

RÉUNION DE PRINTEMPS DE LA **SFEIM**

RÉUNION NATIONALE DU **CETL**



17, 18 & 19 JUIN 2019

» **MÉTABOLISME DES VITAMINES ET ÉLÉMENTS TRACE** «



RECUEIL DES COMMUNICATIONS

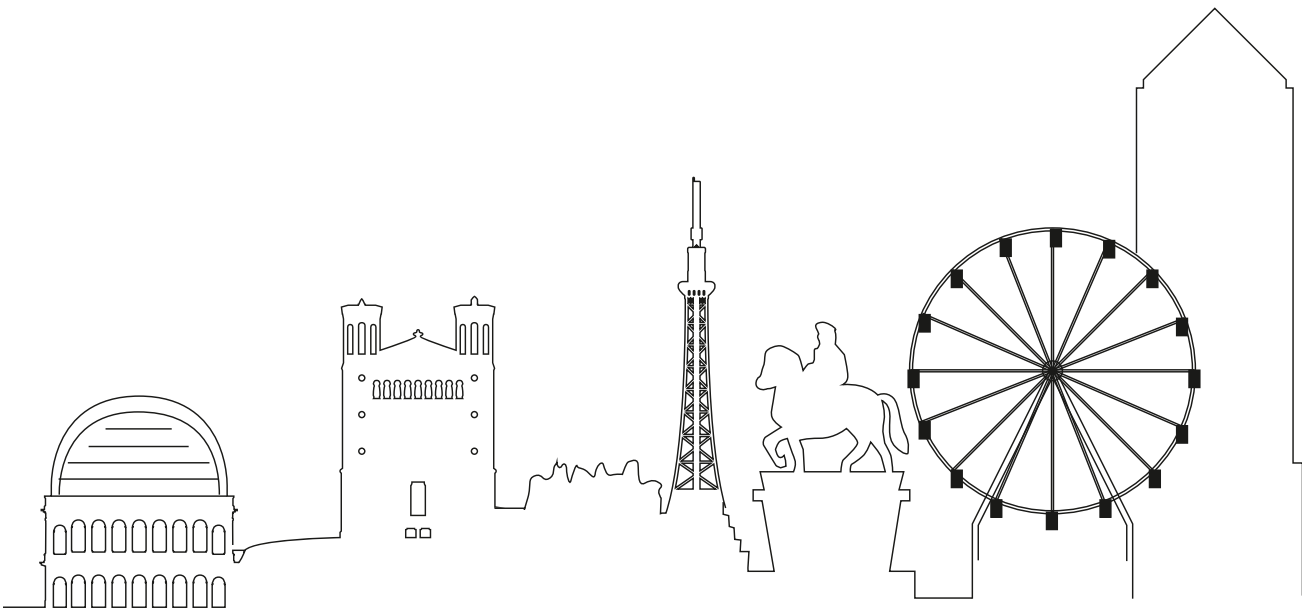
SFEIM Société française pour l'étude
des erreurs innées du métabolisme

ETL.net Comité d'Évaluation du Traitement
des maladies Lysosomales

www.sfeim.org

SOMMAIRE

Informations générales.....	3
Programme scientifique.....	4
Communications.....	11
Posters.....	44



INFORMATIONS GÉNÉRALES

COMITÉ D'ORGANISATION

Cécile ACQUAVIVA
Emilie BLOND
Muriel BOST
Sybil CHARRIERE
David CHEILLAN
Alain FOUILHOUX
Roseline FROISSART
Nathalie GUFFON
Cécile PAGAN
Annick PERRIER
Magali PETTAZZONI
Monique PIRAUD
Christine SABAN
Alice VEAUVILLE-MERLLIE

