

SOCIÉTÉ FRANÇAISE
POUR L'ÉTUDE DES ERREURS
INNÉES DU MÉTABOLISME

**SFEIM
2024.**

10. 11. 12 JUIN

**SAINT-MALO
RENNES**

COMITÉ SCIENTIFIQUE
Dr Léna DAMAJ
Dr Caroline MOREAU
Pr Claude BENDAVID



Renseignements & inscription : www.reunionsfeim.com

SFEIM 2024.

10. 11. 12 JUIN

SAINT-MALO | RENNES

PRÉPROGRAMME SFEIM



Chers collègues et chers amis de la SFEIM,

Degemer mat e Breizh !!!

C'est avec grand plaisir que nous vous invitons à la réunion de printemps de la SFEIM qui se tiendra du **10 au 12 juin 2024 à Saint Malo**.

Ce séminaire débutera par la journée recherche de la filière G2M et sera suivi de deux journées d'information et de discussion. Dans les principales thématiques abordées au cours de ce colloque, nous avons choisi d'échanger ensemble autour des maladies héréditaires du métabolisme du fer et des métaux, sur les aspects physiopathologique, diagnostique et thérapeutique. Il s'agit d'une thématique importante de la recherche et de la clinique rennaises, en lien avec le centre de référence des hémochromatoses du CHU de Rennes. Nous vous proposons également d'ouvrir le débat sur la place du génome néonatal dans le diagnostic ainsi que dans le dépistage des maladies héréditaires du métabolisme, sujet d'actualité et de réflexion ! Comme à l'accoutumée, quatre ateliers pluri disciplinaires vous seront proposés afin de croiser les regards et d'échanger sur le soin, l'accompagnement, la thérapeutique et les perspectives !

Ville forteresse se targuant de n'avoir jamais été conquise, Saint Malo, la cité corsaire, saura accueillir dignement les passionnés de métabolisme que nous sommes et nous permettra également de profiter pleinement de moments d'échanges conviviaux.

Surtout, n'oubliez pas vos lunettes de soleil, car en Bretagne, il fait beau plusieurs fois par jour !

Kenavo!

Claude Bendavid
Léna Damaj
Caroline Moreau



Lundi 10.06.2024
Journée Filière G2M

PROGRAMME PAGES 4 à 5



Mardi 11/06/2024
Mercredi 12/06/2024
Réunion de la SFEIM

PROGRAMME PAGES 6 à 9



Lundi 10.06.2024 -> de 13h à 18h
& **Mardi 11.06.2024** -> de 9h à 13h

GROUPE DE TRAVAIL DIÉTÉTICIENS SFEIM

*Animation et coordination : Aline Dernis, Lille
& Joëlle Wenz, Paris*



Mardi 11.06.2024 -> de 9h à 13h

GROUPE DES PSYCHOLOGUES

9h00-10h15
Enjeux éthiques soulevés par l'extension du dépistage néonatal.
Céline Bensimon, Paris

10h15-10h30 : Pause

10h30-11h45
Fonctionnement exécutif des enfants atteints d'HMP et de PCU.
Laetitia Paermentier, Marseille

11h45-13h00
Compliance au traitement à l'adolescence.
Jennifer Wild Papuchon, Tours et Louise De Veyrac, Paris



12H30-13H15	ACCUEIL DES PARTICIPANTS BUFFET DEJEUNATOIRE
13H15-13H30	OUVERTURE DE LA JOURNÉE <i>Pascale de Lonlay (coordinatrice de la filière G2m) et modérateurs</i>
13H30 -14H00	ANR 2023 « AAP GÉNÉRIQUE 2023, CE13 - BIOLOGIE » : PROJETS ACCEPTÉS, PORTÉS PAR UN MEMBRE G2M Projet GETSAND - Thérapie génique dans le modèle canin Sanfilippo B ; <i>Jérôme Ausseil, Toulouse</i> Projet PLEXFOLD - Etude du déficit profond en folate intracérébral comme modèle clinique pour l'identification d'une signature IRM et biochimique (LCR) d'une dysfonction des Plexus Choroïdes ; <i>Yann Nadjar, Paris</i>
14H00-14H15	ISTEM - INSTITUT DES CELLULES SOUCHES POUR LE TRAITEMENT ET L'ÉTUDE DES MALADIES MONOGÉNIQUES Identification d'un candidat-médicament dans la maladie de Lesch-Nyhan Pharmacologie des dystrophies musculaires (cellules musculaires) et projet de développement de cellules hépatiques dans la GSDIII
14H15-14H30	TRAITEMENT DE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1 PAR ARNM (LUMASIRAN ET NEDOSIRAN) <i>Myriam Dao, Paris</i>
14H30-14H45	N. (COMMUNICATION ORALE N°1 - APPEL À COMMUNICATIONS G2M)
14H45-15H15	ÉTAT DES LIEUX DES TRAITEMENTS INNOVANTS DANS LES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME <i>Manuel Schiff et Antoine Gardin, Paris</i>

