

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



SFEIM 2024.

10. 11. 12 JUIN

SAINT-MALO | RENNES

PROGRAMME SFEIM / G2M



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 10 à 11



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

PROGRAMME PAGES 12 à 15



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

GRUPE DE TRAVAIL DIÉTÉTICIENS SFEIM
*Animation et coordination : Aline Dernis, Lille
& Joëlle Wenz, Paris*



Mardi 11.06.2024 -> de 9h à 13h

GRUPE 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

SYNOPSIS JOUR 1

Lundi 10 juin 2024

SALLES	SALLE DES PLÉNIÈRES	SALLE ANNEXE 1
12h15 > 13h00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET BUFFET DEJEUNATOIRE	
13h00 > 13h10	OUVERTURE DE LA JOURNÉE	GROUPE DE TRAVAIL DES DIÉTÉTIENS DE LA SFEIM
13h10 > 13h40	ANR 2023 « AAP GÉNÉRIQUE 2023, CE13 - BIOLOGIE »	
13h40 > 14h00	IDENTIFICATION DE NOUVEAUX BIOMARQUEURS...	
14h00 > 14h15	TRAITEMENT DE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1 PAR PARNI	
14h15 > 14h30	QUALITY OF LIFE AND DEPRESSION IN WILSON'S DISEASE	
14h30 > 14h45	ENJEUX DE LA CRÉATION D'UNE COHORTE INTERNATIONALE DE PATIENTS...	
14h45 > 15h00	LIEN ENTRE DÉVELOPPEMENT TUMORAL ET ABSENCE DE FIBROSE HÉPATIQUE...	
15h00 > 15h20	ÉTAT DES LIEUX DES TRAITEMENTS INNOVANTS...	
15h20 > 15h50	PAUSE CAFÉ ET VISITE DES STANDS	
15h50 > 16h05	LES VÉSICULES EXTRACELLULAIRES DÉRIVÉES DE CERVEAU	GROUPE DE TRAVAIL DES DIÉTÉTIENS DE LA SFEIM
16h05 > 16h20	MISE EN ÉVIDENCE DE LA FERROPTOSE DANS UN MODÈLE MURIN...	
16h20 > 16h35	TRAITEMENT DU DÉFICIT EN ADSL PAR ALLOPURINOL (PHRC)	
16h35 > 17h05	TRAITEMENTS INNOVANTS DE MALADIES MITOCHONDRIALES RARES	
17h05 > 17h25	URC-ECONOMIE DE LA SANTÉ...	
17h25 > 17h40	IMPLICATION DE LA PI3KINASE DE CLASSE 3...	
17h40 > 18h00	CLÔTURE DE LA JOURNÉE	

Journée de rencontre G2M

SALLES	SALLE ANNEXE 2	SALLE ANNEXE 3
12h15 > 13h00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET BUFFET DEJEUNATOIRE	
13h00 > 13h10	////	////
13h10 > 13h40	////	////
13h40 > 14h00	////	////
14h00 > 14h15	////	////
14h15 > 14h30	////	////
14h30 > 14h45	////	////
14h45 > 15h00	////	////
15h00 > 15h20	////	////
15h20 > 15h50	PAUSE CAFÉ ET VISITE DES STANDS	
15h50 > 16h05	////	////
16h05 > 16h20	////	////
16h20 > 16h35	////	////
16h35 > 17h05	////	////
17h05 > 17h25	////	////
17h25 > 17h40	////	////
17h40 > 18h00	////	////