ORGANISATION GÉNÉRALE

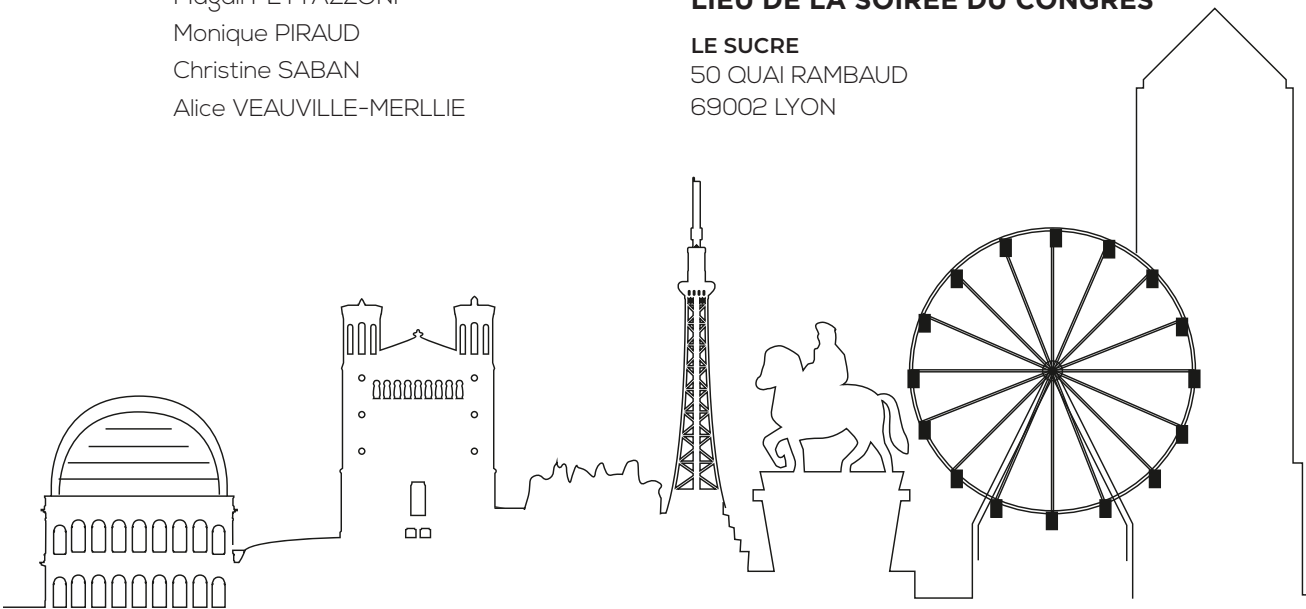
COM&CO, AMANDINE BARTHOLEMOT
15, BD GRAWITZ - 13016 MARSEILLE
Tél. : 04 91 09 70 53
amandine.bartholemot@comnco.com

LIEU DU CONGRÈS

LYON • CENTRE DES CONGRÈS
50 QUAI CHARLES DE GAULLE
69463 LYON - Tél. 04 72 82 26 26
www.ccc-lyon.com

LIEU DE LA SOIRÉE DU CONGRÈS

LE SUCRE
50 QUAI RAMBAUD
69002 LYON



08h30 **ACCUEIL DES PARTICIPANTS**

08h45 INTRODUCTION

*Nadia Belmatoug (Présidente du CETL), Anaïs Brassier,
Catherine Caillaud (Vice-présidentes du CETL)*

**09h00 SESSION :
CONFÉRENCES SUR LES MALADIES LYSOSOMALES**

Modératrices : Bénédicte Héron & Nadia Belmatoug (Paris)

09h00 > Treating LSDs: Practical experience. **Robin Lachmann**, Londres

10h00 > Approche omique et maladies lysosomales de surcharge :
vers de nouveaux biomarqueurs. **Soumeya Bekri**, Rouen

10h30 **PAUSE CAFÉ & VISITE DE L'EXPOSITION**

11h00 SESSION : RETOUR DES SOUS-GROUPES DU CETL

Modératrices : Samia Pichard (Paris) & Soumeya Bekri (Rouen)

11h00 > Traitement de la maladie de Gaucher par Eliglustat : pour quels
patients ? **Fabrice Camou**, Bordeaux

11h30 > Analyse de la cohorte française des patients atteints de maladie
de GAucher de type 1 et Non Traités (GANT),
Christine Serratrice, Genève

12h00 > Nodules intra-spléniques dans les maladies lysosomales,
Anaïs Brassier & Olivier Lidove, Paris

12h30 > Regards croisés dans la maladie de Fabry,
Najya Bedreddine (Présidente de l'APMF), **Olivier Lidove**, Paris & **Roselyne
Garnotel**, Reims

13h00 **PAUSE DÉJEUNER & VISITE DE L'EXPOSITION**

14H00 SESSION : RETOUR DES SOUS-GROUPES DU CETL*Modératrices : Catherine Caillaud (Paris) & Roselyne Garnotel (Reims)*

- 14h00 > Actualités sur les essais thérapeutiques dans les neuropilipidoses,
Bénédicte Heron, Paris
- 14h30 > Oxystérols et spécificités, **Yann Nadjar**, Paris
- 15h00 > Données d'efficacité du Myozyme du registre Français et essais cliniques dans la forme adulte de maladie de Pompe, **Pascal Lafôret**, Paris
- 15h30 > Traitement de l'alpha-mannosidose, **Samia Pichard**, Paris
- 16h00 > Expérience du devenir à long terme des mucopolysaccharidoses de type I phénotype Hurler traitées par greffe de moelle osseuse,
Nathalie Guffon, Lyon

