caroline Gimbert, Valérie Vonitiana Razanadrakoto (AFG), Delphine Genevaz (VML)

Maladie de Pompe infantile

Modératrice : Dr Marine Tardieu

09:50 **Essai miniCOMET**

Pr François Labarthe (CHRU Clocheville, Tours)

10:10 **Point sur l'expérience Guyannaise**

Dr Samia Pichard (Hôpital Robert Debré, Paris)

10:30 **Observations pédiatriques**

Maladie de Pompe chez l'adulte

Modératrice : Dr Françoise Bouhour

10:50 **10 ans d'expérience du Myozyme en Grèce**

Dr Constantinos Papadopoulos (Athènes)

Pause café : 11h15-11h30

11:30 **Le registre Français de la maladie de Pompe : état des lieux en 2019**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches), Nadjib Taouagh, Marie De Antonio, Dalil Hamroun (CHU de Montpellier)

11:40 **Echelle R-PAct et registre Français**

Dr Claire Lefeuvre (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

11:50 **Etude des causes et conséquences des arrêts de traitement chez l'adulte**

Dr Emmanuelle Salort-Campana (CHU La Timone, Marseille)

12:10 **Observation clinique**

Dr Céline Tard (CHU Lille)

Pause déjeuner : 12h30-13h30

Recherche

Modératrice : Pr Sabrina Sacconi

13:30 **Etudes des études satellites dans le modèle murin de maladie de Pompe**

Lydie Lagalice, Marie-Anne Colle, Karl Rouger (Nantes)

13:50 **Etudes des biopsies musculaires chez les patients adultes et avancées dans le mécanisme physiopathologique de la Maladies de Pompe**

Dr Edoardo Malfatti (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

14:10 **Signes ophtalmologiques de la maladie de Pompe**

Tuy Nga Brignol (AFM)

14:30 **Comparaison des effets l'enzymothérapie substitutive et de la thérapie génique dans un modèle murin de maladie de la Pompe**

Giuseppe Ronzitti (Généthon, INSERM U951 INTEGRARE, Evry)

Essais cliniques

Modérateur : Pascal Laforêt

14:50 **Essai COMET (Sanofi-Genzyme)**

Pr Sabrina Sacconi (CHU de Nice)

15:10 **Essai AMICUS**

Dr Françoise Bouhour (Hôpital Pierre Wertheimer, CHU de Lyon)

15:30 **Avancée du projet de traitement par oligonucléotides (tricyclo- DNA)**

Aurélie Avril, Luis Garcia (UVSQ, INSERM U1179, Montigny-le-Bretonneux)

15:50 **Preclinical evaluation of investigational liver gene transfer for secretable GAA in the treatment of Pompe disease**

Federico Mingozzi (Spark Therapeutics).

Clôture de la journée : 16h30