

**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)

**10^{ème} Journée Française Maladie de Pompe
18 Mars 2020**

Auditorium de l'Institut de Myologie

Hôpital Pitié-Salpêtrière



**Groupement
Maladies Héréditaires du
Métabolisme**



09:30 **Introduction**

Pascal Laforêt

09:30 **Présentation du livret Pompe**

Caroline Gimbert, Valérie Vonitiana Razanadrakoto (AFG)

Maladie de Pompe infantile

Modératrice : Marine Tardieu

09:50 **Essai miniCOMET/neoGAA en pédiatrie**

Pr François Labarthe (CHRU de Tours), Dr Samia Pichard

10:10 **Point sur le registre pédiatrique et sur le nouveau phénotype des enfants traités au long cours ?**

Dr Marine Tardieu (CHRU de Tours)

10:30 **Dépistage néonatal de la maladie de Pompe : avantages et inconvénients.**

Dr Anaïs Brassier (Hôpital Necker-Enfants Malades)

Maladie de Pompe chez l'adulte

Modératrice : Françoise Bouhour

10:50 **Présentation de la nouvelle plateforme du registre Pompe ClinCohorte**

Dalil Hamroun (CHU de Montpellier)

11:10 **Le registre Français de la maladie de Pompe : état des lieux en 2020**

Pr Pascal Laforêt, Nadjib Taouagh (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

Pause café : 11h30-11h45

11:45 **Evolution des patients adultes non traités**

Dr Claire Lefeuvre (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

12:00 **Intérêt des examens DEXA et EOS pour le dépistage des complications osseuses dans la maladie de Pompe**

Pr Robert-Yves Carlier (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

12:20 **Observation clinique adulte**

Dr Wladimir Mauhin (Groupe Hospitalier Diaconesses Croix Saint Simon)

12:30 **Un ancien génotype revisité par le séquençage à haut débit**

Dr Catherine Caillaud (Hôpital Necker-Enfants Malades)

12:45 **Observations de deux patients Algériens**

Pr Yamina Sifi (CHU de Constantine)

Pause déjeuner : 13h00-14h00

Recherche clinique : projets de recherche

Modératrice : Emmanuelle Salort-Campana

14:00 **R-PACT scale to assess benefit of treatments**

Dr Nadine van der Beek (Rotterdam)

14:20 **GAA enzyme pharmacokinetic comparison in a mouse model of Pompe disease treated by ERT or gene therapy with secretable GAA**

Giuseppe Ronzitti (Généthon, Inserm U951 "Integrare")

14:40 **Modulation de l'autophagie dans la maladie de Pompe**

Julien Pichon (ONIRIS, Nantes)

15 :00 **Ciblage de l'enzymothérapie par des analogues du mannose 6-phosphate: implication des phosphatases.**

Marcel Garcia (NanoMedSyn)

Essais cliniques

Modérateur : Pascal Laforêt

15:20 **Essai AMICUS**

Dr Françoise Bouhour (Hôpital Pierre Wertheimer, CHU de Lyon)

15:40 **Essai de thérapie génique SPARK Therapeutics**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

Clôture de la journée : 16h30