16H45 TABLE RONDE*Modérateur : François Feillet (Nancy)*

- 16h45 > Bisphosphonates et maladies lysosomales,
Nadia Belmatoug, **Bénédicte Heron**, **Martine Cohen-Solal**,
Véronique Forin, **Agnès Linglart**, Paris

17h30 CONCLUSION DU CETL

» JOURNÉES DE PRINTEMPS DE LA SFEIM**17h30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS**

18h00 COCKTAIL D'ACCUEIL AUX JOURNÉES DU CETL ET DE LA SFEIM

RÉUNION DE PRINTEMPS DE LA **SFEIM**
VITAMINES ET ÉLÉMENTS TRACES

» **MARDI 18 JUIN 2019**

08h45 **ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET INTRODUCTION**

09h30 **SESSION « ÉLÉMENTS TRACES »** Partie I

Modératrices : Muriel Bost (Lyon) & Pascale de Lonlay (Paris)

AMPHITHÉÂTRE PASTEUR

09h30 › Rôle des éléments traces dans le métabolisme, **Muriel Bost**, Lyon

10h00 › Anomalies du métabolisme du cuivre, **Carlo Dionisi-Vici**, Rome, Italie

10h30 › Les déficits en cofacteurs du molybdène : clinique et nouveaux traitements, **Günter Schwarz**, Cologne, Allemagne

11h00 **PAUSE CAFÉ & VISITE DE L'EXPOSITION**

11h30 **SESSION « ÉLÉMENTS TRACES »** Partie II

Modératrices : Muriel Bost (Lyon) & Pascale de Lonlay (Paris)

AMPHITHÉÂTRE PASTEUR

11h30 › Éléments traces et cerveau, **Laurence Lion François**, Lyon

12h00 › Déficit en éléments traces induits par les régimes, **François Feillet**, Nancy

12h30 **PAUSE DÉJEUNER**

13h30 **SYMPOSIA INDUSTRIELS**

Modératrice : Cécile Pagan

AMPHITHÉÂTRE PASTEUR

13h30 › **Symposium SOBI**

Impact neurocognitif dans les désordres du cycle de l'urée: état des lieux et perspectives - **Dries Dobbelaere**, Lille

14h00 › **Symposium SHIRE**

Apport des registres dans les maladies lysosomales, **Bénédicte Héron**, Paris

09h00	SESSION PARALLÈLE RÉUNION DES DIÉTÉTICIEN(NE)S	SALLE RHÔNE 3A
09h00	› Accueil	
09h15	› Présentation brochure PCU : Partie pédiatrie et adulte hors grossesse, Aline Dernis , Lille Femme enceinte, Nathalie Tressel , Tours	
10h15	› Régime cétogène : Poursuite du travail d'uniformisation des parts de glucides, Dominique Vincent , Strasbourg	
11h00	PAUSE CAFÉ & VISITE DE L'EXPOSITION	
11h30	› Suite travail cétogène	

14H30 ATELIERS (4 ATELIERS EN PARALLÈLE)

Atelier 1	› Rapports et intérêts des produits VEGAN dans les MHM 1, Aline Dernis , Lille - Alain Fouilhoux , Lyon & Annick Perrier , Lyon	SALLE RHÔNE 1
Atelier 2	› Dosage et interprétation des vitamines et des éléments traces dans le suivi des MHM, Émilie Blond , Lyon - Muriel Bost , Lyon & François Feillet , Nancy	AMPHITHÉÂTRE PASTEUR
Atelier 3	› Apports et limites des tests fonctionnels dans les suspicions de déficit d'oxydation des acides gras, Christine Vianey-Saban , Lyon & Manuel Schiff , Paris	SALLE RHÔNE 3A
Atelier 4	› Nouveaux traitements des maladies lysosomales, Nathalie Guffon , Lyon & Roseline Froissart , Lyon	SALLE RHÔNE 2

16h00 PAUSE CAFÉ & VISITE DE L'EXPOSITION**16h30 COMMUNICATIONS ORALES**

Modérateurs : **Émilie Blond** (Lyon) & **Alain Fouilhoux** (Lyon)

16h30	› Validation d'une méthode de dosage en LC-MS/MS permettant la détermination du ratio 25-hydroxyvitamine D3 / 24,25-dihydroxyvitamine D3, Marie Nowoczyn , Caen	AMPHITHÉÂTRE PASTEUR
17h00	› Hyperméthioninémie avec atteinte hépatique : penser au déficit en adénosine kinase ! Pierre-Hadrien Becker , Kremlin-Bicêtre	

17H30 ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA SFEIM

Appel à collaboration / Résultat des élections /
Rapport moral et financier / Questions diverses

