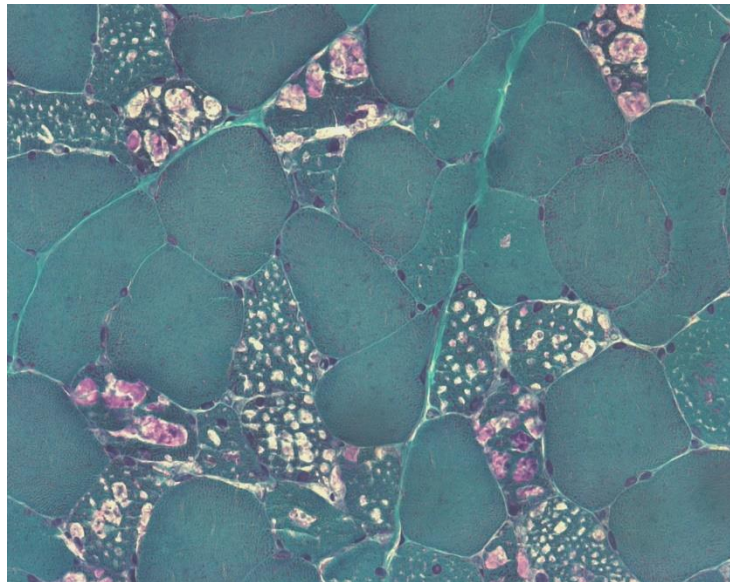


13^{ème} journée Française Maladie de Pompe

Jeudi 07 novembre 2024

9h30 – 16h30

**Auditorium de l'Institut de Myologie
Hôpital Pitié-Salpêtrière**



Organisateur :

Pr Pascal Laforêt

Renseignements et inscription :

Mr Nadjib Taouagh:

nadjib.taouagh@aphp.fr

Centre de référence neuromusculaire Nord / Est / Île-de-France - AP-HP. Université Paris-Saclay, Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP

Filières maladies rares FILNEMUS et G2M

Société française des erreurs innées du métabolisme (SFEIM)

Société Française de Myologie

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 :



Introduction

Dr Anaïs Brassier (Présidente du CETL), Pr Pascal Laforêt

09h30 Communication de l'association de patients VML

Madame Delphine Genevaz

09h45 Communication de l'association de patients AFG

Monsieur Olivier Cavallero

Maladie de Pompe infantile

Modératrice : Dr Anaïs Brassier

10h00 Retour d'expérience sur les patients atteints de maladie de Pompe en Guyane

Dr Samia Pichard (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

10h30 Switch alglucosidase alfa/avalglucosidase alfa dans la forme pédiatrique de maladie de Pompe

Dr Anaïs Brassier (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

11h00 Programme d'éducation thérapeutique des maladies lysosomales Enzy-Moi

Dr Samia Pichard (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

Maladie de Pompe de l'adulte : Thérapeutique

Modératrice : Dr Emmanuelle Campana-Salort

11h15 Expérience des « switches » alglucosidase alfa/avalglucosidase alfa chez les adultes avec des RAP sévères

Dr Françoise Bouhour (Lyon)

11h45 Preuves de concept de la thérapie par réduction de substrat dans la maladie de Pompe

Dr Catherine Caillaud (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

12h15 Perspectives d'essai clinique par thérapie de réduction de substrat

Pr Pascal Laforêt (Garches)

12h45 Etat des lieux de l'essai de thérapie génique du laboratoire Astellas

Pr Pascal Laforêt (Garches)

13h00-14h00 : Pause déjeuner

Suivi et prise en charge des patients adultes

Modératrice : Dr Céline Tard

14h00 Les complications respiratoires de la maladie de Pompe

Pr Hélène Prigent (Garches)

14h30 L'étude de la marche au domicile chez les patients Pompe est-elle plus pertinente que le test de marche de 6 minutes ?

Mr Loïc Dupont (Lille)

15h00 Altération du tissu adipeux brun dans la maladie de Pompe

Me Mouna Accary (Lille)

15h30 Le registre Français de la maladie de Pompe à l'heure des registres internationaux

Pr Pascal Laforêt (Garches)

16h30 Clôture de la journée