

SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE  
DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

# SFEIM

RÉUNION DE PRINTEMPS

27 & 28 JUIN 2022

FACULTÉ DE MÉDECINE

TOURS

COMITÉ SCIENTIFIQUE

Dr Isabelle Benz de Bretagne, Dr Adrien Bigot,  
Pr Héliène Blasco, Dr Diane Dufour,  
Pr Patrick Emond, Dr Violette Goetz,  
Pr François Labarthe, Pr François Maillot,  
Dr Marine Tardieu, Mme Charlotte Bazireau,  
Mme Clémence Bontemps, Mme Nathalie Tresselt

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

[www.reunionsfeim.com](http://www.reunionsfeim.com)

Bonjour et bienvenue,

Nous sommes très heureux de vous retrouver pour cette réunion de printemps de la SFEIM organisée à Tours les 27 et 28 juin 2022. Après deux ans de réunions virtuelles, ce congrès en présentiel nous promet des conférences scientifiques de qualité, mais également de nous retrouver pour échanger et partager des moments de convivialité. Nous sommes fiers que ces retrouvailles puissent avoir lieu à Tours, cité internationale de la gastronomie située sur les bords de la Loire et du Cher et à proximité de leurs châteaux, et terre épicurienne par excellence qui a su garder la tradition du bien manger promue par Rabelais (la soirée de gala sera à cette image... surprise !).

Le programme a été conçu pour être varié et avec des thématiques autour de la transition et de la prise en charge à l'âge adulte, des défis majeurs à relever pour nos équipes. La reprise de plusieurs ateliers menés en parallèle devrait favoriser de passionnantes discussions. Enfin, cette réunion est également l'occasion de fédérer les psychologues et neuropsychologues qui interviennent dans le domaine des maladies héréditaires du métabolisme en créant un sous-groupe de la SFEIM qui leur sera dédié, à l'image de celui des diététiciennes.

Bon congrès à tous,

Le comité scientifique tourangeau

- Programme Lundi 27 juin ..... de 3 à 4
- Programme Mardi 28 juin ..... de 5 à 6
- Journée des psychologues ..... 7
  
- Synopsis 27 juin ..... 8
- Synopsis 28 juin ..... 10

**LUNDI 27 JUIN 2022**

**08H30-09H00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS**

**09h00-09h15 Introduction**

*F. Labarthe, F. Maillot, H. Blasco, Tours*

• • **Modération : F. Maillot, Tours, F. Sabourdy, Toulouse**

**09h15-09h45 Communications orales sélectionnées**

4 communications orales de 5 min + 3 min de questions pour chacune.

**09h45-10h45 Grossesse et maladies héréditaires du métabolisme**

9h45 > 10h05

Que sait-on du devenir des enfants de mère phénylcétonurique ?

*F. Feillet, Nancy*

10h05 > 10h25

Grossesses et maladies héréditaires du métabolisme à régime (hors-PCU). *C. Douillard, Lille*

10h25 > 10h35

Grossesse et déficit LCHAD chez le fœtus.

*C. Moreau, Rennes*

10h35 > 10h45

Discussion commune

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

• • **Modération : I. Benz de Bretagne, Tours, Y. Nadjar, Paris**

**11h15-11h55 Actualités dans le traitement de la phénylcétonurie**

15 min + 5 min de discussion

11h15 > 11h35

Programme ETP PCU.

*M. Gorce, Toulouse*

11h35 > 11h55

Enzymothérapie dans la phénylcétonurie.

*F. Maillot, Tours*

**11h55-12h25 Mémoires de DIU sélectionnés**

10 min + 5 min de discussion

11h55 > 12h10

Déficit en cofacteur Molybdène : description d'un cas à révélation tardive et revue de la littérature. *A.C. Chauv, Lyon*

12h10 > 12h25

Colon hyperéchogène comme outil de dépistage de l'intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie : étude de cas.