AMPHITHÉÂTRE PASTEUR**20H00 SOIRÉE DE GALA - LE SUCRE, CONFLUENCE**

RÉUNION DE PRINTEMPS DE LA **SFEIM**
VITAMINES ET ÉLÉMENTS TRACES

» **MERCREDI 19 JUIN 2019**

AMPHITHÉÂTRE PASTEUR

08h30 **COMPTE RENDU DES ATELIERS**

Cécile Acquaviva (Lyon) & Karine Mention (Lille)

09h30 **SESSION**

VITAMINES « EXOTIQUES » DANS LES MHM - Partie I

Modérateurs : Christine Vianey-Saban (Lyon) & Manuel Schiff (Paris)

- 09h30 > Nouvelles habitudes alimentaires... vers quelles carences métaboliques ? *Ambroise Martin, Lyon*
- 10h00 > Vitamine D et maladies héréditaires du métabolisme, *Aurelia Bertholet-Thomas, Lyon*
- 10h30 > Vitamine PP : maladie de Hartnup, *François Verrey, Zurich, Suisse & Jean-François Benoist, Paris*
-

11h00 **PAUSE CAFÉ**

11h30 **SESSION**

VITAMINES « EXOTIQUES » DANS LES MHM - Partie II

Modérateurs : Christine Vianey-Saban (Lyon) & Manuel Schiff (Paris)

- 11h30 > Place de la Triheptanoïne dans le traitement des déficits de l'oxydation des acides gras, *Jerry Vockley, Pittsburgh, PA, USA*
-

12h30 **PAUSE DÉJEUNER**

14h00 **SESSION NOUVEAUTÉS SUR LES VITAMINES B**

Modérateurs : Jean-François Benoist (Paris) & François Labarthe (Tours)

- 14h00 ➤ Les nouveaux modes d'action de la vitamine B6 comme molécule chaperonne, *Sonia Fargue, Birmingham, USA*
- 14h30 ➤ Epigénétique et vitamin B12 : Une épimutation transgénérationnelle du gène MMACHC produit un nouveau type d'erreur innée du métabolisme dénommée épi-cblC, *Jean-Louis Guéant, Nancy*
- 15h00 ➤ Déficit en riboflavine : de la pédiatrie à l'âge adulte, une maladie du motoneurone, *Christine Vianey-Saban, Lyon*

15H30 **REMISE DES PRIX DE LA SFEIM**

16h30 **CLÔTURE DU CONGRÈS**

COMMUNICATIONS

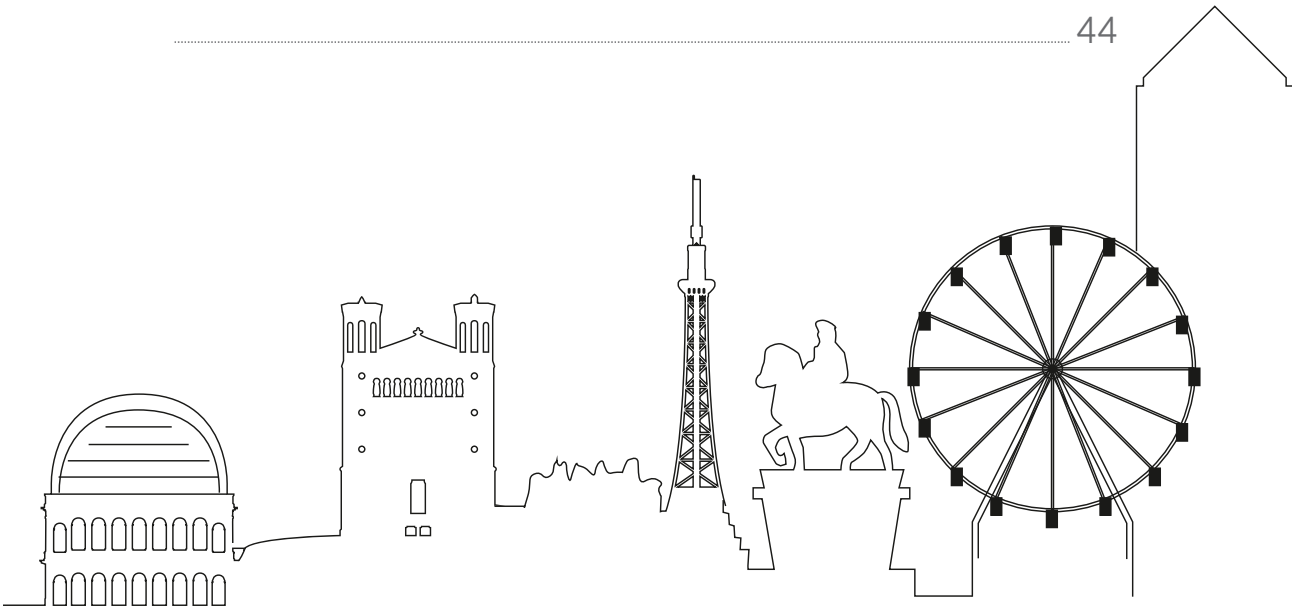
Lundi 17 juin 2019..... 12

Mardi 18 juin 2019..... 27

Mercredi 19 juin 2019..... 28

POSTERS

..... 44



Données d'efficacité du Myozyme du registre Français et essais cliniques dans la forme adulte de maladie de Pompe

