

SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

# SFEIM

## Journée nationale du CETL

12 au 14 JUIN 2023 UFR de MÉDECINE

REIMS

#### COMITÉ SCIENTIFIQUE

Dr Roselyne Garnotel, Dr Ségolène Toquet, Dr Valérie Untereiner  
Pr Nathalie Bednarek, Pr Amélie Servettaz, Pr Amandine Rapin  
Pr Eric Bertin, Pr François Boyer  
Dr Emmanuelle Guillard, Dr Stéphane Jaisson  
Me Audrey Pages, Me Marie-Laure Martin

SFEIM

Société française pour l'étude  
des erreurs innées du métabolisme

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

Bonjour et bienvenue,

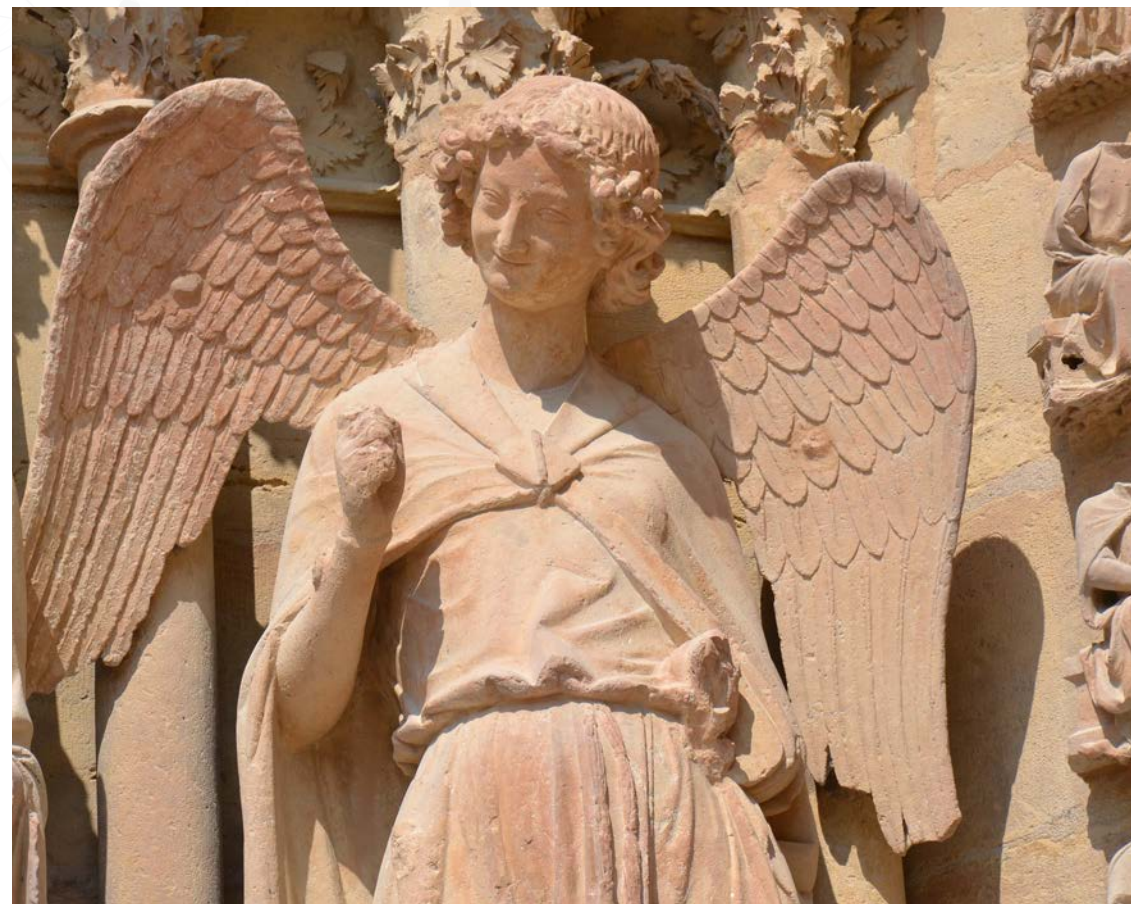
Nous sommes très heureux de vous retrouver pour cette réunion de printemps de la SFEIM, conjointe à la journée du CETL, organisées à Reims du 12 au 14 juin 2023. Nous vous promettons des conférences scientifiques de qualité, en particulier, l'intervention du Professeur Jean-Marie Saudubray à propos de la nouvelle classification des maladies héréditaires du métabolisme et celle du Professeur Liger-Belair nous faisant découvrir les bulles de Champagne enchantées par la recherche. Reims, ville des Sacres, vous accueille avec ses bulles de Champagne et sa cathédrale.

