



Chers Confrères,

Le Comité d'Évaluation du Traitement de la Maladie de Gaucher (CETG) organise tous les deux ans une journée nationale qui a lieu cette année le 31 janvier 2019

## ACTUALITÉS CHEZ L'ENFANT ET L'ADULTE

### JEUDI 31 JANVIER 2019

ICM Institut du Cerveau et de la Moelle  
Hôpital Pitié Salpêtrière  
47 Bd de l'Hôpital  
75013 Paris

*Aux orateurs qui animent cette journée, s'associe un expert international, le Professeur Timothy Cox que nous avons l'honneur d'accueillir pour une conférence exceptionnelle.*

*En espérant votre présence qui contribuera à la réussite de cet événement.*

*Restant à votre disposition pour tout renseignement complémentaire.*

Pr M. BERGER / Dr N. BELMATOUG / Dr A. BRASSIER

#### UNE JOURNÉE D'INFORMATION DÉDIÉE AUX PATIENTS AURA LIEU

### VENDREDI 1 FÉVRIER 2019

#### PRÉ-PROGRAMME

- Actualités de la maladie de Gaucher
- Les femmes face à la maladie de Gaucher
- Particularités enfants et adultes (ateliers)
- Information sur les différentes études

SI VOUS SOUHAITEZ REJOINDRE VOTRE OU VOS PATIENTS À CETTE DEUXIÈME JOURNÉE, VOUS Y ÊTES CHALEUREUSEMENT CONVIÉS.

## PROGRAMME

### JOURNÉE NATIONALE DE LA MALADIE DE GAUCHER

#### 9h30 ACCUEIL

#### 10h INTRODUCTION ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE EN FRANCE

- Organisation de la filière de soins G2M
- Labellisation 2017
- Organisation pour la cohorte maladie de Gaucher (MG)

> Pr M. Berger, Dr N. Belmatoug

#### 10h15 SESSION PEDIATRIE Les pièges diagnostiques chez l'enfant

> MODERATEUR : Pr B. CHABROL

- Particularités du suivi pédiatrique  
> Dr A. Brassier
- Exploration osseuse chez l'enfant  
> Dr G. Maruani
- Particularités du type 3  
> Dr A-S Guemann
- Annonce diagnostic et prise en charge thérapeutique  
> Dr A. Cano

#### 11h15 PAUSE

#### 11h30

#### 11h30 > MODERATEUR : Pr S. BEKRI, Pr M. BERGER LECTURE : THE MYTHS, REALITIES AND EMERGING TRUTHS IN GAUCHER DISEASE Pr. T. Cox, Cambridge, UK

#### 12h15 GENETIQUE ET MALADIE DE GAUCHER A L'ERE DES NOUVELLES TECHNOLOGIES DE SEQUENÇAGE

> Dr C. Caillaud

#### 12h30 TRANSITION ENFANT-ADULTE

Témoignage d'une patiente  
> Mme S. Wengleswski.

### JOURNÉE NATIONALE DE LA MALADIE DE GAUCHER

#### 12h45 PAUSE DEJEUNER 14h

#### 14h LES FEMMES FACE A LA MG > MODERATEUR : Dr C. SERRATRICE, Dr F. DALBIES

- Prise en charge de la grossesse  
> Dr A. Masseau
- Métabolisme osseux chez la femme atteinte de MG selon l'âge et les événements de la vie  
> Dr R-M. Javier

#### 15h LES BREVES DE L'ACTUALITE COHORTE ELIGLUSTAT EN FRANCE > Dr F. Camou

#### 15h30 FLASH RECHERCHE EN FRANCE - Cohorte « GANT » Patients non traités > Dr C. Serratrice

- Personnalisation du traitement  
> Pr M. Berger
- MGUS et maladie de Gaucher  
> Dr Y. Nguyen

- Projet Métabolomique  
> Pr S. Bekri

- Projet Gaudico  
> Dr G. Urbanski

- Analyse des comorbidités : MORBI-GD  
> Dr Y-M. Pers

#### 17h CONCLUSIONS

*Journée dédiée à la mémoire de notre collègue, le  
Pr Christian ROSE.*

## BULLETIN D'INSCRIPTION

Journée Nationale Maladie de Gaucher  
Actualités chez l'enfant et l'adulte  
31 janvier 2019

### OUI JE SOUHAITE PARTICIPER A LA JOURNEE

#### Participation

- 30 euros (chèque à l'ordre de la SFEIM, Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme. Le CETG est un groupe affilié à la SFEIM).
- Gratuit pour les internes.