Pascal LAFÔRET, *Garches*

Créé en 2004, le registre Français de la maladie de Pompe a pour objectif de recenser tous les patients atteints de glycoséose de type II en France dans un but de recherche clinique et fondamentale : épidémiologie, profils moléculaires, histoire naturelle des patients non traités, effets des traitements, causes de décès... Au premier février 2019, le registre Français recensait 212 patients, soit 198 adultes et 14 enfants. Sur l'ensemble des patients du registre, 153 sont traités par alglucosidase alfa. Les patients non traités par enzymothérapie représentent donc près du quart du registre, une proportion loin d'être négligeable.

Les analyses de l'effet à long terme des effets l'enzymothérapie substitutive par alglucosidase alfa (Myozyme®) montrent une grande variabilité interindividuelle de la réponse thérapeutique. Jusqu'à quatre ans de traitement, les patients sont globalement stabilisés sur le plan moteur et respiratoire. Le nombre de patients sous ventilation non invasive (VNI) augmente un peu, par rapport au nombre de patients ventilés à la mise sous traitement, mais pas celui des patients sous ventilation invasive (VI). La pente de déclin de la capacité vitale (CV) sous traitement reste moins importante que celle de l'histoire naturelle. En ce qui concerne le test de 6 minutes de marche (6 MWT), le traitement entraîne une amélioration durant les trois premières années, suivie d'une dégradation de la pente évolutive globale.

Plusieurs essais cliniques sont en cours ou en voie de réalisation. Une enzyme recombinante de nouvelle génération, l'avalglucosidase alfa ou neoGAA, a été développée par le laboratoire Sanofi Genzyme, et un essai multicentrique international de phase III (COMET), est en cours de façon à évaluer l'efficacité et la tolérance du neoGAA versus Myozyme® chez 90 patients. La France joue un rôle essentiel dans cet essai, avec 10 centres investigateurs.

Le laboratoire Amicus Therapeutics va débiter très prochainement un essai visant à étudier l'association d'une enzyme de nouvelle génération (ATB200) associée à une molécule chaperonne (miglustat ou AT2221) qui stabilise l'enzyme dans le sang et permet une meilleure entrée de l'enzyme par le tissu musculaire. Un essai de phase III prévoit d'étudier en double aveugle l'effet de ce nouveau traitement par comparaison au Myozyme, chez une centaine de patients adultes « naïfs » ou sous enzymothérapie depuis plus de deux ans.

Enfin, une approche de thérapie génique a été mise au point au Généthon en utilisant un vecteur viral (adeno-associated virus ou AAV) comportant un transgène ciblant le foie de façon à permettre une sécrétion endogène continue de l'alpha-glucosidase alpha, et qui a l'avantage d'être tolérogène. Le développement clinique de ce traitement (SPK-3006) est aujourd'hui dans les mains du laboratoire Spark Therapeutics, qui prévoit de débiter un essai clinique dans la forme adulte de la maladie de Pompe d'ici fin 2019.

09H30 - SESSION - « ÉLÉMENTS TRACES » PARTIE I

Rôle des Éléments trace dans le métabolisme cellulaire

Muriel BOST, *Lyon*

La dérégulation de l'homéostasie des éléments inorganiques, présents à l'état de traces dans l'organisme, peuvent contribuer à l'apparition de nombreuses maladies. Pour certains, l'apport nutritionnel est essentiel au fonctionnement d'enzymes, de protéines ou d'hormones et les carences sont fréquentes notamment dans des populations vulnérables telles que les jeunes enfants, les femmes enceintes, les sujets obèses en particulier après chirurgie bariatrique ou chez des sujets âgés. Des atteintes génétiques ou métaboliques peuvent être responsables de dérégulation du métabolisme des éléments inorganiques telles que les maladies de Wilson, de Menkès et l'acéroléoplasminémie pour le cuivre, l'acrodermatite entéropathique pour le zinc.

Le cuivre compte parmi les oligo-éléments essentiels pour tous les organismes, des bactéries aux humains. Il est indispensable pour le développement normal et le fonctionnement du système nerveux central (SNC) et le foie est l'organe principal qui régule l'état de cuivre de l'organisme. Les ions cuivre subissent une chimie unique en raison de leur capacité à adopter des états redox distincts, soit oxydés Cu^{2+} , soit à l'état réduit Cu^{+} pouvant entraîner la production d'espèces d'oxygène hautement réactives, considérés comme des facteurs majeurs du développement de cancer, de maladies du système nerveux et du vieillissement.

