

Journée du Centre de Référence Nord/Est/Ile de France
Vendredi 14 Mars 2025
9h30-17h00
Auditorium de l'Institut de Myologie
Hôpital Pitié-Salpêtrière



Accueil et Introduction

9h15-9h30

Myopathies métaboliques

Modérateur : Pascal Laforêt

9h30-9h50. **Rhabdomyolyses : mise au point sur les étiologies musculaires et la stratégie diagnostique.** Pascal Laforêt

9h50-10h10. **Résultats du panel de gènes « maladies métaboliques et rhabdomyolyses » de l'hôpital Necker .** Claire-Marine Berat et Pascale de Lonlay

10h10-10h30. **Registre des maladies mitochondriales : état des lieux.** Nawal Benammar, Pascal Laforêt, Karim Wahbi

10h30-10h50. **Complications respiratoires des maladies mitochondriales.** Edouard Berling et Gorka Fernandez-Eulate

Autres projets du centre de référence

Modératrice : Céline Tard

10h50-11h20. **Dossier de liaison d'urgence. Où en est-on en 2025 ? Retour d'expérience de Lille et Nancy.** Céline Tard et Maud Michaud.

11h20-11h50. **Amyotrophie spinale et cognition.** Nathalie Angeard, Isabelle Desguerre, Susana Quijano-Roy.

11h50-12h20. **Actualités sur les Syndromes myasthéniques congénitaux : nouveaux gènes, futurs traitements, et projet de registre.** Arnaud Isapof.

12h30-13h30 Pause déjeuner

Chirurgie dans les maladies neuromusculaires

Activité physique adaptée

Modératrice : Tanya Stojkovic

13h30-14h00. **Chirurgie du pied dans les CMT.** Bernard Hollier-Larousse.

14h00-14h30. **Chirurgie de l'épaule dans les maladies neuromusculaires.** Jean-David Werthel.

14h30-15h00. **Réhabilitation à l'effort et maladies neuromusculaires.** Patricia Thoreux et Pierre Ferrand.

Cas cliniques et caractérisations phénotypiques

Modératrice : Aleksandra Nadaj-Pakleza

15h00-15h20. **Caractéristiques des myopathies associées aux variants du gène MYH2.** Béatrice Labella.

15h20-15h40. **Caractéristiques des atteintes rénales au cours des maladies mitochondriales.** Maximilian Schwarz.

15h40-16h00. **Maladie mitochondriale associée au gène *MICU1*.** Tanya Stojkovic et Arnaud Isapof.

16h00-16h15. **Projet « Steinert – perception de la somnolence ». Appel à collaboration.** Gaetano Tacchi et Aleksandra Nadaj-Pakleza.

Session parallèle : 15 :00-16 :30

<https://uvsq-fr.zoom.us/j/93057493692?pwd=r21EYBVR0nXxQn3s9ZUtaaMldOkrr.1>

ID de réunion: 930 5749 3692

Code secret: 265213

15h00-15h45. **Atelier sur le réentraînement à l'effort en pratique.** Vincent Tiffreau

15h45-16h30. **Atelier sur la compensation du membre supérieur.** Michèle Mane et Félicie Ringeissen.

Discussion et conclusions de la journée