

**Société Française de Myologie (SFM)**  
**Centre de référence Pathologie Neuromusculaire Paris Est**  
**Comité d'Evaluation du Traitement de la Maladie de Pompe (CETP)**

Sous l'égide de la Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM), de l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG), de l'Association Vaincre les Maladies Lysosomales et de l'Association Française contre les Myopathies (AFM)

**7<sup>ème</sup> Journée Française Maladie de Pompe**  
**10 Février 2017**

Auditorium de l'Institut de Myologie  
Hôpital Pitié-Salpêtrière



**Groupement  
Maladies Héritaires du  
Métabolisme**

09:30 **Introduction**  
Pascal Laforêt

Actualités sur la maladie de Pompe

**Modérateurs : Françoise Bouhour et Emmanuelle Campana-Salort**

09:45 **Le Protocole National de Diagnostic et de Soins sur la maladie de Pompe (PNDS).**

Drs Marine Tardieu et Pascal Laforêt

10 :15 **Evolution des formes juvéniles sous enzymothérapie substitutive**

Pr François Feillet

10 :45 **Effet de l'enzymothérapie substitutive sur les formes sévères de la maladie de Pompe**

Drs Constantinos Papadopoulos et Pascal Laforêt

11 :15 **Effet à long terme de l'enzymothérapie substitutive sur les formes de l'adulte (suivi à 10 ans)**

Jean-Yves Hogrel

11:45 **Nouveaux phénotypes de l'atteinte vasculaire dans la forme de l'adulte**

Pr Sabrina Sacconi

Dr Guillaume Bassez

*Pause déjeuner : 12h15-13h00*

Prise en charge et observations

**Modérateurs : Samia Pichard et Fabien Zagnoli**

13 :00 **Evaluation psychologique des patients adultes sous enzymothérapie**

Sabrina Sayah

13 :30 **Cas cliniques**

14 :00 **Prise en charge multidisciplinaire de la grossesse chez les patientes atteintes de maladie de Pompe. A propos de deux cas.**

Pr Marc Dommergues

14: 30 **Communications des associations de patients**

Anne Hugon (AFG), Anne-Sophie Lapointe (VML)

Essais cliniques et études en cours

**Modérateurs : Pascal Laforêt et Sabrina Sacconi**

15:00 **Essai neoGAA (Sanofi-Genzyme)**

Pr Sabrina Sacconi

15:30 **Nouvelle approche d'enzymothérapie substitutive (NanoMedSyn)**

Marcel Garcia

16 :00 **Approche de thérapie génique à l'aide d'AAV à ciblage hépatique**

Federico Mingozi

16:30 **Approche pharmacogénétique par modulation de l'épissage (tricyclo-DNA)**

Luis Garcia

*Clôture de la journée : 17h00*