Journée Nationale de la maladie de Gaucher
Journée « Patients »

ACTUALITÉS CHEZ L'ENFANT ET L'ADULTE

1er février 2019
ICM, Paris

Bienvenue

2019

JE VOUS SOUHAITE TOUT CE QUE VOUS SOUHAITIEZ QU'ON VOUS SOUHAITE
...MAIS EN MIEUX !

Journées académiques, organisées par les membres du CETG tous les deux ans

- **Une journée dédiée aux soignants**
- **Une journée dédiée aux patients (1er février 2019)**

Principe : Réunion à Paris (le plus simple)

Aide pour les frais de déplacement pour les provinciaux

Remerciements

- **Mme Samira Zébiche, Secrétaire du CETG pour toute l'organisation logistique de ces journées.**
- **Mme Dominique Chadeyron, secrétaire/trésorier de l'association GECOMH qui gère les dépenses des journées**
- **Les orateurs, membres du CETG, de l'association VML, pour l'organisation de ces journées !**

Les sponsors

Les journées bénéficient d'un « don » au CETG de :

SANOFI GENZYME et Shire

(Frais de location, traiteur, frais divers…)

CETG : JOURNÉE D'INFORMATION POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE LA MG

Maladie de Gaucher, actualités chez l'enfant et l'adulte

PROGRAMME

9h30-10h30 *Accueil, Café*

10h30-10h45 Organisation de la filière de soins
Organisation pour la cohorte MG
Nadia Belmatoug, Marc Berger

10h45-11h Association de patients (VML)
Delphine Genevaz

11h–11h30 La maladie de Gaucher (Définition, diagnostic, principaux symptômes)
Catherine Caillaud, Christine Serratrice

11h30– 12h30 Les particularités Enfants et Adultes
Atelier « Transition Enfants-Adultes ; Adolescents »
Nadia Belmatoug / Vanessa Leguy Seguin
Atelier «Symptômes neurologiques »
Yann Nadjar / Anaïs Brassier
Atelier « MG et Qualité de vie au long court »
Marc Berger / Jeanne Mathe

12h30–14h *Pause déjeuner*

14h–14h30 Retour des ateliers

14h30-15h Les Femmes face à la Maladie de Gaucher
Prise en charge de la grossesse, la femme atteinte de MG
Nadia Belmatoug, Agathe Masseau

15h – 15 h 30 L'actualité de la MG et retour sur les projets du CETG
Christine Serratrice

15h30- 16 h Conclusion

ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE EN FRANCE

- Filière de soins G2M
- Labellisation 2017
- Cohorte maladie de Gaucher (MG)

Pr M. Berger, Dr N. Belmatoug

La filière de santé G2M

Filière G2M
Maladies Héréditaires du Métabolisme

Filière de santé maladies rares = organisation qui anime et coordonne les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares.

Chaque filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs.

3ème plan national maladies rares 2018-22 : partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun.

Implantation géographique de la Filiere G2M

La filière G2M :
7 sites coordonnateurs
11 sites constitutifs
46 centres de compétence

Centre de référence des Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer :
1 site coordonnateur
10 Centres de compétences

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme Hépatique :
1 site coordonnateur
2 Centres de compétences

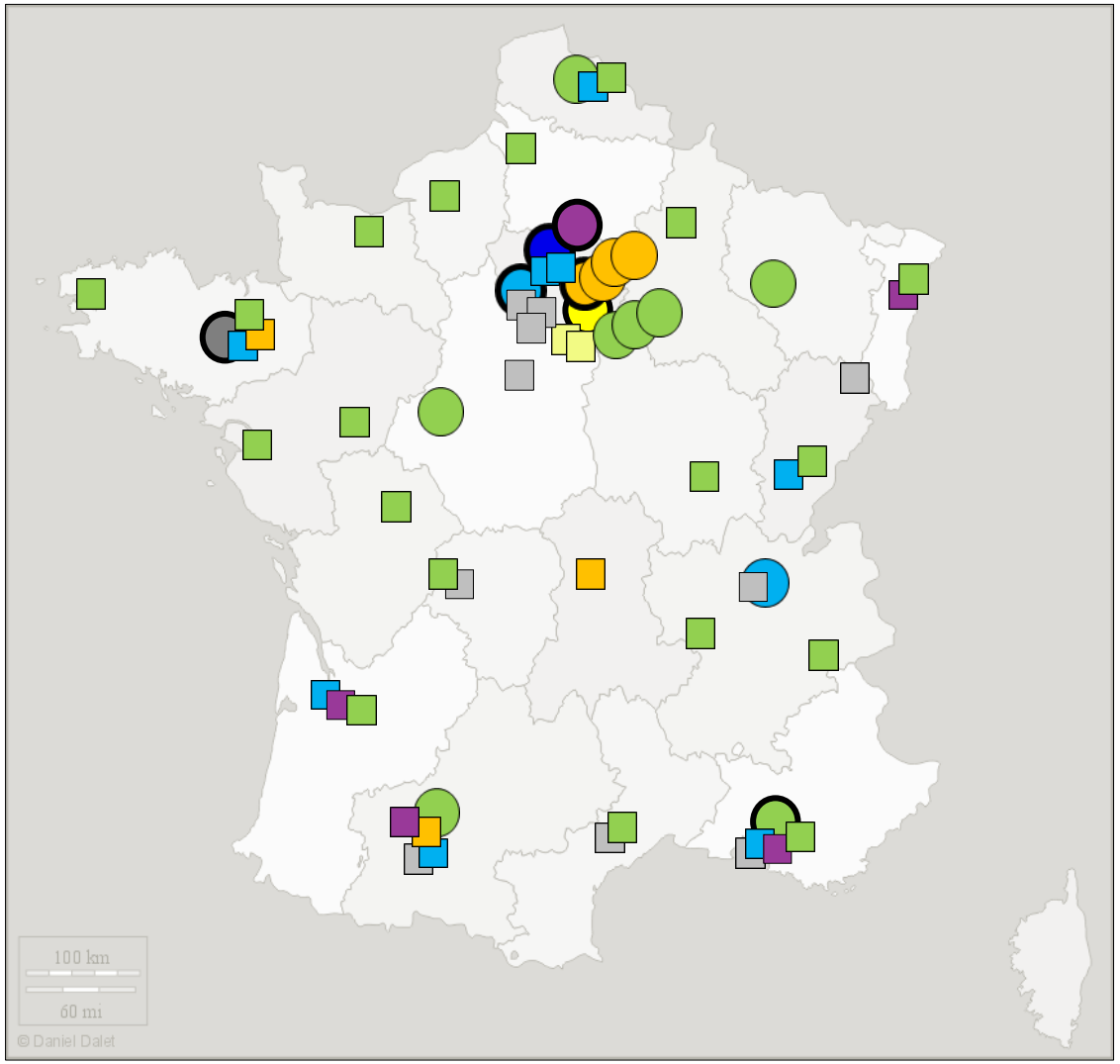
Centre de Référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre :
1 site coordonnateur - 1 site constitutif
8 Centres de compétences

