

Réunion du CETL – Lundi 15 juin 2015

Programme préliminaire

8H30 : Accueil

8H55 : Introduction et présentation de la journée

Session 1 :

9H00-9H30 : VML Association Vaincre les Maladies Lysosomales

Projet TENALYS (relai de la prise en charge : enfant → adulte)

D Genevaz

9 H30- 10 H00: CETNL Neurolipidoses

Histoire naturelle de la maladie de Niemann Pick C en France

Actualités thérapeutiques des neurolipidoses en bref

Y Nadjar

B Héron /C Sevin

10H00-10H30 : CETMPS Mucopolysaccharidoses

Actualités thérapeutiques

Cohorte Maladies Rares – MPS (RaDiCo MPS)

S Pichard

B Héron

10H30-11H00 : Pause

Session 2

11H00-12H30 : Conférence

Neurodevelopmental assessment of neurodegenerative disorders, challenges and strategies for standardizing evaluations

M Escolar

12H30-14H00 : Déjeuner

Session 3

14H-14H30 : CETLV Lipidoses viscérales

Déficit en lipase acide: 1ers résultats de l'enzymothérapie substitutive (enfant /adulte)

Essai d'enzymothérapie de phase 2/3 dans maladie de Niemann Pick B de l'adulte

A Brassier

O Lidove

14H30- 15H00 : CETP Maladie de Pompe

Présentation du PNDS et actualités thérapeutiques

Maladie de Pompe : enzymothérapie et immunité

P Laforêt

F Labarthe

15H30-16H00 : Pause

Session 4

16H00-16H30 : CETF Maladie de Fabry: "sequence variant" ou mutation

Corrélations Génotype/Phénotype

Mutations : données récentes

O Lidove

D Germain

16H30-17H00 : CETG Maladie de Gaucher

Actualités de la physiopathologie de la maladie de Gaucher

Réactualisation du PNDS et actualités thérapeutiques

R Froissart

N Belmatoug

17h00 : Conclusion