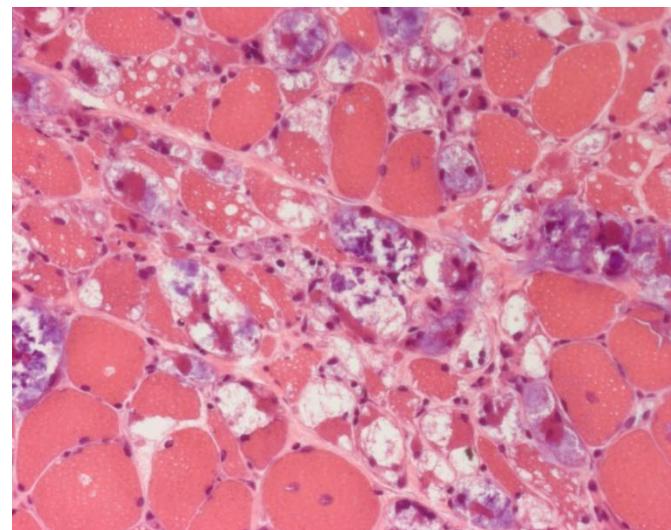


14^{ème} journée Française Maladie de Pompe

Jeudi 7 Mai 2026
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



Journée organisée avec le soutien de l’Institut de Myologie et du laboratoire Sanofi

Introduction

*Pr Shahram Attarian (coordinateur de FILNEMUS), Dr Anaïs Brassier (Présidente du CETL),
Pr Pascal Laforêt (coordinateur du centre de référence NEIDF)*

Maladie de Pompe infantile

Modératrice : Dr Anaïs Brassier

09h30 - Transition enfant-adulte dans la maladie de Pompe : du rêve à la réalité
Dr Samia Pichard

09h50 - Les troubles respiratoires du sommeil chez les enfants atteints de la maladie de Pompe à l'ère du traitement enzymatique substitutif.
Dr Vincent Lavoie

10h10 - Mise au point du dosage des anticorps anti-ERT de la maladie de Pompe à Necker
Dr Edouard Le Guillou

Pause café

Diagnostic néonatal de la maladie de Pompe

11h00 - Faut-il envisager un diagnostic néonatal de la maladie de Pompe en 2026 ?
Pr Pascal Laforêt

11h15 - Table ronde sur le diagnostic néonatal de la maladie de Pompe
Dr Anaïs Brassier, Dr Catherine Caillaud, Pr Isabelle Desguerre, Pr Pascale De Lonlay, Pr Vincent Laugel

12h15 - Communication des associations de patients

12h30-13h30 : Pause déjeuner

Maladie de Pompe de l'adulte

Modératrice : Dr Françoise Bouhour

13h30 - Registre Français de la maladie de Pompe et actualités
Pr Pascal Laforêt, Taissir Ziri, Azzeddine Arrassi

13h50 - Présentation atypique d'une maladie de Pompe : savoir y penser !
Dr Françoise Bouhour, Dr Florent Cluse

14h10 - Anticorps anti-ERT et évolution de la maladie de Pompe de l'adulte
Dr Diana Chitimus

14h30 - Traitement par enzymothérapie substitutive à domicile : retour d'expérience et perspectives
Dr Emmeline Lagrange, Pr Sabrina Sacconi

Biomarqueurs, outils digitaux et recherche fondamentale

14h50 - Mesure de l'activité physique à domicile : enjeux et limitations

Dr Jean-Yves Hogrel

15h10 - Vers l'intégration des outils connectés en pratique clinique : expérience et perspectives italiennes

Dr Béatrice Labella

15h30 - Apport de l'échographie musculaire quantitative dans la maladie de Pompe de l'adulte

Dr Jean-Baptiste Davion, Lucie Le Calvé

15h50 - Les macrophages : un nouvel acteur dans la maladie de Pompe

Axelle Penc, Julien Diana

16h10 - Avancées de l'étude Lysaumi

Pr Marie-Anne Colle, Karl Rouger

16h30 - Clôture de la journée

Pr Shahram Attarian (coordonnateur de FILNEMUS), Dr Anaïs Brassier (Présidente du CETL),

Pr Pascal Laforêt (coordonnateur du centre de référence NEIDF)