Centre de Référence des maladies Lysosomales :
1 site coordonnateur – 3 sites constitutifs
3 Centres de compétences

Centre de Référence des Porphyries et anémies rares du métabolisme du fer :
1 site coordonnateur

Centre de Référence de la Maladie de Fabry :
1 site coordonnateur
4 Centres de compétences

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme :
1 site coordonnateur – 7 sites constitutifs
19 centres de compétences



Centre de Référence des **maladies Lysosomales** :

1 site coordonnateur – 3 sites constitutifs – 3 Centres de compétences

Dr Olivier LIDOVE ,
Médecine interne

Groupe Hospitalier Diaconesses Croix Saint-Simon (Paris)

Dr Yann NADJAR ,
Neurologie
AP-HP Pitié Salpêtrière

Dr Francis Gaches
Médecine interne
Hôpital Joseph Ducuing (Toulouse)

Centre de Référence des maladies Lysosomales

Dr Bénédicte HERON,
Neuropédiatrie
APHP : Trousseau

Dr Bérengère CADOR,
Médecine interne
CHU de Rennes : Hôpital Sud

Registre de la MG

Dr Nadia BELMATOUG,
Médecine interne - rhumatologie

AP-HP : Beaujon

Pr Marc BERGER,
Hématologie
CHU Clermont-Ferrand : Hôpital Estaing

Collection biologique (ELODIE-MG)

Président : Pr Marc BERGER
Vice Président Adultes : Dr Nadia BELMATOUG
Vice Président Pédiatrie : Dr Anaïs BRASSIER

Deadline abstracts : 16 mars

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme
1 site coordonnateur – 7 sites constitutifs - 19 centres de compétences

CRMHM
Pr Brigitte CHABROL, Neuropédiatrie, Métabolisme
AP-HM : Timone

Dr Manuel SCHIFF, Pédiatrie - métabolisme
APHP : R.Debré

Dr Fanny MOCHEL, Génétique médicale - maladies métaboliques
APHP : Salpêtrière

Pr François FEILLET, Pédiatrie
CHU Nancy : Brabois

Pr Pascale DE LONLAY, Pédiatrie - métabolisme
APHP : Necker

Dr Dries DOBBELAERE, Pédiatrie
CHU de Lille : Hôpital J.de Flandres

Dr Pierre BROUE, Pédiatrie
CHU Toulouse : Hôpital des Enfants

Pr François LABARTHE, Pédiatrie
CHU Tours : Hôpital Clocheville

Dr Stéphanie TORRE, Péd.néonatale, Réa, Neuropéd., MalMétaboliques
CHU Rouen

Dr Caroline MOREAU, Neurologie
CHU Lille

Dr Gérard BESSON, Neurologue
CHU Grenoble

Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER Génétique médicale
CHU POITIER

Pr Christophe LANCON, Psychiatrie, APHM

Dr Agathe ROUBERTIE Neuropédiatrie
CHU Montpellier

Dr Alina ARION, Pédiatrie
CHU Caen

Dr Delphine LAMIREAU, Métabolisme et nutrition
CHU Bordeaux

Dr Léna DAMAJ, Neuropédiatrie-Métabolisme
CHU Rennes

Dr Cécile LAROCHE, Neuropédiatrie
CHU Limoges

Dr Loïc DE PARSCAU, Pédiatrie
CHU Brest

Dr Gilles MORIN, Génétique médicale
CHU amiens

Dr Magalie BARTH, Pédiatrie
CHU Angers

Dr Alice KUSTER, Pédiatrie
CHU Nantes

Dr Claire GAY, Pédiatrie
CHU St Etienne

Pr Nathalie BEDNAREK, Neuropédiatrie
CHU Reims

Dr Marie-Thérèse ABI WARDE, neuropédiatrie
CHU Strasbourg

Dr Nada HOUCINAT, Génétique médicale
CHU Dijon

Dr Cécilia ALTUZARRA, Pédiatrie
CHU Besançon