

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)

## 10<sup>ème</sup> Journée Française Maladie de Pompe

28 Janvier 2021

Mode distanciel



09:00 **Introduction**

**Pr Pascal Laforêt**

09:30 **Communications des associations de patients : alimentation et maladie de Pompe**

Monsieur Cavallero (AFG)

09:45 **Communications de VML**

Delphine Genevaz (VML)

### Maladie de Pompe infantile

10:00 **Effet de l'enzymothérapie sur la cohorte infantile**

Dr Marine Tardieu (CHRU Clocheville, Tours), Pr Brigitte Chabrol (Marseille)

10:20 **Bénéfice du neoGAA dans les formes infantiles**

Dr Anaïs Brassier (Hôpital Necker Enfants Malades)

10:40 **Présentations pédiatriques atypiques**

Dr Anaïs Brassier (Hôpital Necker Enfants Malades)

**11 :00-11 :15 Pause**

### Maladie de Pompe chez l'adulte

11:15 **Améliorer la réponse à l'ERT: le rôle des patients, le rôle des médecins"**

Pr Sabrina Sacconi (CHU de Nice)

11:35 **Bilan de l'essai PROPEL (AMICUS)**

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

12:00 **Essai de thérapie génique de Spark Therapeutics**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré)

12:15 **Résultats de l'essai COMET**

Dr Anthony Béhin (Hôpital Pitié-Salpêtrière)

12 :30 **Présentation du site internet maladie de Pompe de Sanofi**

Mme Véronique Caby (Sanofi-Genzyme)

**12:30-13 :30 : Pause déjeuner**

Suivi et prise en charge des patients

**13:30 Registre Français de la maladie de Pompe : états des lieux et perspectives**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré), Mr Azzeddine Arrassi (Institut de Myologie), Mr Nadjib Taouagh (Hôpital Raymond Poincaré)

**13:50 RCP maladie de Pompe : une nouvelle RCP FILNEMUS**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré), Dr Anthony Béhin (Hôpital Pitié-Salpêtrière), Dr Aleksandra Nadaj-Pakleza (Strasbourg), Dr Céline Tard (CHU Lille), Dr Guilhem Solé (CHU de Bordeaux).

**14:10 Dossier de demande de rétrocession du Myozyme**

Pr Shahram Attarian (CHU La Timone, Marseille), Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré).

**14:30 Projet de programme d'éducation thérapeutique dans la maladie de Pompe**

Dr Claire Lefeuvre et Mme Floriane Dupont (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

Recherche et observations

**14:50 Conséquences des arrêts de traitements au cours de l'épidémie de Covid19**

Dr Céline Tard (CHU Lille)

**15:10 Macroglossie dans la forme de l'adulte de la maladie de Pompe**

Charlotte Dupé et Dr Claire Lefeuvre (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

**15:30 Impact de la surexpression de FoxO3 sur la physiopathologie musculaire de la maladie de Pompe (glycogénose de type II)**

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

**15:50 Observation de patient asymptomatique**

Dr Wladimir Mauhin, Pr Olivier Lidove (Hôpital de la Croix Saint Simon)

*Clôture de la journée : 16h30*