Le zinc est un oligo-élément important qui intervient dans l'activité de près de 200 enzymes, dans l'expression des gènes et dans la stabilisation de structures nucléiques, protéiques et hormonales. C'est également un médiateur essentiel de la signalisation intracellulaire et intercellulaire. Deux familles de protéines de transporteur de zinc, les protéines de type Zrt et Irt (ZIP) et les transporteurs de Zn (ZnT), jouent un rôle indispensable dans les processus qui contrôlent l'homéostasie du zinc.

Le sélénium, oligo-élément essentiel, peut moduler un large éventail de processus biologiques clés, comme la réponse cellulaire au stress oxydatif, la signalisation redox, la différenciation cellulaire, la réponse immunitaire et le repliement des protéines. Les effets biochimiques et cellulaires du sélénium sont obtenus grâce aux activités des sélénoprotéines contenant de la sélénocystéine. Ce petit groupe pourtant essentiel comprend des oxydoréductases telles que les glutathion peroxydases (GPx) et les thiorédoxines réductases (TrxR), ainsi que les iodothyronine déiodinases (DIO) et la protéine de transport du sélénium plasmatique, la sélénoprotéine P (SePPI).

Il est donc important de faire le diagnostic d'une carence ou d'une exposition excessive et de réaliser des dosages biométriologiques. La détermination des éléments inorganiques fait généralement appel à des méthodes dédiées comme la spectrométrie d'absorption atomique en flamme ou électrothermique, la spectrométrie d'émission atomique par plasma à couplage inductif et la spectrométrie de masse par plasma à couplage inductif en respectant des conditions préanalytiques et analytiques contrôlées.

Validation d'une méthode de dosage en LC-MS/MS permettant la détermination du ratio 25-hydroxyvitamine D3 / 24,25-dihydroxyvitamine D3

Marie Nowoczyn¹, Clémentine Gondolf¹, Bénédicte Langlois¹, Hugo Langris¹, Stéphane Allouche¹, Arnaud Molin²

1. Laboratoire de Biochimie, CHU Caen, Caen, FRANCE

2. Laboratoire de Génétique, CHU Caen, Caen, FRANCE

INTRODUCTION

L'hypersensibilité à la vitamine D est une cause sous-diagnostiquée d'hypercalcémie, pouvant être retrouvée à la fois chez l'enfant et l'adulte. Les patients présentent également une parathormone (PTH) basse, une élévation de la 1,25-dihydroxyvitamine D, une hypercalciurie et une néphrocalcinose. Chez 20% des patients est retrouvée une mutation inactivatrice du gène CYP24A1 codant pour la 24-hydroxylase, enzyme indispensable au catabolisme de la vitamine D (Schlingmann et al., 2011).

Le diagnostic repose à l'heure actuelle sur les analyses de biologie moléculaire mais celles-ci sont longues, coûteuses et d'interprétation parfois délicate. L'utilisation de métabolites de la vitamine D a récemment été proposée afin d'identifier les patients susceptibles de présenter un déficit en 24-hydroxylase. Parmi ceux-ci, la 24,25-dihydroxyvitamine D3 et son association avec la 25-hydroxyvitamine D3 pour le calcul du Vitamine D Hydroxymetabolite Ratio (VHR) est particulièrement intéressante (Kaufmann et al., 2014).

MATÉRIEL ET MÉTHODES

Nous avons mis en place au laboratoire du CHU de Caen une méthode de dosage de la 25-hydroxyvitamine D3 et de la 24,25-dihydroxyvitamine D3 par chromatographie liquide haute pression couplée à la spectrométrie de masse en tandem. Le pré-traitement des échantillons consiste en une précipitation des protéines, une extraction sur colonnes Isolute® et une dérivation au 4-phenyl-1,2,4-triazole-3,5-dione (PTAD).

La validation de la méthode a été réalisée selon les exigences de la norme ISO 15 189 et le référentiel SH GTA 04.

RÉSULTATS

Notre technique permet la quantification de la 25-hydroxyvitamine D3 et de la 24,25-dihydroxyvitamine D3 sériques au décours d'une analyse de 5 minutes ; elle présente une très bonne spécificité analytique et une absence de contamination inter-échantillon. Les performances en termes de répétabilité et de fidélité intermédiaire sont conformes avec des coefficients de variation inférieurs à 10%. L'exactitude a été évaluée à l'aide des échantillons du programme DEQAS (Vitamin D External Quality Assessment Scheme) ; les résultats sont très satisfaisants, nous n'avons obtenu aucun Z-score supérieur à 3.