### NON JE NE SOUHAITE PAS PARTICIPER A LA JOURNEE

Mme / Mlle / M. / Dr / Pr (rayer les mentions inutiles)

Nom ..... Prénom .....

Adresse .....

Code Postal .....

Téléphone .....

E-mail .....

**Bulletin d'inscription à retourner avant le  
15 JANVIER 2019 à**

**Mme Samira ZEBICHE, secrétaire du CETG**

+33 (0) 1 40 87 52 86

**Fax : +33 (0) 1 40 87 44 34**

[samira.zebiche@aphp.fr](mailto:samira.zebiche@aphp.fr)

#### Pr Marc BERGER PRESIDENT DU CETG

Chef de service Hématologie Biologique  
Centre de Compétence Maladies Lysosomales  
CHU de Clermont-Ferrand  
E-mail : [mberger@chu-clermontferrand.fr](mailto:mberger@chu-clermontferrand.fr)

#### Dr Nadia BELMATOUG VICE PRESIDENTE ADULTES

Centre de Référence Maladies Lysosomales  
Service de médecine interne  
Hôpital Beaujon  
E-mail : [nadia.belmatoug@aphp.fr](mailto:nadia.belmatoug@aphp.fr)

#### Dr Anaïs BRASSIER VICE PRESIDENTE ENFANTS

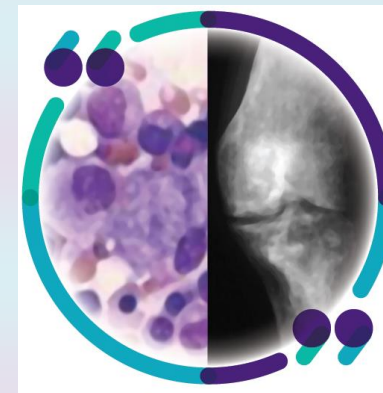
Centre MaMEA maladie héréditaire du métabolisme  
Enfant et Adulte  
Service de maladies métaboliques  
Hôpital Necker-Enfants malades  
E-mail : [anaïs.brassier@aphp.fr](mailto:anaïs.brassier@aphp.fr)

**SECRETARIAT : Mme Samira ZEBICHE**  
Centre de Référence Maladies Lysosomales  
Service de médecine interne  
Hôpital Beaujon  
100 Bd Général Leclerc  
92110 Clichy  
Tél : 01 40 87 52 86  
Fax : 01 40 87 44 34  
E-mail : [samira.zebiche@aphp.fr](mailto:samira.zebiche@aphp.fr)

#### MEMBRES DU CETG

Dr Leonardo ASTUDILLO, Pr Soumeya BEKRI, Mme Monia BENGHERBIA (ARC), Mme Juliette BERGER, Pr Thierry BILLETTE de VILLEMEUR, Dr Christine BROISSAND, Dr Catherine CAILLAUD, Dr Béangère CADOR, Dr Fabrice CAMOU, Dr Florence DALBIES, Dr Dries DOBBELAERE, Dr Roseline FROISSART, Dr Francis GACHES, Mme Delphine GENEVAZ (Association VML), Dr Vanessa LEGUY-SEGUEIN, Pr Thierry LEVADE, Dr Catherine MARCEL, Dr Yann NADJAR, Dr Yves-Marie PERS, Dr David PETROVER, Dr Christine SERRATRICE, Dr Jérôme STIRNEMANN, Dr Sabrina VERGNAUD, Mme Karima YOUSFI

## MALADIE DE GAUCHER



JOURNEE NATIONALE  
JEUDI 31 JANVIER 2019

## ACTUALITES

CHEZ L'ENFANT ET L'ADULTE



Comité d'Evaluation du  
Traitement des maladies  
Lysosomales



centre de compétences  
maladies rares