*E. Guillard, Reims*

12H30-13H30 PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS

13H30-14H30 SYMPOSIUM ALEXION

**Le déficit en lipase acide lysosomale : un déficit enzymatique aux conséquences multisystémiques variables.**

Rappels sur la physiopathologie du LAL-D (de la génétique aux répercussions cliniques)  
*A. Brassier, Paris*

Prise en charge du LAL-D en France : place de l'enzymothérapie substitutive dans l'arsenal thérapeutique actuel *F. Feillet, Nancy*

Etude LysoNéo : Place du dépistage néonatal des maladies de surcharge lysosomale  
*S. Bekri, Rouen*

14h30-16h00 Ateliers | 4 ateliers menés en parallèle

Atelier 1 : Quelques pièges diagnostiques clinico-biologiques chez l'adulte. *K. Mazodier, Marseille, A. Imbard, Paris, A.F. Dessein, Lille, F. Sabourdy, Toulouse*

Atelier 2 : Réalisation pratique des régimes MHM pendant la grossesse (hors PCU).  
*S. Dubois, Paris, A. Bigot, N. Tressel, Tours*

Atelier 3 : Transition enfant – adulte dans les MHM. *Y. Nadjar, Paris, M. Tardieu, Tours*

Atelier 4 : Annonce diagnostique dans le dépistage néonatal systématique des MHM  
*F. Feillet, Nancy, J.B. Arnoux, Paris, C. Bensimon, Paris*

16H-16H30 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

• • Modération : *D. Dufour, Tours, M. Schiff, Paris*

16h30-16h45 Mémoires de DIU sélectionnés pour la SFEIM

Intérêts et limites du dosage de l'acide pipécolique plasmatique : à propos de 7 cas lillois. *K. Moretto-Riedweg, Lille*

16h45-17h30 Assemblée générale de la SFEIM

(avec actualités G2M et appel à collaboration)

08H00-08H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

• • Modération : *V. Goetz, Tours, J.F. Benoist, Paris*

08h30-09h30

8h30 > 8h45

8h45 > 9h00

9h00 > 9h15

9h15 > 9h30

**Compte rendu des ateliers**

Atelier 1 : Compte rendu

Atelier 2 : Compte rendu

Atelier 3 : Compte rendu

Atelier 4 : Compte rendu

09h30-10h30

9h30 > 9h50

9h50 > 10h10

10h10 > 10h30

**Actualités thérapeutiques**

15 min + 5 min de discussion

Médicaments contre-indiqués dans les maladies métaboliques : quelles réalités ?

*J.M. Ailli, Paris, F. Labarthe, Tours*

Place de la transplantation hépatique dans les glycogénoses. *P. Labrune, Clamart*

Nouveaux traitements dans les maladies héréditaires du métabolisme (hors maladies lysosomales). *M. Barth, Angers, M. Schiff, Paris*

10H30-11H00

PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

• • Modération : *F. Labarthe, Tours, T. Levade, Toulouse*

11h00-11h30

**Conférence recherche fondamentale : Rôles potentiels des cathepsines dans la physiopathologie des mucopolysaccharidoses.** *F. Lecaille, Tours*

11H30-12H00

SYMPOSIUM ORPHALAN

**La maladie de Wilson, une maladie rare, pas si rare.**

• • Modération : *F. Woimant, Paris*

Quelques points essentiels sur la maladie de Wilson et pourquoi il faut toujours y penser. *F. Woimant, Paris*

Intérêt du REC et du cuivre échangeable dans le diagnostic et le suivi de la maladie  
*N. Oussedik, Paris*

Actualités thérapeutiques dans la maladie de Wilson. *A. Poujois, Paris*

## 12H00-12H30 SYMPOSIUM ALFASIGMA

**Intérêt de la supplémentation en L-carnitine dans la prise en charge des maladies nouvellement dépistées.**

•• Orateur : F. Labarthe, Tours

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

•• Modération : H. Blasco, Tours, K. Mention, Lille

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

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

**14h30-15h10 Génétique des maladies héréditaires du métabolisme**

15 min + 5 min de discussion

14h30 > 14h50 Conseil génétique dans les mutations de l'ADN mitochondrial. J. Steffann, Paris

14h50 > 15h10 Retour d'expérience du séquençage du génome. C. Acquaviva, Lyon, J.F. Benoist, Paris

