

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 et
Sanofi

11^{ème} Journée Française Maladie de Pompe
Jeudi 09 Novembre 2023

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 et Pr François Labarthe

10:00 Actualités sur le traitement de la forme infantile de maladie de Pompe

Pr François Labarthe (CHU de Tours)

10:30 Arrêts de traitement et de soins en pédiatrie : cas cliniques

Dr Anaïs Brassier (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

11:00 Dépistage néonatal des maladies héréditaires du métabolisme : impact psychologique et enjeux éthiques

Céline Bensimon (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

Maladie de Pompe chez l'adulte : traitements

Modératrices : Dr Céline Tard, Dr Emmanuelle Campana-Salort

11:30 Analyse des « switches » alglucosidase alfa/avalglucosidase alfa chez les adultes

Dr Céline Tard (Lille)

12:00 Place de l'association cipaglucosidase alfa/Miglustat dans la stratégie thérapeutique

Pr Pascal Laforêt (Garches)

12:30 Registre Français de la maladie de Pompe et projet de registre Européen: actualités

Dr Claire Lefeuvre, Pr Pascal Laforêt, Nadjib Taouagh (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

13:00-14:00 : Pause déjeuner

Suivi et prise en charge des patients adultes

Modératrices : Dr Céline Tard, Dr Emmanuelle Campana-Salort

14 :00 Test de correspondance du registre Français avec la BNDMR

Mr Remy Dumas (BNDMR), Azzeddine Arrassi

14 :20 **Etude médico-économique dans la maladie de Pompe**

Me Alicia Le Bras, Pr Isabelle Durand-Zaleski (Hôpital Henri Mondor, Créteil)

14 :40 **Etude des données SNDS**

Pr Shahram Attarian (Marseille)

15:00 **Enquête sur les troubles bulbaires dans la forme adulte de maladie de Pompe**

Emilie Retailleau, Dr Claire Lefeuvre (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

15:20 **Echographie de langue et troubles bulbaires dans la maladie de Pompe : corrélation ou pas ?**

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

Projets de Recherche

Modérateurs : Pr Shahram Attarian, Pr Pascal Laforêt

15:40 **Etude de l'immunométabolisme dans la maladie de Pompe**

Axelle Penc, Julien Diana (Hôpital Necker Enfants Malades)

16:00 **Etude sur les caractéristiques cliniques, biochimiques et moléculaires des hétérozygotes"**

Dr Jean-Baptiste Noury (Brest), Dr Catherine Caillaud (Hôpital Necker, Paris), Dr Roseline Froissart (Lyon)

16 :20 **Avancée du projet Lysaumi**

Pr Marie-Anne Colle, Karl Rouger, (PAnTher, Oniris, Nantes)

Clôture de la journée : 17h00