

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)

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 **Communications des associations de patients**

Monsieur Cavallero (AFG)

09:45 **Communications de VML**

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)

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

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

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)

11:30 **Essai de thérapie génique de Spark Therapeutics : point d'étape**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré)

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

Giuseppe Ronzitti (Genethon)

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 : états des lieux**

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

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).

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)

Recherche

Pr Sabrina Sacconi

15:10 **E-santé et maladie de Pompe.**

Pr Sabrina Sacconi (CHU de Nice)

15:30 **Mise en évidence des prédicteurs musculaire 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 (Nantes)

15:50 **Apport de la spirométrie 3D et de l'IRM diaphragmatique dans l'analyse de l'atteinte respiratoire**

Xavier Maître (Paris-Saclay), Mostafa El Hajjam (Hôpital Raymond-Poincaré)

16:10 **Projet Lysaumi**

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

Clôture de la journée : 17h00