



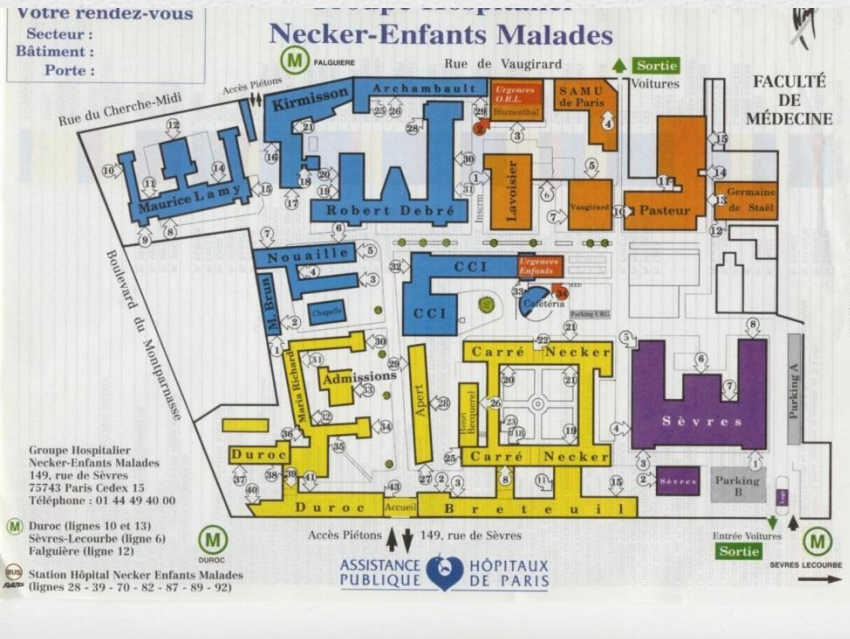
PROGRAMME

JOURNEE INTERFILIERE – MetabERN CDG

Amphithéâtre Robert Debré -
Hôpital Necker – Paris

Déficits de glycosylation des glycoprotéines

Vendredi 22 Mars 2019



POUR VOUS INSCRIRE azza.khemiri@aphp.fr



9h20 INTRODUCTION

Présentation de la journée (Protocole National de Diagnostic et de Soins/Guidelines ; veille scientifique en France) et courte présentation des CDG syndromes

Pascale DE LONLAY-Paris et Arnaud BRUNEEL-Paris

SITUATIONS CLINIQUES ET PROCÉDURES THÉRAPEUTIQUES**Focus sur le CDG Ia, PMM2-CDG et le reste...**

9h35 **Thrombopénie – Pancytopenie** : à propos de deux observations CDG Ia

Nathalie BEDNAREK- Reims

10h50 **Episodes neurologiques aigus en cours de fièvre** : à propos de quatre observations

Lena DAMAJ-Rennes, Camille WICKER-Paris, Anaïs BRASSIER-Paris, Manoëlle KOSSOROTOFF-Paris, Rima NABBOUT -Paris

10h30 **Profil Hémostase**, à propos d'une cohorte de patients CDG

Tiffany PASCREAU-Paris

10h50 **Proposition *guidelines* au moment d'une fièvre/plâtre/chirurgie et discussion**

Annie HARROCHE-Paris

11h20 **Stroke-like et arginine** : à propos de 2 CDG Ia

Tiffany PASCREAU-Paris

11h30 **Convulsions et canaux glycosylés**

Arnaud BRUNEEL-Paris

11h45 **Proposition *guidelines* ovariens et CDG Ia.**

Sabrina DA COSTA-Paris

12h00 **MetabERN *Guidelines* européennes CDG Ia.** Pour un PNDS français après cette journée.

Pitter WITTERS-Belgique

12h20 DISCUSSION**RÉSEAUX EUROPÉENS**

14h EuroGlycan

Gert MATTHIJS-Belgique

SITUATION SCIENTIFIQUE

14h20 **Stratégie diagnostique des CDG à l'ère du séquençage haut débit**

Arnaud BRUNEEL-Paris, David CHEILLAN-Lyon, François FENAILLE-Paris

14h45 **Epidémiologie des CDG en France**

Équipes Biochimistes et biologistes de Lille, Paris et Lyon

15h **CDG Ia (PMM2-CDG) et conseil génétique**

Nathalie SETA-Paris, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT – Paris,

15h10 **Déficit du transport de l'acide sialique (SLC35A1-CDG)**

Alexandre KAUSKOT, Paris

15h25 **Traitements des autres CDG que CDG Ib : mannose, galactose, autres ?**

Camille WICKER-Paris, Cyril GITIAUX –Paris, François FOULQUIER-Lille

16h **Modèle animal de CDG**

Vincent CANTAGREL-Paris

16h20 **Cohorte française CDG Ib et évolution sous mannose**

Muriel GIRARD-Paris, Vincent BOUDY-Paris

16h40 **Étude clinique industrielle à venir pour les CDG Ia :**

Vincent PRIOUX –Glucomine, Paris

17H FIN DE LA JOURNÉE