

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)

Journée organisée avec le soutien des laboratoires Amicus Therapeutics,
Sanofi, et Spark Therapeutics

11^{ème} Journée Française Maladie de Pompe
12 Mai 2022

Auditorium de l'Institut de Myologie
Hôpital Pitié-Salpêtrière



09:30 Introduction

Pr Shahram Attarian, Pr Pascale de Lonlay, Pr Pascal Laforêt

09:30 Communication de l'association de patients AFG

Monsieur Olivier Cavallero

09:45 Communication de l'association de patients VML

Madame Delphine Genevaz

Maladie de Pompe infantile

Modératrice : Pr Pascale de Lonlay

10:00 Maladie pompe infantile précoce et immunomodulation

Dr Juliette Bouchereau et Anaïs Brassier (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

10:30 Atteinte neurogène dans la forme infantile de la maladie de Pompe

Dr Cyril Gitiaux, Dr Anaïs Brassier (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

Maladie de Pompe chez l'adulte : avancées thérapeutiques

Modératrice : Dr Céline Tard

11:00 Résultats des essais COMET et PROPEL : le regard des cliniciens

Dr Françoise Bouhour (Hôpital Pierre Wertheimer, CHU de Lyon), Dr Anthony Béhin (Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris)

11:30 Réactions d'hypersensibilité immédiate chez les patients adultes suivis pour une maladie de Pompe

Dr Lola Lessard (Hôpital Neurologique Pierre Wertheimer, Hospices Civils de Lyon, Lyon)

11:45 Essais de thérapie génique sur la maladie de Pompe dans le monde : le point de vue du chercheur

Dr Giuseppe Ronzitti (Genethon, Evry)

12:30-13 :30 : Pause déjeuner

Suivi et prise en charge des patients adultes

Modérateur : Pr Shahram Attarian

- 13:30 **Registre Français de la maladie de Pompe : état des lieux**
Dr Claire Lefeuvre, Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)
- 13:50 **RCP maladie de Pompe : point d'étape**
Azzeddine Arrassi, Nadjib Taouagh
- 14:10 **Suivi du traitement par Nexviadyme : PUT et rôle du registre Français**
Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches).
- 14:30 **Du bienfait du sport, même dans la maladie de Pompe !**
Dr Françoise Bouhour (Hôpital Pierre Wertheimer, CHU de Lyon)
- 14:50 **Etude des facteurs prédictifs de l'atteinte respiratoire de la Maladie de Pompe**
Axelle Penc, Pr Hélène Prigent (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

Recherche

Modératrice : Pr Sabrina Sacconi

- 15:10 **E-santé et maladie de Pompe.**
Pr Sabrina Sacconi (CHU de Nice)
- 15:30 **Mise en évidence des prédicteurs musculaires du schéma de marche de patients atteints de la forme adulte de la maladie de Pompe**
Théo Maulet, Céline Bonnyaud (Hôpital Raymond Poincaré, Garches), Thomas Cattagni (MIP, UR 4334, Nantes)
- 15:50 **Apport de la spirométrie 3D et de l'IRM diaphragmatique dans l'analyse de l'atteinte respiratoire**
Xavier Maître (Paris-Saclay), Pr Mostafa El Hajjam (Hôpital Raymond-Poincaré)
- 16:10 **Projet Lysaumi**
Pr Marie-Anne Colle, Karl Rouger, (PAnTher, Oniris, Nantes)

Clôture de la journée : 17h00