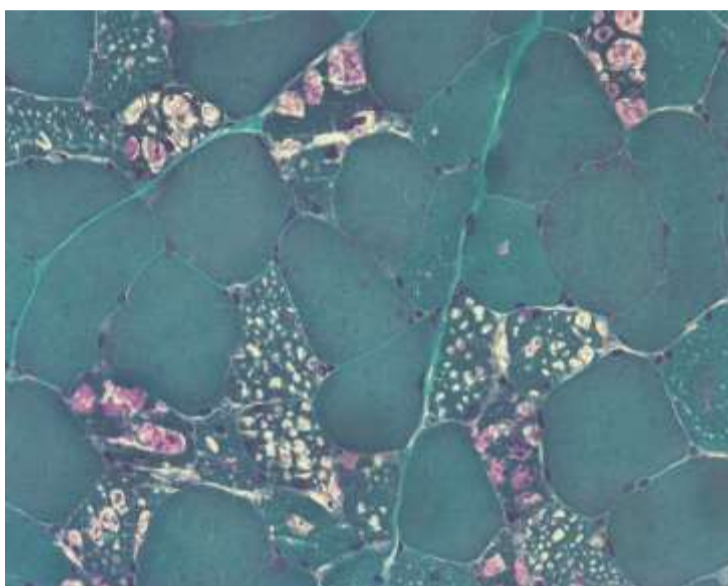


# 13<sup>ème</sup> journée Française Maladie de Pompe

**Jeudi 07 novembre 2024**

9h30 – 16h30

**Auditorium de l'Institut de Myologie  
Hôpital Pitié-Salpêtrière**



**Organisateur :**

*Pr Pascal Laforêt*

**Renseignements et inscription :**

*Mr Nadjib Taouagh:*

[nadjib.taouagh@aphp.fr](mailto:nadjib.taouagh@aphp.fr)

*Centre de référence neuromusculaire Nord / Est / Île-de-France - AP-HP. Université Paris-Saclay, Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP*

*Filières maladies rares FILNEMUS et G2M*

*Société française des erreurs innées du métabolisme (SFEIM)*

*Société Française de Myologie*

*Sous l'égide de l'association francophone des glycoséoses (AFG), de l'Association Vaincre les Maladies Lysosomales et de l'association française contre les myopathies (AFM)*

**Journée organisée avec le soutien des laboratoires :**



**sanofi**



## **Introduction**

*Dr Anaïs Brassier (Présidente du CETL), Pr Pascal Laforêt*

### **09h30 Communication de l'association de patients VML**

*Madame Delphine Genevaz*

### **09h45 Communication de l'association de patients AFG**

*Monsieur Olivier Cavallero*

## **Maladie de Pompe infantile**

*Modératrice : Dr Anaïs Brassier*

### **10h00 Retour d'expérience sur les patients atteints de maladie de Pompe en Guyane**

*Dr Samia Pichard (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)*

### **10h30 Switch alglucosidase alfa/avalglucosidase alfa dans la forme pédiatrique de maladie de Pompe**

*Dr Anaïs Brassier (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)*

### **11h00 Programme d'éducation thérapeutique des maladies lysosomales Enzy-Moi**

*Dr Samia Pichard (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)*

## **Maladie de Pompe de l'adulte : Thérapeutique**

*Modératrice : Dr Emmanuelle Campana-Salort*

### **11h15 Expérience des « switches » alglucosidase alfa/avalglucosidase alfa chez les adultes avec des RAP sévères**

*Dr Françoise Bouhour (Lyon)*

### **11h45 Preuves de concept de la thérapie par réduction de substrat dans la maladie de Pompe**

*Dr Catherine Caillaud (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)*

### **12h15 Perspectives d'essai clinique par thérapie de réduction de substrat**

*Pr Pascal Laforêt (Garches)*

### **12h45 Etat des lieux de l'essai de thérapie génique du laboratoire Astellas**

*Pr Pascal Laforêt (Garches)*

**13h00-14h00 : Pause déjeuner**

## **Suivi et prise en charge des patients adultes**

*Modératrice : Dr Céline Tard*

### **14h00 Les complications respiratoires de la maladie de Pompe**

*Pr Hélène Prigent (Garches)*

### **14h30 L'étude de la marche au domicile chez les patients Pompe est-elle plus pertinente que le test de marche de 6 minutes ?**

*Mr Loïc Dupont (Lille)*

### **15h00 Altération du tissu adipeux brun dans la maladie de Pompe**

*Me Mouna Accary (Lille)*

### **15h30 Le registre Français de la maladie de Pompe à l'heure des registres internationaux**

*Pr Pascal Laforêt (Garches)*

**16h30 Clôture de la journée**