SYNOPSIS JOUR 2

Mardi 11 juin 2024

SALLES	SALLE DES PLÉNIÈRES	SALLE ANNEXE 1
08h30 > 09h00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET VISITE DES STANDS	
09h00 > 09h10	MOT D'ACCUEIL DE L'ÉQUIPE DE RENNES	GROUPE DE TRAVAIL DES DIÉTÉTIENS DE LA SFEIM
09h10 > 10h50	ANOMALIES MÉTABOLISME FER/CUIVRE PARTIE 1	
10h50 > 11h30	PAUSE CAFÉ ET VISITE DES STANDS	
11h30 > 12h00	ANOMALIES MÉTABOLISME FER/CUIVRE PARTIE 2	GROUPE DE TRAVAIL DES DIÉTÉTIENS DE LA SFEIM
12h00 > 12h50	COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES	
12h50 > 14h00	PAUSE DÉJEUNATOIRE ET VISITE DES STANDS	
13h15 > 14h00	TÉMOIGNAGE D'UN PATIENT ET DE SA FAMILLE - DÉFICIT EN OTC	////////////////////
14h00 > 15h30	ATELIER 4	ATELIER 1
15h30 > 16h00	PAUSE CAFÉ ET VISITE DES STANDS	
16h00 > 16h20	MÉMOIRES DE DIU SÉLECTIONNÉS POUR LA SFEIM	////////////////////
16h20 > 16h50	HISTOIRE DES MHM EN FRANCE ET EN EUROPE	////////////////////
16h50 > 17h30	ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA SFEIM (AVEC ACTUALITÉS G2M ET APPEL À COLLABORATION)	////////////////////

Congrès SFEIM

SALLES	SALLE ANNEXE 2	SALLE ANNEXE 3
08h30 > 09h00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET VISITE DES STANDS	
09h00 > 10h15	GROUPE DE TRAVAIL DES PSYCOLOGUES DE LA SFEIM ENJEUX ÉTHIQUES SOULEVÉS PAR L'EXTENSION DUDÉPISTAGE NÉONATAL	////////////////////
10h15 > 10h30	PAUSE CAFÉ ET VISITE DES STANDS	
10h30 > 11h45	GROUPE DE TRAVAIL DES PSYCOLOGUES DE LA SFEIM FONCTIONNEMENT EXÉCUTIF DES ENFANTS ATTEINTS D'HMP ET DE PCU	////////////////////
11h45 > 13h00	GROUPE DE TRAVAIL DES PSYCOLOGUES DE LA SFEIM COMPLIANCE AU TRAITEMENT À L'ADOLESCENCE	////////////////////
13h00 > 14h00	PAUSE DÉJEUNATOIRE ET VISITE DES STANDS	
14h00 > 15h30	ATELIER 2	ATELIER 3
15h30 > 16h00	PAUSE CAFÉ ET VISITE DES STANDS	
16h00 > 16h20	////////////////////	////////////////////
16h20 > 16h50	////////////////////	////////////////////
16h50 > 17h30	////////////////////	////////////////////



SFEIM 2024.
10. 11. 12 JUIN
SAINT-MALO | RENNES

JOURNÉE DE RECHERCHE ACADÉMIQUE
G2M 2024 

Lundi 10 juin 2024

reunionsfeim.com

MODÉRATEURS ET COORDINATEURS :

Aurélia Poujois, Paris, Gérald Le Gac, Brest et Loïc Lalin, Moncheaux

12H15-13H00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS I BUFFET DEJEUNATOIRE**13H00-13H10 OUVERTURE DE LA JOURNÉE**

Modérateurs et coordinateurs du groupe Recherche G2m

13H10-13H40 ANR 2023 « AAP GÉNÉRIQUE 2023, CE13 - BIOLOGIE » : PROJETS ACCEPTÉS, PORTÉS PAR UN MEMBRE G2M

13h10-13h25 Projet GETSAND - Thérapie génique dans le modèle canin Sanfilippo B.
Jérôme Ausseil, Toulouse

13h25-13h40 Projet PLEXFOLD - Étude 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. Yann Nadjar, Paris

13H40-14H00 IDENTIFICATION DE NOUVEAUX BIOMARQUEURS DE LA GLYCOGÉNOSE DE TYPE 3

Lucille Rossiaud, Corbeil-Essonnes

14H00-14H15 TRAITEMENT DE L'HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1 PAR PARNI (LUMASIRAN ET NEDOSIRAN)

Myriam Dao, Paris

14H15-14H30 QUALITY OF LIFE AND DEPRESSION IN WILSON'S DISEASE: A LARGE PROSPECTIVE CROSS-SECTIONAL STUDY

Louise De Veyrac et Djamila Rahli, Paris

14H30-14H45 ENJEUX DE LA CRÉATION D'UNE COHORTE INTERNATIONALE DE PATIENTS PORTEURS D'UN SYNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ

Ophélie Boutfol, Rennes

14H45-15H00 LIEN ENTRE DÉVELOPPEMENT TUMORAL ET ABSENCE DE FIBROSE HÉPATIQUE DANS UN MODÈLE DE GLYCOGÉNOSE DE TYPE IA

Gwendoline Perrot, Lyon

15H00-15H20**ÉTAT DES LIEUX DES TRAITEMENTS INNOVANTS DANS LES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME**

Manuel Schiff, Antoine Gardin et Bénédicte Héron, Paris

15H20-15H50**PAUSE ET VISITE DES STANDS****15H50-16H05****LES VÉSICULES EXTRACELLULAIRES DÉRIVÉES DE CERVEAU FAVORISENT LA NEUROPATHOLOGIE DANS UN MODÈLE MURIN DU SYNDROME DE SANFILIPPO**

Katia Alileche, Toulouse

16H05-16H20**MISE EN ÉVIDENCE DE LA FERROPTOSE DANS UN MODÈLE MURIN DU SYNDROME DE SANFILIPPO**

Mathilde Larribau, Toulouse

16H20-16H35**TRAITEMENT DU DÉFICIT EN ADSL PAR ALLOPURINOL (PHRC)**

Sylvia Sanquer et Bérangère Rousselot-Pailley, Paris

16H35-17H05**TRAITEMENTS INNOVANTS DE MALADIES MITOCHONDRIALES RARES :****16h35-16h50**

Déficit isolé en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale.

Vincent Procaccio, Angers

16h50-17h05

Déficit en thymidine kinase 2.

Isabelle Desguerre, Paris

17H05-17H25**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**

Isabelle Durand-Zaleski, Paris

17H25-17H40**IMPLICATION DE LA PI3KINASE DE CLASSE 3 DANS LA RÉPONSE AU DOMMAGE MEMBRANAIRE LYSOSOMAL EN PHYSIOLOGIE ET DANS LES MALADIES DE SURCHARGE LYSOSOMALE**

Edouard Le Guillou, Paris

17H40-18H00**CLÔTURE DE LA JOURNÉE**

Modérateurs et coordinateurs du groupe Recherche G2m

SFEIM 2024.

