



LUNDI 12 JUIN 2023 - CETL

09H15-09H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

09h30-09h45 Introduction
Anaïs Brassier (Présidente du CETL), Soumeiya Bekri, Yann Nadjar (Vice-présidents du CETL)

09h45-11h05 Session 1
 9h45 > 10h25 Thérapie génique dans la leucodystrophie métachromatique
 10h25 > 10h45 CETG : Registre National de la maladie de Gaucher
 10h45 > 11h05 CETPompe : Actualités thérapeutiques

11H05-11H30 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

11h30-12h00 Session 2
 11h30 > 12h00 Etat des lieux de la pose de perfusion de l'enzyme de substitution à domicile

12H00-12H30 SYMPOSIUM CHIESI

12H30-14H00 PAUSE DÉJEUNER & VISITE DES STANDS

14h00-15h45 Session 3
 14h00 > 14h15 Association Vaincre les Maladies Lysosomales, VML
 14h15 > 14h35 CETMPS-GP : MPS et anesthésie
 14h35 > 14h55 CETMPS-GP : Point sur les nouveaux essais
 14h55 > 15h10 Association des Patients de la Maladie de Fabry, APMF
 15h10 > 15h30 CETF : Résultats omiques dans la maladie de Fabry
 15h30 > 15h45 CETF : Avancées thérapeutiques de la maladie de Fabry

15H45-16H00 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

16h00-17h20 Session 4
 16h00 > 16h20 CET Lipidoses Viscérales : Point sur l'accès précoce par Olipudase alfa en France
 16h20 > 16h40 CET Lipidoses Viscérales : Thérapie génique chez la souris avec déficit en LAL
 16h40 > 17h00 CET Neurolipidoses viscérales : intérêts du dosage du GM2 plasmatique dans les gangliosidoses GM2
 17h00 > 17h20 CET Neurolipidoses viscérales : Expérience française des patients CLN2 traités par enzymothérapie intracérébroventriculaire.

17h20-17h30 Conclusion
Anaïs Brassier (Présidente du CETL), Soumeiya Bekri, Yann Nadjar (Vice-présidents du CETL)

17H30 FIN DE LA RÉUNION



MARDI 13 JUIN 2023 - SFEIM

08H30-09H00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

09h00-09h15 Introduction

Roselyne Garnotel, Ségolène Toquet

09h15-09h45 Communications orales sélectionnées

9h15 > 9h23

Communication 1

9h23 > 9h31

Communication 2

9h31 > 9h39

Communication 3

9h39 > 9h45

Communication 4

09h45-10h45 Anomalies de transport des acides aminés

9h45 > 10h05

Biochimie : présentation biochimique

10h05 > 10h25

Clinique : un exemple d'anomalie de transport des acides aminés : LPI

10h25 > 10h45

Discussion commune

10H45-11H15 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

11h15-12h00

Classification simplifiée des MHM basée sur une approche physiopathologique.**Où en sommes nous ? Où va-t-on ?***Jean-Marie Saudubray*

12H00-13H00 SYMPOSIUM ORCHARD THERAPEUTICS

13H00-14H00 PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS

14h00-15h30 Ateliers

Atelier 1 : Explorations et réadaptation à l'effort dans les pathologies musculaires. Ce qui est fait en MPR ?

Atelier 2 : Limitation des soins dans les MHM et éthique

Atelier 3 : La triheptanoïne : mode d'emploi

Atelier 4 : Etat des lieux des dépistages

15H30-16H00 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

16h00-16h45 Mémoires de DIU sélectionnés pour la SFEIM

16h45-17h30 Assemblée générale de la SFEIM (avec actualités G2M et appel à collaboration)



MERCREDI 14 JUIN 2023 - SFEIM

08H00-08H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

08h30-09h30 Compte rendu des ateliers

8h30 > 8h45 Atelier 1 : Compte rendu
 8h45 > 9h00 Atelier 2 : Compte rendu
 9h00 > 9h15 Atelier 3 : Compte rendu
 9h15 > 9h30 Atelier 4 : Compte rendu

09h30-10h45 Place des lipides dans le trafic intracellulaire

9h30 > 9h45 Voies métaboliques des lipides membranaires cérébraux.
 9h45 > 10h00 Les maladies métaboliques du trafic intracellulaire : présentations neurologiques pédiatriques.
 10h00 > 10h15 Et présentations adultes.
 10h15 > 10h45 Discussion commune

10H45-11H15 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

11h15-12h00 Les bulles de Champagne enchantées par la recherche

12H00-12H30 SYMPOSIUM PTC THERAPEUTICS

13H00-14H00 PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS

14h00-14h15 Compte rendu du groupe des diététiciennes de la SFEIM

14h15-14h30 Compte rendu du groupe des psychologues de la SFEIM

14h30-15h10 Place des ETP et quels programmes sont en cours : « état des lieux des programmes d'éducation thérapeutique en France »

15h10- 15h40 Réseau Européen de recherche clinique pédiatrique PedStart (C4C)

15h40- 16h00 Remise des prix de la SFEIM et synthèse des 2 journées

16H00 FIN DE LA RÉUNION