

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)

5^{ème} Journée Française Maladie de Pompe
28 Mars 2014

Auditorium de l'Institut du Cerveau et de la Moelle Epinière (ICM)
Hôpital Pitié-Salpêtrière

Modérateur de la matinée : **Pr C Desnuelle**

Accueil

P Laforêt

Etat des lieux du registre Français : 9h30- 11h30

Bilan de fonctionnement du registre français

P Laforêt/ K Laloui/ D

Hamroun

Analyses statistiques (en cours et à venir)

B Granger

Formes infantiles

M Tardieu/F Labarthe

Comment simplifier le recueil des données et quelles évaluations minimum faut-il proposer ?

J-Y Hogrel/ D Orlikowski

Pause de 15 min : 11h30-11h45

Clinique : 11h45 -13h00

Présentation de dossiers

Maladies de Pompe dépistée devant une hyperCK-émie

A Echaniz-laguna/ Laforêt/ R-

Y Carlier

Apport de l'IRM corps entier

R-Y Carlier

Nouvelles méthodes d'évaluation de la fonction respiratoire

D Orlikowski/ H Prigent

Pause déjeuner : 13h00-14h00

Modérateur de l'après-midi : **Pr J Pouget**

Essais thérapeutiques en cours et perspectives : 14h00-15h00

Essais neoGAA, BioMarin et Amicus

P Laforêt, S Sacconi

Perspectives de thérapie génique

C Caillaud/ A-M Colle/F

Mingozzi

Aspects immunologiques : 15h00-16h00

Apport des traitements immunosuppresseurs chez l'enfant

F Labarthe

Intérêt et modalités du statut CRIM en 2014

R Froissart

Etudes en cours dans les formes de l'adulte

F Mingozzi, E Masat

Elaboration du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) :16h00-17h00

Constitution de groupes de travail, objectifs et échéances

P Laforêt, J Pouget, C

Desnuelle, F Feillet, H Ogier