17H00 - SESSION - « ÉLÉMENTS TRACES » PARTIE II

Hyperméthioninémie avec atteinte hépatique : penser au déficit en adénosine kinase !

Pierre-Hadrien Becker¹, Alice Thebaut², Zeynep Demir², Apolline Imbard³, Caroline Sevin⁴, Yael Mozer⁵, Catherine Guettier⁶, Patrice Thérond¹, Abdelhamid Slama¹, Emmanuel Gonzales², Pauline Gaignard¹

1. Biochimie, CHU Bicêtre- APHP, Kremlin-Bicêtre, FRANCE

2. Hépatologie pédiatrique, CHU Bicêtre- APHP, Kremlin-Bicêtre, FRANCE

3. Biochimie, CHU Robert Debré-APHP, Paris, FRANCE

4. Neurologie pédiatrique, CHU Bicêtre- APHP, Kremlin-Bicêtre, FRANCE

5. Sackler Faculty of Medicine, Tel Aviv University, Tel Aviv, ISRAEL

6. Anatomie et cytologie pathologiques, CHU Bicêtre- APHP, Kremlin-Bicêtre, FRANCE

Le déficit en adénosine kinase (ADK) a été décrit en 2011 chez des patients présentant un retard de développement et une hypotonie, associés à une atteinte hépatique et une hyperméthioninémie dans les premiers mois de vie. Ce déficit entraîne une accumulation d'adénosine et un déséquilibre du cycle de la méthionine avec augmentation de S-adénosyl-homocystéine, de S-adénosyl-méthionine et de méthionine.

Nous rapportons trois nouveaux cas de patients déficitaires en ADK, avec une expression clinique initiale principalement hépatique. La patiente P1 a présenté une cardiopathie anténatale et, dès la naissance, une cholestase ictérique sans insuffisance hépatique (bilirubine totale 318 QM, ALAT 6N, ASAT 4N), des hypoglycémies, une hyperlactatémie (3,4 mM) et une hyperméthioninémie (242 QM, N<40 QM). Elle a ensuite présenté un retard de développement et de myélinisation. Elle est décédée à 8 mois d'insuffisance hépatique terminale. Son frère (P2), né deux ans plus tard, a développé un phénotype similaire (avec atteinte hépatique moins sévère). P3 a présenté une cholestase néonatale avec insuffisance hépatique (ASAT 20N, ALAT 10N, FV 21%), des hypoglycémies et une hypotonie. A un mois, sa biologie hépatique s'est normalisée, mais pas la méthioninémie (108 QM) ni la lactatémie (4.5 mM). A 29 mois, la méthioninémie est normale sous régime, mais persistent une hypotonie axiale, un retard de développement et une atrophie cérébelleuse. L'étude histologique hépatique pour P1 et P3 montrait une cholestase, une ductopénie et une stéatose microvésiculaire. Des nouvelles mutations homozygotes dans le gène ADK ont été trouvées par exome chez P2, puis chez sa sœur P1 (c.829C>T, p.Arg277X) et par séquençage chez P3 (c.519G>A, p.Trp173X). L'analyse parentale a confirmé la ségrégation allélique.

Initialement, une cytopathie mitochondriale a été suspectée pour P1 et P3. L'exploration de la chaîne respiratoire sur biopsie hépatique a montré une diminution des activités des complexes I et II (P1) et I, II et IV (P3). Ces déficits peuvent être secondaires à l'atteinte hépatique ou dus à un effet direct de l'excès de méthionine altérant la chaîne respiratoire par stress oxydatif, comme démontré in vitro.

POSTER SÉLECTIONNÉ

Présentation d'une cohorte de patients atteints de glycogénose et suivis en rétrocession

Emilie Figueiredo¹, Nadia Meddour¹, Nicolas Brassier¹, Franck Huet¹

1. Approvisionnement et Distribution, Agence Générale des Equipements et des Produits de Santé APHP, Nanterre, FRANCE

INTRODUCTION

La glycogénose est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive ou liée à l'X due à un déficit enzymatique dans le métabolisme du glycogène. Ce déficit enzymatique empêche la transformation du glycogène en sucre et son assimilation. Ce terme «Glycogénose» regroupe un certain nombre de pathologies, elles-mêmes subdivisées en sous-types. L'incidence annuelle est d'environ 1 sur 100 000 naissances. Ce dysfonctionnement peut entraîner des hypoglycémies plus ou moins sévères à jeun, une surcharge en glycogène de certains organes et divers autres troubles variables en fonction du type de glycogénose et de la gravité de la pathologie. Le traitement est essentiellement fondé sur une prévention du jeûne par une prise en charge diététique.