**15h10-15h40 Etat des lieux de la prise en charge des adultes atteints de maladie héréditaire du métabolisme en France et en Europe -> SFEIMA** 20 min + 10 min de discussion

F. Moche, Paris, F. Maillot, Tours, C. Douillard, Lille, C. Marelli, Montpellier

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

## 16H00 FIN DE LA RÉUNION

## 27 JUIN | JOURNÉE DES PSYCHOLOGUES

Programme pour la session Psychologues et Neuropsychologues impliquées dans la prise en charge des maladies héréditaires du métabolisme.

**09h-9h30 Tour de table, présentations**

**09h30-10h45 Impact psychologique de l'annonce d'une maladie héréditaire du métabolisme dans le cadre du dépistage néonatal.**

C. Bensimon, Paris

(30 min de présentation + 45 min d'échange autour de la clinique)

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

commune avec les autres professionnels sur place

**11h15-12h30 Fonctions exécutives dans l'hyperphenylalaninémie modérée permanente.** L. Parmentier-Gary, Marseille

(30 min de présentation + 15 min d'échange)

**+ Table ronde concernant la pratique du bilan psychométrique : uniformisation des choix d'outils** (30 min)

**12h30-13h30 PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS**

commune avec les autres professionnels sur place

**13h30-14h30 Table ronde autour de la pratique**

**14h30-16h00 Ateliers (4 ateliers en parallèle)**

commun avec les autres professionnels sur place, détail page 5

**16h00-17h30 Création du réseau national des psychologues et neuropsychologues : fonctionnement, organisation et projet à venir**

Un compte rendu de notre journée de travail et des projets du réseau sera fait à l'ensemble des participants le lendemain à 14h15

## 27 JUIN | JOURNÉE DES DIÉTÉTICIENNES

**09H00-16h45**

Groupe de travail des diététiciens de la SFEIM : Application pratique des régimes (PNDS & dépistage néonatal)

SALLE	AUDITORIUM	AMPHITHÉÂTRE B	AMPHITHÉÂTRE C
08H30 > 09H00	ACCUEIL & VISITE DES STANDS		
09H00 > 09H15	INTRODUCTION	JOURNÉE DES PSYCHOLOGUES	
09H15 > 09H45	COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES	IMPACT PSYCHOLOGIQUE DE L'ANNONCE D'UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE DU MÉTABOLISME NEONATAL	
09H45 > 10H45	GROSSESSE ET MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME		
10H45 > 11H15	PAUSE CAFÉ & VISITE DES STANDS		
11H15 > 11H55	ACTUALITÉS DANS LE TRAITEMENT DE LA PHÉNYLCÉTONURIE	JOURNÉE DES PSYCHOLOGUES	
11H55 > 12H30	MÉMOIRES DE DIU SÉLECTIONNÉS	FONCTIONS EXÉCUTIVES DANS L'HYPERTHYRÉALANÉMIE MODÉRÉE PERMANENTE	
12H30 > 13H30	PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS		
13H30 > 14H30	SYMPOSIUM ALEXION	JOURNÉE DES PSYCHOLOGUES TABLE RONDE	
14H30 > 16H00	*ATELIER 1 - QUELQUES PIÈGES DIAGNOSTIQUES CLINICO-BIOLOGIQUES CHEZ L'ADULTE	*ATELIER 2 - RÉALISATION PRATIQUE DES RÉGIMES MHM PENDANT LA GROSSESSE	*ATELIER 3 - TRANSITION ENFANT-ADULTE DANS LES MHM
16H00 > 16H30	PAUSE CAFÉ & VISITE DES STANDS		
16H30 > 16H45	MÉMOIRES DE DIU SÉLECTIONNÉS POUR LE SFEIM	JOURNÉE DES PSYCHOLOGUES	
16H45 > 17H30	ASSEMBLÉE GÉNÉRALE	CRÉATION DU RÉSEAU NATIONAL DES PSYCHOLOGUES ET NEUROPSYCHOLOGUES: FONCTIONNEMENT, ORGANISATION ET PROJET À VENIR	