15H15-15H45	PAUSE ET VISITE DES STANDS
15H45-16H00	N. (COMMUNICATION ORALE N°2 - APPEL À COMMUNICATIONS G2M)
16H00-16H15	TRAITEMENT DU DÉFICIT EN ADSL PAR ALLOPURINOL (PHRC) <i>Equipe Pascale de Lonlay, Paris</i>
16H15-16H45	TRAITEMENTS INNOVANTS DE MALADIES MITOCHONDRIALES RARES (À CONFIRMER)
16H45-17H15	URC-ECONOMIE DE LA SANTÉ : FINANCEMENT ET SOUTENABILITÉ DES TRAITEMENTS INNOVANTS, IMPLICATION DES NON MÉDECINS DANS LA RECHERCHE ET EXEMPLES D'AIDE AUX DEMANDEURS ACADÉMIQUES <i>Isabelle Durand-Zaleski, Créteil</i>
17H15-17H30	IMPLICATION DE LA PI3KINASE DE CLASSE 3 DANS LA RÉPONSE AU DOMMAGE MEMBRANAIRE LYSOSOMAL EN PHYSIOLOGIE ET DANS LES MALADIES DE SURCHARGE LYSOSOMALE <i>Edouard le Guillou, Paris</i>
17H30-17H45	ÉTAT DES LIEUX DES TRAITEMENTS PAR ENZYMOTHÉRAPIE CHIMÉRIQUE DANS LES MUCOPOLYSACCHARIDOSES <i>Bénédicte Héron, Paris</i>
17H45-18H00	CLÔTURE DE LA JOURNÉE <i>Pascale de Lonlay et modérateurs</i>

SFEIM 2024.

10. 11. 12 JUIN

SAINT-MALO | RENNES

PRÉPROGRAMME SFEIM



Mardi 11 juin 2024

08H30-09H00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET VISITE DES STANDS

09H00-09H10 MOT D'ACCUEIL DE L'ÉQUIPE DE RENNES

09H10-10H50 ANOMALIES MÉTABOLISME FER/CUIVRE - PARTIE 1

Modération : *Martine Ropert, Rennes et Manuel Schiff, Paris*
 Introduction générale. *Katell Peoc'h, Paris*
 Métaux et maladies du foie. *Edouard Bardou-Jacquet, Rennes*
 Discussion commune.
 Surcharges intracérébrales en fer chez l'enfant. *Agathe Roubertie, Montpellier*
 Surcharges intracérébrales en fer chez l'adulte. *Chloé Angelini, Bordeaux*
 Discussion commune.

10H50-11H30 PAUSE ET VISITE DES STANDS

11H30-12H00 ANOMALIES MÉTABOLISME FER/CUIVRE - PARTIE 2

Modération : *Martine Ropert, Rennes et Manuel Schiff, Paris*
 Approches thérapeutiques dans la maladie de Menkes.
François Feillet, Vandoeuvre les Nancy
 Discussion commune.

12H00-12H30 COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES

Modération : *Magalie Barth, Angers et Claude Bendavid, Rennes*
 Communication orale 1. *Intervenant à venir*
 Communication orale 2. *Intervenant à venir*
 Communication orale 3. *Intervenant à venir*
 Communication orale 4. *Intervenant à venir*

12H30-13H00 SYMPOSIUM INDUSTRIEL

13H00-14H00 PAUSE DÉJEUNATOIRE ET VISITE DES STANDS

14H00-15H30

14h00-15h30

ATELIERS (4 ATELIERS EN PARALLÈLE)

Atelier 1 - Prise en charge post transplantation hépatique des patients porteurs d'une acidurie organique (observations des CRMR transplantés).
Ophélie Moiteaux, Rennes, Bénédicte Samba, Paris (diététiciennes), Anais Brassier, Paris et Clothilde Marbach, Toulouse (cliniciennes)

14h00-15h30

Atelier 2 - Place des corps cétoniques : quelles indications, quelles posologies ?
 Quel suivi ? *Claude Bendavid, Rennes (biochimiste), François Labarthe, Tours (clinicien) et Jean-Meidi Alili, Paris (pharmacien)*

14h00-15h30

Atelier 3 - Dépistage présymptomatique des pathologies neurodégénératives/leucodystrophies, quels impacts pour la famille ? *Léna Damaj, Rennes, Caroline Sevin, Paris, Didier Lacombe, Bordeaux (cliniciens), Manon Robert, Paris (psychologue) et Elodie Schaerer, Paris (conseillère en génétique)*

