

5^{ème} Journée du CETL

Actualités sur les maladies lysosomales

Jeudi 28 octobre 2010

Auditorium de l'Opéra de Massy - 1 rue du Théâtre - 91300 MASSY

9h30 : Accueil- café

9H45 – 10H Mot d'accueil Pr Brigitte Chabrol

10H – 11H00 : Mucopolysaccharidoses

- Thérapie génique dans les MPSIII Marc Tardieu
- Traitement des MPS I par greffe ou enzymothérapie : Projet de travail collaboratif. Brigitte Chabrol
- Essai clinique de phase 1-2 pour l'enzyme recombinante dans les MPS IV Vassili Valayannopoulos
- 3 ans d'enzymothérapie substitutive des formes sévères de MPSII en France : Bénédicte Héron

11H00 – 11H30 : Maladie de Fabry

Dominique Germain

11H30 – 12H15 : Maladies de Niemann-Pick

Type C :

- Etat des lieux des patients (adultes et enfants) traités par Miglustat Frédéric Sedel/ Bénédicte Héron
- Point sur les thérapies expérimentales Marie-Thérèse Vanier

Maladie de Nieman-Pick par déficit en sphingomyélinase (types A/B)

- Enzymothérapie substitutive dans le NP B : Stade actuel de développement Marie-Thérèse Vanier

12H 15– 14H00 : déjeuner

14H00 – 14H45 : Maladie de Gaucher

- Données du Registre National Français Jérôme Stirnemann / Djazia Heraoui
- Actualités sur la maladie de Gaucher Nadia Belmatoug

14H45 – 15H15 : Leucodystrophies Lysosomales

Patrick Aubourg / Caroline Sevin

15H15 – 15 H 30 Résultats préliminaires de l'enquête épidémiologique auprès des laboratoires de diagnostic

Marie-Thérèse Vanier

15H30- 16H00 : Pause – ouverture aux patients et leur familles

16H00 - 16H30 : Associations de Patients :

- Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)
- Association des Patients de la Maladie de Fabry (APMF)
- Association Francophone des Glycogénoses (AFG)
- Association Européenne contre les Leucodystrophies (ELA)
- Alliance Sanfilippo

16H30 - 17H00 : Conférence par le Dr Marie-Thérèse Vanier

Tarif : 20 €

gratuit pour les membres du CETL et de ses sous-groupes

Inscriptions : solange.mery@jvr.aphp.fr

Bulletin d'inscription

5^{ème} Journée du CETL le 28 oct. 2010

20 €, gratuit pour les membres du CETL et de ses sous-groupes

Dr, Pr _____ Tél. : _____

e.mail : _____

assistera

n'assistera pas

désire présenter un cas clinique

Coupon à retourner avant le 15 septembre avec règlement à : solange.mery@jvr.aphp.fr

Sce de Médecine Interne – CHU Jean Verdier – ave du 14 juillet – 93140 BONDY – 01.48.02.63.26

COMITE D'EVALUATION DU TRAITEMENT DES MALADIES LYSOSOMALES C.E.T.L.

Présidente : Pr Brigitte CHABROL - Service Neurologie Pédiatrique - Centre de Références des Maladies Héréditaires du Métabolisme - CHU la Timone - 13385 MARSEILLE cedex 5 -

Membres : Mme Karen AIACH, Dr Ségolène AYME, Dr Nicole BAUMANN, Dr Nadia BELMATOUG, Pr Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR, Dr Christine BROISSAND, Dr Catherine CAILLAUD, Pr Brigitte CHABROL, Pr François FEILLET, Dr Roseline FROISSART, Dr Dominique GERMAIN, Mme Delphine GENEVAZ, Dr Nathalie GUFFON, Dr Bénédicte HERON(CETMPS), Pr Pierre KAMINSKY, Dr Pascal LAFORET, Dr Philippe LATOUR, Dr Thierry LEVADE, Dr Olivier LIDOVE, Mr Philippe MAES, Dr Hélène OGIER, Dr Frédéric SEDEL, Dr Jérôme STIRNEMANN, Mme Nathalie TRICLIN, Dr Marie T. VANIER, Dr Vassili VALAYANNOPOULOS