10. 11. 12 JUIN

SAINT-MALO | RENNES

CONGRÈS DE LA SFEIM



Mardi 11 juin 2024

reunionsfeim.com

08H30-09H00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET VISITE DES STANDS	13H15-14H00	TÉMOIGNAGE D'UN PATIENT ET DE SA FAMILLE - DÉFICIT EN OTC DIFFUSION DU FILM DANS LA SALLE DES PLÉNIÈRES
09H00-09H10	MOT D'ACCUEIL DE L'ÉQUIPE DE RENNES Claude Bendavid, Léna Damaj et Caroline Moreau, Rennes	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 transplantateurs). <i>Ophélie Moiteaux, Rennes, Bénédicte Samba, Paris (diététiciennes), Anais Brassier, Paris et Clothilde Marbach, Toulouse (cliniciennes)</i>
09H10-10H50 09h10-09h30 09h30-09h50 09h50-10h00 10h00-10h20 10h20-10h40 10h40-10h50	ANOMALIES MÉTABOLISME FER/CUIVRE - PARTIE 1 Modération : <i>Martine Ropert, Rennes et Manuel Schiff, Paris</i> Introduction générale. <i>Katell Peoc'h, Paris</i> Métaux et maladies du foie. <i>Edouard Bardou-Jacquet, Rennes</i> Discussion commune. Surcharges intracérébrales en fer chez l'enfant. <i>Agathe Roubertie, Montpellier</i> Surcharges intracérébrales en fer chez l'adulte. <i>Chloé Angelini, Bordeaux</i> Discussion commune.	14h00-15h30	Atelier 2 - Place des corps cétoniques : quelles indications, quelles posologies ? Quel suivi ? <i>Claude Bendavid, Rennes (biochimiste), François Labarthe, Tours (clinicien) et Jean-Meidi Alili, Paris (pharmacien)</i>
10H50-11H30	PAUSE ET VISITE DES STANDS	14h00-15h30	Atelier 3 - Dépistage présymptomatique des pathologies neurodégénératives/leucodystrophies, quels impacts pour la famille ? <i>Léna Damaj, Rennes, Caroline Sevin, Paris, Didier Lacombe, Bordeaux (cliniciens), Manon Robert, Paris (psychologue) et Elodie Schaerer, Paris (conseillère en génétique)</i>
11H30-12H00 11h30-11h50 11h50-12h00	ANOMALIES MÉTABOLISME FER/CUIVRE - PARTIE 2 Modération : <i>Martine Ropert, Rennes et Manuel Schiff, Paris</i> Approches thérapeutiques dans la maladie de Menkes. <i>François Feillet, Vandoeuvre les Nancy</i> Discussion commune.	14h00-15h30	Atelier 4 - Place des outils de génétique (exome/génome) dans le diagnostic des MHM en période néonatale. <i>Apolline Imbard, Paris (biochimiste) et Sébastien Mur, Lille (néonatalogiste) et Paul Rollier, Rennes (généticien)</i>
12H00-12H40 12h00-12h10 12h10-12h20 12h20-12h30 12h30-12h40 12h40-12h50	COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES Modération : <i>Magalie Barth, Angers et Claude Bendavid, Rennes</i> Étude COVID-MHM : impacts de la COVID-19 sur les maladies héréditaires du métabolisme. <i>Claire Douillard, Lille</i> Apport du dosage du Coenzyme Q10 et des études fonctionnelles pour le diagnostic des déficits primaires en Coenzyme Q10. <i>Fanny Fontaine, Caen</i> La lériglitzone comme traitement alternatif à la greffe de moelle osseuse chez les adultes atteints de formes cérébrales d'adrenoleucodystrophie. <i>Fanny Mochel, Paris</i> High-throughput screening of chemical library identified possible therapeutic molecules in cellular models of erythropoietic porphyria with enhanced ALAS2 expression. <i>Claire Guibet, Bordeaux</i> Evaluation du seuil de dépistage de la phénylcétonurie en fonction de la méthode de dosage de la phénylalanine. <i>François Feillet, Vandoeuvre les Nancy</i>	15H30-16H00	PAUSE ET VISITE DES STANDS
12H50-14H00	PAUSE DÉJEUNATOIRE ET VISITE DES STANDS	16H00-16H20	MÉMOIRES DE DIU SÉLECTIONNÉS POUR LA SFEIM Modération : <i>Karine Mention, Lille et François Maillot, Tours</i> Histoire naturelle de l'Amyotrophie Spinale avec Épilepsie Myoclonique Progressive : Description de nouveaux cas et revue de la littérature. <i>Silvestre Cuinat, Nantes</i> Histoire naturelle de la maladie chez les patients ayant une leucodystrophie métachromatique à début à l'âge adulte : une étude rétrospective. <i>Mariza Makrigianni, Paris</i>
		16H20-16H50	HISTOIRE DES MHM EN FRANCE ET EN EUROPE Modération : <i>Karine Mention, Lille et François Maillot, Tours</i> <i>Jean-Marie Saudubray, Paris</i>
		16H50-17H30	ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA SFEIM (AVEC ACTUALITÉS G2M ET APPEL À COLLABORATION)

SFEIM 2024.

10. 11. 12 JUIN

SAINT-MALO | RENNES

CONGRÈS DE LA SFEIM



Mercredi 12 juin 2024

reunionsfeim.com

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

12h10-12h30

Introduction sur le « EU MLD NBS Alliance ». Caroline Sevin, Paris

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

LE CONGRÈS SFEIM ET LA JOURNÉE G2M 2024 DE SAINT MALO
SONT ORGANISÉS AVEC LE SOUTIEN DE NOS PARTENAIRES



ORGANISATION LOGISTIQUE
ET PRODUCTION GRAPHIQUE
www.emergencepco.com

PCO depuis 2004