

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)

9<sup>ème</sup> Journée Française Maladie de Pompe  
20 Mars 2019

Auditorium de l'Institut de Myologie

Hôpital Pitié-Salpêtrière



Groupement  
Maladies Héréditaires du  
Métabolisme



09:30 **Introduction**

**Pr Pascal Laforêt**

09:30 **Communications des associations de patients**

Caroline Gimbert, Valérie Vonitiana Razanadrakoto (AFG), Delphine Genevaz (VML)

Maladie de Pompe infantile

**Modératrice : Dr Marine Tardieu**

09:50 **Essai miniCOMET**

Pr François Labarthe (CHRU Clocheville, Tours)

10:10 **Point sur l'expérience Guyanaise**

Dr Samia Pichard (Hôpital Robert Debré, Paris)

10:30 **Observations pédiatriques**

Maladie de Pompe chez l'adulte

**Modératrice : Dr Françoise Bouhour**

10:50 **10 ans d'expérience du Myozyme en Grèce**

Dr Constantinos Papadopoulos (Athènes)

*Pause café : 11h15-11h30*

11:30 **Le registre Français de la maladie de Pompe : état des lieux en 2019**

Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond Poincaré, Garches), Nadjib Taouagh, Marie De Antonio, Dalil Hamroun (CHU de Montpellier)

11:40 **Echelle R-PAct et registre Français**

Dr Claire Lefeuvre (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

11:50 **Etude des causes et conséquences des arrêts de traitement chez l'adulte**

Dr Emmanuelle Salort-Campana (CHU La Timone, Marseille)

12:10 **Observation clinique**

Dr Céline Tard (CHU Lille)

*Pause déjeuner : 12h30-13h30*

Recherche

**Modératrice : Pr Sabrina Sacconi**

13:30 **Etudes des études satellites dans le modèle murin de maladie de Pompe**

Lydie Lagalice, Marie-Anne Colle, Karl Rouger (Nantes)

13:50 **Etudes des biopsies musculaires chez les patients adultes et avancées dans le mécanisme physiopathologique de la Maladies de Pompe**

Dr Edoardo Malfatti (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)

14:10 **Signes ophtalmologiques de la maladie de Pompe**

Tuy Nga Brignol (AFM)

14:30 **Comparaison des effets l'enzymothérapie substitutive et de la thérapie génique dans un modèle murin de maladie de la Pompe**

Giuseppe Ronzitti (Généthon, INSERM U951 INTEGRARE, Evry)

Essais cliniques

**Modérateur : Pascal Laforêt**

14:50 **Essai COMET (Sanofi-Genzyme)**

Pr Sabrina Sacconi (CHU de Nice)

15:10 **Essai AMICUS**

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

15:30 **Avancée du projet de traitement par oligonucléotides (tricyclo- DNA)**

Aurélie Avril, Luis Garcia (UVSQ, INSERM U1179, Montigny-le-Bretonneux)

15:50 **Preclinical evaluation of investigational liver gene transfer for secretable GAA in the treatment of Pompe disease**

Federico Mingozi (Spark Therapeutics).

*Clôture de la journée : 16h30*