

Centres de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)

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

PROGRAMME

09h30

ACCUEIL DES PARTICIPANTS

10h00

INTRODUCTION

Bénédicte HERON

10h15–11h30

PRESENTATION DES CENTRES ET EVENEMENTS MARQUANTS DES 20 DERNIERES ANNEES (1)

Modérateurs : Dr Nadia BELMATOUG, Pr Thierry BILLETTE de VILLEMEUR

- 10h15 CHU de Rouen, Hôpital Charles-Nicolle. Stéphanie TORRE, Soumeya BEKRI
- 10h25 AP-HP. Centre - Université Paris Cité, Hôpital Necker Enfants Malades. Anaïs BRASSIER, Catherine CAILLAUD
- 10h35 AP-HP. Sorbonne Université, Hôpital Trousseau. Bénédicte HERON, Martine GABOLDE
- 10h45 AP-HP Université Paris Saclay, Hôpital Raymond Poincaré. Dominique GERMAIN
- 10h55 Groupe Hospitalier Diaconesses Croix Saint Simon. Olivier LIDOVE, Wladimir MAUHIN
- 11h05 AP-HP. Nord - Université Paris Cité, Hôpital Beaujon. Yann NGUYEN
- 11h15 AP-HP. Sorbonne Université, Hôpital Pitié-Salpêtrière. Yann NADJAR
- 11h25 DISCUSSION

11h30-12h05

PATIENTS ET ASSOCIATION DE PATIENTS : UN PARTENARIAT INDISPENSABLE DANS LA PRISE EN CHARGE

Modérateurs : Dr Nadia BELMATOUG, Pr Thierry BILLETTE de VILLEMEUR

- 11h30 La prise en charge au sein d'un Centre de Référence : histoire et vision d'une patiente. Une patiente
- 11h40 Association de patients VML Delphine GENEVAZ, David JANNETTA
Lancement des plans maladies rares.
Loi de 2005 : création des MDPH, nouvelles allocations, meilleures prises en compte du handicap/polyhandicap.
- 11h50 DISCUSSION

12h05-13h00

PRESENTATION DES CENTRES ET EVENEMENTS MARQUANTS DES 20 DERNIERES ANNEES (2)

Modérateurs : Dr Nadia BELMATOUG, Pr Thierry BILLETTE de VILLEMEUR

- 12h05 CHU de Bordeaux, Hôpital Pellegrin. Didier LACOMBE
- 12h15 AP-HM. Hôpital d'Enfants de la Timone. Karine NGUYEN, Victor MOREL

- 12h25 CHU de Montpellier, Hôpital Lapeyronie.
- 12h35 CHU de Rennes, Hôpital Pontchaillou.
- 12h45 Hôpital d'Auch.
- 12h55 DISCUSSION

Fernando VETROMILLE

Bérangère CADOR

Francis GACHES

13h00 – 14h00

PAUSE DEJEUNER

14h00-16h55

PROJETS COLLABORATIFS

Modérateur : Dr Nadia BELMATOUG

- 14h00 Empreinte génomique parentale dans les maladies métaboliques : A propos de l'ASMD. Didier LACOMBE
- 14h15 Essai émulé : enzymothérapie toutes les 2 ou 3-4 semaines dans la maladie de Gaucher. Yann NGUYEN
Etude des Globules Rouges. Etude du Microbiote dans la MG. Qualité de vie et séquelles.
- 14h30 Etude Maladie de Wolman. Anaïs BRASSIER
- 14h45 Neuro-Lyso : biomarqueurs pronostiques dans les maladies lysosomales neurologiques. Yann NADJAR
Lyso-RAF : Incidence des maladies neurodégénératives chez les patients atteints d'une maladie lysosomale de surcharge et leurs apparentés.
- 15h00 Evolution technologique vers la spectrométrie de masse du diagnostic biologique des maladies lysosomales. Edouard LE GUILLOU
- 15h15 Projet clinique sur la maladie de Fabry. Karine NGUYEN, Victor MOREL
- 15h30 Inhibition de substrat dans la maladie de Fabry. Dominique GERMAIN
- 15h45 Réflexions autour de la douleur. Delphine GENEVAZ, David JANNETTA
Evolution de la place des associations auprès des professionnels. Delphine GENEVAZ, David JANNETTA
- 16h00 Programme ETP « Enzy-Moi ». Samia PICHARD
- 16h15 Thérapie génique ex-vivo. Bénédicte HERON
- 16h30 Registre état des lieux et perspectives. Nadia BELMATOUG
Discussion commune
- 16h55 Mise à jour du site internet. Nadia BELMATOUG, Samira ZEBICHE

17h00

CONCLUSION

Bénédicte HERON