MATÉRIELS ET MÉTHODE

Un bilan des données démographiques et des données thérapeutiques est présenté à travers ce travail pour les patients atteints d'une glycogénose et suivis en rétrocession au cours de l'année 2018. Une extraction des patients enregistrés pour une glycogénose est réalisée à partir de notre logiciel de rétrocession.

RÉSULTATS

La cohorte de l'année 2018 est constituée de 51 patients dont la moyenne d'âge est de 15 ans [7 mois ; 64 ans]. Seuls 31 % (n=16) des patients sont des adultes. Le ratio homme/femme est de de 1,4. Ces patients sont pris en charge à travers toute la France et suivis dans des centres hospitaliers de 11 villes différentes : Paris (n=19), Lyon (n=12), Toulouse (n=6), Lille (n=3), Angers (n=2), Clermont-Ferrand (n=2), Nancy (n=2), Strasbourg (n=2), Bordeaux (n=1), Marseille (n=1) et Nantes (n=1). Concernant la prise en charge thérapeutique des patients de la cohorte, on recense 71% (n=36) des patients avec une prescription d'amidon de maïs, 45% (n= 23) des patients ont des laits sans lactose et 25% (n=13) sont supplémentés en vitamines. Aussi, on constate que 24% (n=12) des patients ont de la maltodextrine, 4 % (n=2) ont des triglycérides à chaîne moyenne et 4% (n=2) ont une prescription de protéines orales.

DISCUSSION/CONCLUSION

Ces résultats présentent un biais car certains traitements de la glycogénose ne sont pas retranscrits dans le dossier patient et sont disponibles en ville, comme par exemple la maltodextrine. De plus, au vu de l'incidence, on observe que le nombre de patients de notre cohorte est faible. En effet, les glycogénoses, étant des pathologies à décompensation rapide, il est

POSTER SÉLECTIONNÉ

Maladie de Gaucher : premières données à l'inclusion de l'étude ELIPRO (ELIglustat Patient Reported Outcome)

Fabrice Camou¹, Francis Gaches², Bérengère Cador-Rousseau³, Angela Coutinho⁴, Nadia Belmatoug⁵, Marc G. Berger⁶

1. Réanimation médicale, GH Saint-André, Bordeaux, FRANCE

2. Médecine interne, Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse, FRANCE

3. Médecine interne, CHU Rennes, Rennes, FRANCE

4. Association «Vaincre les maladies lysosomales», Massy, FRANCE

5. Médecine interne, APHP Beaujon, Clichy, FRANCE

6. Hématologie biologique, CHU Estaing, Clermont-Ferrand, FRANCE

INTRODUCTION ET OBJECTIF

L'étude ELIPRO est une étude nationale observationnelle. Elle vise à obtenir les premières données d'utilisation en vie réelle d'éliglustat, traitement oral de première intention dans la maladie de Gaucher de type 1 (MG1), avec un focus particulier sur les mesures auto-rapportées par le patient (Patient Reported Outcome). L'objectif principal de l'étude est d'évaluer le niveau d'observance d'éliglustat après 6 3 1 mois de traitement chez des patients adultes atteints de MG1 traités par éliglustat à partir du lancement commercial. Nous présentons ici les premières données sur les caractéristiques à l'inclusion des patients et les conditions de prescription et d'utilisation du médicament.

MÉTHODE

Depuis décembre 2016, l'étude a été proposée à tout patient MG1 âgé 18 ans traité ou allant être traité par éliglustat (période d'inclusion de 27 mois). Les patients sont suivis pendant 12 mois après leur inclusion. Cette étude ne modifie pas le suivi habituel du patient : il n'y aura pas de visites fixées en dehors des visites prévues selon la pratique habituelle. Néanmoins, le médecin observateur collectera les données nécessaires à l'évaluation des critères de l'étude à l'inclusion, à 6 3 1 mois et à 12 3 1 mois. Entre 50 et 65 patients sont attendus dans l'étude.

RÉSULTATS

La population d'analyse est de 36 patients (56% d'hommes) inclus par 16 hôpitaux. Les âges médians à l'inclusion et au diagnostic sont de 46.5 ans (min - max : 22-71 ans) et 20.2 ans (min - max : 1-58 ans respectivement ; ces données sont comparables à celles de la population française de MG. La majorité des patients (91%) ont au moins un allèle N370S. Avant de débiter éliglustat, 85% des patients avaient reçu un traitement pour la MG1 pendant au moins 10 ans et 91% étaient sous enzymothérapie substitutive. Dix patients (28%) ont présenté un événement osseux sévère lié à la MG. La MG est principalement de sévérité légère (91%) et bien stabilisée lors des 12 derniers mois (89%) comme le montrent les examens cliniques et biologiques des

RÉUNION DE PRINTEMPS DE LA **SFEIM**

RÉUNION NATIONALE DU **CETL**

» REMERCIEMENTS