DÈS 19H00 | DÎNER DE GALA | DÉPART NAVETTE GARE DE TOURS À 18H00

SALLE	AMPHITHÉÂTRE D	SALLE CONF. 2	HALL
08H30 > 09H00	ACCUEIL & VISITE DES STANDS		
09H00 > 09H15			
09H15 > 09H45	JOURNÉE DES DIÉTÉTIQUES		
09H45 > 10H45	JOURNÉE DES DIÉTÉTIQUES		
10H45 > 11H15			
11H15 > 11H55	JOURNÉE DES DIÉTÉTIQUES		
11H55 > 12H30	JOURNÉE DES DIÉTÉTIQUES		
12H30 > 13H30			
13H30 > 14H30	*ATELIER 4 - ANNONCE DIAGNOSTIQUE DANS LE DÉPISTAGE NEONATAL SYSTÉMATIQUE DES MHM	JOURNÉE DES DIÉTÉTIQUES	
14H30 > 16H00			
16H00 > 16H30			
16H30 > 16H45	JOURNÉE DES DIÉTÉTIQUES		
16H45 > 17H30	JOURNÉE DES DIÉTÉTIQUES		

DÈS 19H00 | DÎNER DE GALA | DÉPART NAVETTE GARE DE TOURS À 18H00

\* sous réserve de modifications de salles selon inscriptions

SALLE	AUDITORIUM	AMPHITHÉÂTRE B	AMPHITHÉÂTRE C
08H00 > 08H30	ACCUEIL & VISITE DES STANDS		
08H30 > 09H30	COMPTE RENDU DES ATELIERS		
09H30 > 10H30	ACTUALITÉS THÉRAPEUTIQUES		
10H30 > 11H00	PAUSE CAFÉ & VISITE DES STANDS		
11H00 > 11H30	CONFÉRENCE RECHERCHE FONDAMENTALE		
11H30 > 12H00	SYMPOSIUM ORPHALAN		
12H00 > 12H30	SYMPOSIUM ALPHASIGMA		
12H30 > 14H00	PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS		
14H00 > 14H15	COMPTE RENDU DU GROUPE DES DIÉTÉTIQUES		
14H15 > 14H30	COMPTE RENDU DU NOUVEAU GROUPE DES PSYCHOLOGUES		
14H30 > 15H10	GÉNÉTIQUE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME		
15H10 > 15H40	ETAT DES LIEUX DE LA PRISE EN CHARGE DES ADULTES ATTEINTS DE MALADIE HÉRÉDITAIRE DU MÉTABOLISME EN FRANCE ET EN EUROPE		
15H40 > 16H00	REMISE DES PRIX DE LA SFEIM & SYNTHÈSE DES 2 JOURNÉES		
16H00	FIN DE LA RÉUNION		

SALLE	AMPHITHÉÂTRE D	SALLE CONF. 2	HALL
08H00 > 08H30	ACCUEIL & VISITE DES STANDS		
08H30 > 09H30			ESPACE EXPOSANTS
09H30 > 10H30			
10H30 > 11H00	PAUSE CAFÉ & VISITE DES STANDS		
11H00 > 11H30			ESPACE EXPOSANTS
11H30 > 12H00			
12H00 > 12H30			
12H30 > 14H00	PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS		
14H00 > 14H15			ESPACE EXPOSANTS
14H15 > 14H30			
14H30 > 15H10			
15H10 > 15H40			
15H40 > 16H00			
16H00	FIN DE LA RÉUNION		

LES JOURNÉES DE LA SFEIM 2022 DE TOURS  
SONT ORGANISÉES AVEC LE SOUTIEN DE NOS PARTENAIRES

ALEXION

ALFASIGMA 

 Orphalan | Innovation  
for Orphan  
Diseases

NUTRICIA

Vitaflo<sup>™</sup>  
Enhancing Lives Together

TARANIS



sanofi

 Immedica  
pharma

  
Global Rare Diseases 

BOMARIN<sup>®</sup>

 Amicus  
Therapeutics<sup>®</sup>