14h00-15h30

Atelier 4 - Place des outils de génétique (exome/génome) dans le diagnostic des MHM en période néonatale. *Apolline Imbard, Paris (biochimiste) et Sébastien Mur, Lille (néonatalogiste) et Paul Rollier, Rennes (généticien)*

15H30-16H00

PAUSE ET VISITE DES STANDS

16H00-16H20

MÉMOIRES DE DIU SÉLECTIONNÉS POUR LA SFEIM

Modération : *Karine Mention, Lille et François Maillot, Tours*
 Histoire naturelle de l'Amyotrophie Spinale avec Épilepsie Myoclonique Progressive : Description de nouveaux cas et revue de la littérature.
Silvestre Cuinat, Nantes

16h10-16h20

Histoire naturelle de la maladie chez les patients ayant une leucodystrophie métagénomique à début à l'âge adulte : une étude rétrospective.
Mariza Makrigianni, Paris

16H20-16H50

HISTOIRE DES MHM EN FRANCE ET EN EUROPE

Jean-Marie Saudubray, Paris

16H50-17H30

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA SFEIM (AVEC ACTUALITÉS G2M ET APPEL À COLLABORATION)

SFEIM 2024.

10. 11. 12 JUIN

SAINT-MALO | RENNES

PRÉPROGRAMME SFEIM



Mercredi 12 juin 2024

08H00-08H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET VISITE DES STANDS

08H30-09H30 COMPTE RENDU DES ATELIERS

Modération : Cécile Acquaviva, Lyon et Marine Tardieu, Tours

- 08h30-08h45 Compte rendu de l'atelier 1 - prise en charge post transplantation hépatique des patients porteurs d'une acidurie organique (observations des CRMR transplantateurs).
- 08h45-09h00 Compte rendu de l'atelier 2 - place des corps cétoniques : quelles indications, quelles posologies ? Quel suivi ?
- 09h00-09h15 Compte rendu de l'atelier 3 - Diagnostic présymptomatique des pathologies neurodégénératives/leucodystrophies, quels impacts pour la famille ?
- 09h15-09h30 Compte rendu de l'atelier 4 - Place des outils de génétique (exome/ génome) dans le diagnostic des MHM en période néonatale.

09H30-11H00 SÉQUENÇAGE DU GÉNOME, QUELLE PLACE POUR LE DÉPISTAGE NÉONATAL ?

Modération : Sylvie Odent, Rennes et David Cheillan, Lyon

- 09h30-10h00 Présentation du Projet PERIGENOMED. Christel Chauvin, Dijon
- 10h00-10h30 Quels enjeux éthiques et sociétaux ? Laurent Pasquier, Rennes
- 10h30-11h00 Discussion commune.

11H00-11H30 PAUSE ET VISITE DES STANDS

11H30-12H00 COMPTE RENDU DES GROUPES DE TRAVAIL

Modération : Zoé Giangrande, Rennes et Valérie Barbier, Paris

- 11h30-11h45 Compte rendu du groupe des diététiciennes de la SFEIM
- 11h45-12h00 Compte rendu du groupe des psychologues de la SFEIM

12H00-13H00

SYMPOSIUM ORCHARD

ALLIANCE EUROPÉENNE POUR LE DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA LEUCODYSTROPHIE MÉTACHROMATIQUE (LDM) : INITIATIVE ET PROGRÈS

Modération : Caroline Sevin, Paris

- 12H00-12H10 Introduction sur le « EU MLD NBS Alliance ». Caroline Sevin, Paris
- 12h10-12h30 Sulfatides sur tache de sang : un outil diagnostique performant pour le diagnostic et le suivi thérapeutique de la LDM. Magali Pettazoni, Lyon
- 12h30-12h50 Projet pilotes de DNN de la LDM en France, Lyso-NEO, ainsi qu'en Europe et aux USA. Soumeya Bekri, Rouen
- 12h50-13h00 Discussion commune.

13H00-14H00

PAUSE DÉJEUNATOIRE ET VISITE DES STANDS

14H00-14H50

NOUVEAUX CDG-NOUVEAUX TRAITEMENTS

Modération : Léna Damaj, Rennes et David Cheillan, Lyon

- 14h00-14h20 Aspects biochimiques et moléculaires. François Foulquier, Lille
- 14h20-14h40 Aspects cliniques et thérapeutiques. Pascale De Lonlay, Paris
- 14h40-14h50 Discussion commune.

14H50-15H15

REMISE DES PRIX DE LA SFEIM ET SYNTHÈSE DES 2 JOURNÉES