

**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)

**8<sup>ème</sup> Journée Française Maladie de Pompe**  
**30 Mars 2018**

**Auditorium de l'Institut Imagine**

**24 Boulevard du Montparnasse, Paris 15<sup>ème</sup>**



**Groupement  
Maladies Héritaires du  
Métabolisme**

**09:30 Introduction**

Pr Pascal Laforêt et Pr Pascale De Lonlay

Actualités sur la maladie de Pompe

**Modératrices : Dr Françoise Bouhour, Dr Marine Tardieu**

**09:30 Données marquantes de la littérature en 2017 dans les formes pédiatriques**

Dr Samia Pichard (Hôpital Robert-Debré, Paris)

**09:50 Données marquantes de la littérature en 2017 dans les formes de l'adulte**

Dr Françoise Bouhour (Hôpital Pierre Wertheimer, CHU de Lyon); Pr Fabien Zagnoli (Brest)

**10:15 Le registre Français de la maladie de Pompe : état des lieux**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches), Marie De Antonio, Dr Barbara Perniconi (Institut de Myologie), Dalil Hamroun (CHU de Montpellier)

10 : 35 **Apport et limites du dosage de Glc4 chez l'enfant et l'adulte**

Dr Monique Piraud (CHU de Lyon, HCL, Bron)

Prise en charge et observations

**Modérateurs : Dr Emmanuelle Campana-Salort, Pr Brigitte Chabrol**

11 :00 **Point sur la prise en charge pédiatrique**

Dr Samia Pichard (Hôpital Robert-Debré, Paris) ; Dr Marine Tardieu (CHRU Clocheville, Tours)

11 :30 **Observation en néonatalogie**

Dr Jean Bergounioux (Hôpital Raymond-Poincaré, Garches)

12 :00 **Principe du suivi de la fonction motrice chez l'enfant**

Dr Christophe Boulay (Hôpital La Timone, Marseille)

*Pause déjeuner : 12h30-13h30*

13: 30 **Communications des associations de patients**

Anne Hugon et Valérie Vonitiana Razanadrakoto (AFG), Delphine Genevaz (VML)

Prise en charge et observations (suite)

**Modérateurs : Dr Emmanuelle Campana-Salort, Pr Brigitte Chabrol**

14 :00 **Prise en charge de la maladie de Pompe au CHU d'Annaba, Algérie**

Dr Nadia Toubal (CHU Annaba)

14 :30 **Causes et conséquences de l'arrêt de l'enzymothérapie chez les adultes**

Dr Emmanuelle Campana-Salort

Essais cliniques en cours et à venir

**Modérateurs : Pascal Laforêt et Sabrina Sacconi**

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

Pr Sabrina Sacconi (CHU de Nice)

**15:20 Autres essais en cours : visite guidée de ClinicalTrials.gov**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

**15:40 Avancée du projet de traitement par oligonucléotides (tricyclo- DNA)**

Luis Garcia (UVSQ, INSERM U1179, Montigny-le-Bretonneux) ; Pr Helge Amthor (UVSQ, Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

**16:00 Avancée du projet d'essai de thérapie génique par AAV**

Federico Mingozzi et Giuseppe Ronzitti (Spark Therapeutics; Généthon, INSERM U951 INTEGRARE, Evry).

*Clôture de la journée : 16h30*