



## LUNDI 12 JUIN 2023 - CETL

09H15-09H30

ACCUEIL DES PARTICIPANTS

09h30-09h45

**Introduction***Anaïs Brassier (Présidente du CETL), Soumeya Bekri, Yann Nadjar (Vice-présidents du CETL)*

09h45-11h10

**Session 1****Modération : Anne-Sophie Guemann (Lille), Yann Nadjar (Paris)**

9h45 &gt; 10h15

Thérapie génique dans la leucodystrophie métachromatique. *Caroline Sevin, Kremlin Bicêtre*

10h15 &gt; 10h35

CET Gaucher : Registre National de la maladie de Gaucher. *Nadia Belmatoug, Clichy*

10h35 &gt; 10h55

CET Pompe : Traitement de la maladie de Pompe par avalglucosidase alfa (Nexviadyme) : des essais thérapeutiques vers l'accès précoce, et les études en « vraie vie ». *Pascal Lafôret, Paris*

10h55 &gt; 11h10

Discussion commune.

11H10-11H30

PAUSE-CAFÉ &amp; VISITE DES STANDS

11h30-12h40

**Session 2****Modération : Yann Nadjar (Paris), Samia Pichard (Paris)**

11h30 &gt; 11h50

Etat des lieux de la pose de perfusion de l'enzyme de substitution à domicile. *Bérengère Cador-Rousseau et Nathalie Le Damany, Rennes*

11h50 &gt; 12h10

Programme d'éducation thérapeutique destiné aux personnes atteintes de maladies lysosomales traitées par

enzymothérapie. *Anne-Sophie Guemann, Lille*

12h10 &gt; 12h25

Association Vaincre les Maladies Lysosomales, VML

Présentation de l'annuaire des professionnels à destination des adhérents. *Delphine Genevaz, Massy*

12h25 &gt; 12h40

Discussion commune.

12H40-13H10

**SYMPOSIUM CHIESI (organisé par la SFEIM)****Du diagnostic précoce à l'éducation thérapeutique dans la maladie de Fabry***Hélène Maillard & Olivier Lidove*

13H10-14H00

PAUSE DÉJEUNER &amp; VISITE DES STANDS

14h00-15h45

**Session 3****Modération : François Feillet (Nancy), Wladimir Mauhin (Paris)**

14h00 &gt; 14h20

CETMucopolysaccharidoses et Glycoprotéinoses - MPS et anesthésie. *Anaïs Brassier, Paris*

14h20 &gt; 14h35

Cohorte RaDiCo-MPS et actualités sur les nouveaux essais. *Bénédicte Heron, Paris*

14h35 &gt; 14h50

Association des Patients de la Maladie de Fabry, APMF

Le livret de suivi du patient dans la maladie de Fabry. *Najya Bedreddine, Perrigny-lès-Dijon*

14h50 &gt; 15h10

CETF - Résultats « omiques » dans la maladie de Fabry. *Soumeya Bekri, Rouen*

15h10 &gt; 15h30

Avancées thérapeutiques de la maladie de Fabry. *Didier Lacombe, Bordeaux*

15h30 &gt; 15h45

Discussion commune.

15H45-16H00

PAUSE-CAFÉ &amp; VISITE DES STANDS

16h00-17h35

**Session 4****Modération : Nadia Belmatoug (Clichy), Bénédicte Heron (Paris)**

16h00 &gt; 16h20

CET Lipidoses Viscérales

Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD) : Accès précoce par Olipudase alfa en France. *Olivier Lidove, Paris*

16h20 &gt; 16h40

Thérapie génique chez la souris avec déficit en LAL. *Marine Laurent, Généthon, Evry*

16h40 &gt; 17h00

CET Neurolipidoses lysosomales

Intérêts du dosage du GM2 plasmatique dans les gangliosidoses GM2. *Foudil Lamari, Paris*

17h00 &gt; 17h20

Expérience française des patients CLN2 traités par enzymothérapie intra-cérébroventriculaire. *Brigitte Chabrol, Marseille*

17h20 &gt; 17h35

Discussion commune.

17h35-17h45

**Conclusion***Anaïs Brassier (Présidente du CETL), Soumeya Bekri, Yann Nadjar (Vice-présidents du CETL)*

17H45

FIN DE LA RÉUNION

**13h00-17h00  
GROUPE DE TRAVAIL  
DES DIÉTÉTICIENS  
DE LA SFEIM**

- Aliments Vegan et MHMAA
- Fonctionnement des ordonnances pour les produits hypoprotidiques, en rétrocession hospitalière
- Cotation Bamara



## MARDI 13 JUIN 2023 - SFEIM

## 08H30-09H00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

## 09h00-09h15

**Introduction**

Pr Nanou PHAM, Doyen de l'UFR de Médecine, Dr Roselyne Garnotel et Dr Ségolène Toquet

• • Modération : **Emmanuelle Guillard, Reims, François Labarthe, Tours**

## 09h15-09h45

**Communications orales sélectionnées (5 min. + 3 min. de questions)**

9h15 > 9h23

Panorama génétique, clinique et biologique de la maladie de Niemann-Pick type C en France : synthèse de 230 familles. *Cécile Pagan, Lyon*

9h23 > 9h31

Validation prospective et multicentrique d'un simple test sanguin pour le diagnostic du syndrome de déficit en Glut1. *Fanny Mochel, Paris*

9h31 > 9h39

Décompensation d'un déficit en  $\beta$ -ketothiolase provoqué par une acidose D-lactique liée à l'ingestion de liquide d'e-cigarette – Importance du dialogue clinico-biologique.

