

**Pré-programme Journée CETL**  
**vendredi 16 novembre 2007**  
Auditorium de l'Institut de Myologie de la Pitié Salpêtrière  
9H - 17H

**9H : INTRODUCTION**

**Irène Maire**

**TRAVAUX SUR LES PROTOCOLES DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS) :**

09H30 - 10H00	Objectifs et méthodologie	Dr Obrecht - HAS
10H00 – 10H30	PNDS sur la maladie de Fabry <i>Discussion</i>	Dr Dominique Germain
10H30 – 11H00	PNDS sur la maladie de Gaucher <i>Discussion</i>	Dr Nadia Belmatoug
11H00 – 11H30	PNDS sur la Mucopolysaccharidose de type I <i>Discussion</i>	Dr Nathalie Guffon

*11H30 – 11H45 : pause*

**11H45 – 12H45 : PRESENTATION DE CAS CLINIQUES**

*12H45 – 14H00 : déjeuner*

14H00 - 14H20	MPSIII Histoire Naturelle et Registre	Dr Bénédicte Héron & Dr Marc Tardieu
---------------	---------------------------------------	---

**NOUVEAUX DEVELOPPEMENTS**

14H20- 14H40	Leucodystrophie métachromatique: avancées thérapeutiques	Dr Patrick Aubourg
<b>Essais cliniques du Miglustat en dehors de la maladie de Gaucher:</b>		
14H40- 14H55	Gangliosidoses à GM1 et GM2 tardives, Niemann-PickC	Dr Frédéric Sedel
14H55 - 15H10	Mucopolysaccharidose de type III	Dr Nathalie Guffon
15H10 - 15H25	Discussion	
15H30 – 15h 45	Nouvelles évolutions thérapeutiques	Dr Irène Maire

**DEPISTAGE NEONATAL**

15H45 - 16H00	Aspects techniques	Dr David Cheillan
16H00 – 16H20	Faut-il un dépistage systématique dans les maladies de Surcharge lysosomale ?	Dr Ségolène Aymé
16H20 – 16H50	Discussion animée par le Dr Pascal Laforêt	

Contacts : [solange.mery@jvr.aphp.fr](mailto:solange.mery@jvr.aphp.fr)

## Plan d'accès

