

**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*