*Charles Lefevre, Rennes*

9h39 > 9h45

Etude qualitative auprès des patients MPS I, II et VI adultes et aidants : Comprendre leur difficultés, besoins et attentes. *Nathalie Guffon, Lyon*

## 09h45-10h45

**Anomalies de transport des acides aminés**

9h45 > 10h05

Biochimie : voies biochimiques. *Jean-François Benoist, Paris*

10h05 > 10h25

Clinique : un exemple d'anomalie de transport des acides aminés : LPI. *Aude Servais, Paris*

10h25 > 10h45

Discussion commune.

## 10H45-11H15

## PAUSE-CAFÉ &amp; VISITE DES STANDS

• • Modération : **Nathalie Bednarek, Reims, Thierry Levade, Toulouse**

## 11h15-12h00

**Classification simplifiée des MHM basée sur une approche physiopathologique.**

**Où en sommes nous ? Où va-t-on ?**

*Jean-Marie Saudubray, Paris*

## 12H00-13H00

**SYMPOSIUM ORCHARD THERAPEUTICS****Leucodystrophie métachromatique : enjeux et perspectives**

Les enjeux du diagnostic de la LDM et de la prise en charge des patients et de leur famille.

*Caroline SEVIN*

Les perspectives du dépistage néonatal en France et en Europe. *David CHEILLAN*

Discussion commune

## 13H00-14H00

## PAUSE REPAS &amp; VISITE DES STANDS

## 14h00-15h30

**Ateliers**

Atelier 1 : Explorations et réadaptation à l'effort dans les pathologies musculaires. Ce qui est fait en MPR ? *Pascal Laforêt, Paris, Ségolène Toquet, Reims, Amandine Rapin, Reims*

Atelier 2 : Limitation des soins dans les MHM et éthique. *Robin Cremer, Lille, Marie-Cécile Nassogne, Bruxelles*

Atelier 3 : La triheptanoïne : mode d'emploi. *Fanny Mochel, Paris, François Labarthe, Tours, Anne-Frédérique Dessein, Lille, Annick Perrier, Lyon*

Atelier 4 : Etat des lieux de l'extension du dépistage néonatal. *Diane Dufour, Tours, Jean-Baptiste Arnoux, Paris, Bénédicte Samba, Paris, Murielle Assoun, Paris*

## 15H30-16H00

## PAUSE-CAFÉ &amp; VISITE DES STANDS

• • Modération : **Frédérique Sabourdy, Toulouse, Eric Bertin, Reims**

## 16h00-16h45

**Mémoires de DIU sélectionnés pour la SFEIM (10 min. + 5 min. de discussion)**

16h00 > 16h15

Arginase 1 Deficiency. Clinical and genetic features of a new cluster in the Comorian Islands. *Aurélié De Bruyne Mayotte*

16h15 > 16h30

Une thérapie innovante dans une pathologie rare : Thérapie génique dans le déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques. *Marie-Céline François-Heude, Montpellier*

16h30 > 16h45

Dépistage néonatal du déficit primaire en carnitine : Etapes préliminaires de mise au point d'un test fonctionnel d'incorporation de carnitine. *Charles Lefevre, Rennes*

## 16h45-17h45

**Assemblée générale de la SFEIM** (avec actualités G2M et appel à collaboration)

## 09h00-17h00

**GROUPE DE TRAVAIL  
DES PSYCHOLOGUES ET  
NEUROPSYCHOLOGUES  
DE LA SFEIM**

- Que sait-on des nouvelles pathologies dépistées en néonatal ?
- Fonctions exécutives dans l'hyperphénylalaninémie modérée permanente
- Quand la maladie de l'enfant permet l'accès à la dynamique conjugale et familiale
- Vie du réseau, projets divers, organisation du congrès 2024

## 14h00-18h00

**GROUPE DE TRAVAIL  
DES DIÉTÉTICIENS  
DE LA SFEIM**

- Ateliers 3 et 4 et réunion de concertation



## MERCREDI 14 JUIN 2023 - SFEIM

## 08H00-08H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

• • Modération : *Camille Wicker, Strasbourg, Stéphane Jaisson, Reims*

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. *Foudil Lamari, Paris*  
9h45 > 10h00 Les maladies métaboliques du trafic intracellulaire : présentations neurologiques pédiatriques.  
*Angeles Garcia Cazorla, Barcelone*  
10h00 > 10h15 Spécificités des présentations adultes. *Fanny Mochel, Paris*  
10h15 > 10h45 Discussion commune.

## 10H45-11H15 PAUSE-CAFÉ &amp; VISITE DES STANDS

• • Modération : *Roselyne Garnotel, Reims, François Boyer, Reims*

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

*Gérard Liger-Belair, Reims*

12H00-12H30 **SYMPOSIUM PTC THERAPEUTICS**

**Déficit en AADC : de l'hétérogénéité clinique aux traitements**

## 12H30-14H00 PAUSE REPAS &amp; VISITE DES STANDS

• • Modération : *Amélie Servettaz, Reims, Manuel Schiff, Paris*

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 »** *Laurent François, Paris, Aude Pion, Paris*15h10- 15h40 **Réseau Européen de recherche clinique pédiatrique PedStart (C4C).** *Régis Hankard, Tours*15h40- 16h00 **Remise des prix de la SFEIM et synthèse des 2 journées**16H00 **FIN DE LA RÉUNION**