Le programme a été conçu pour être varié et avec des thématiques autour des expertises locales : pathologies liées aux transporteurs des acides aminés et implication des médecins internistes et de médecine physique et rééducation. Les ateliers menés en parallèle devraient favoriser de passionnantes discussions.

Enfin, cette réunion est également l'occasion de fédérer les psychologues, à l'image des diététiciens, avec lesquels nous avons des liens très étroits depuis de très nombreuses années.

Bon congrès à tous,

Le comité scientifique rémois



• Synopsis CETL 12 juin .....	4
• Synopsis SFEIM 13 juin .....	6
• Synopsis SFEIM 14 juin .....	8
• Programme CETL Lundi 12 juin .....	de 10 à 12
• Programme SFEIM Mardi 13 juin .....	de 14 à 16
• Programme SFEIM Mercredi 14 juin .....	de 18 à 19

SALLE	AMPHITHÉÂTRE 6	AMPHITHÉÂTRE 4	AMPHITHÉÂTRE 5
09H15 > 09H30 ACCUEIL ET VISITE STANDS			
09H30 > 09H45	INTRODUCTION		
09H45 > 11H10	SESSION 1		
11H10 > 11H30 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
11H30 > 12H40	SESSION 2		
12H40 > 13H10	SYMPOSIUM CHIESI		
13H10 > 14h00 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE STANDS			
14h00 > 15H45	SESSION 3		
15h45 > 16h00 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
16h00 > 17H35	SESSION 4		
17H35 > 17H45	CONCLUSION		

18H00 > 19H30 | POT D'ACCUEIL

SALLE	AMPHITHÉÂTRE 7	SALLE 1015	SALLE COMMISSION 3
08H30 > 09H30 ACCUEIL ET VISITE STANDS			
09H30 > 09H45			
09H45 > 11H10			
11H10 > 11H30 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
11H30 > 12H40			
12H40 > 13H10			
13H10 > 14h00 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE STANDS			
14h00 > 15H45		RÉUNION DES DIÉTÉTICIENS	
15h45 > 16h00 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
16h00 > 17H35		RÉUNION DES DIÉTÉTICIENS	
17H35 > 17H45			

18H00 > 19H30 | POT D'ACCUEIL

SALLE	AMPHITHÉÂTRE 6	AMPHITHÉÂTRE 4	AMPHITHÉÂTRE 5
08H30 > 09H00 ACCUEIL ET VISITE STANDS			
09H00 > 09H15	<b>INTRODUCTION</b>		
09H15 > 09H45	<b>SESSION 1 :</b> <i>Communications orales</i>		
09H45 > 10H45	<b>SESSION 2 :</b> <i>Anomalies de transport des acides aminés</i>		
10H45 > 11H15 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
11H15 > 12H00	<b>SESSION 3 :</b> <i>Classification simplifiée des MHM</i>		
12H00 > 13H00	<b>SYMPOSIUM ORCHARD</b>		
13H00 > 14h00 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE STANDS			
14H00 > 15H30	<b>ATELIER 3</b>	<b>ATELIER 1</b>	<b>ATELIER 2</b>
15H30 > 16H00 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
16H00 > 16H45	<b>SESSION 4 :</b> <i>Mémoires de DIU sélectionnés pour la SFEIM</i>		
16H45 > 17H45	<b>ASSEMBLÉE GÉNÉRALE</b>		
DÈS 20H00   DINER DU CONGRÈS			

SALLE	AMPHITHÉÂTRE 7	SALLE 1015	SALLE COMMISSION 3
08H30 > 09H00 ACCUEIL ET VISITE STANDS			
09H00 > 09H15			GROUPE DE TRAVAIL DES PSYCHOLOGUES ET NEUROPSYCHOLOGUES
09H15 > 09H45			
09H45 > 10H45			
10H45 > 11H15 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
11H15 > 12H00			GROUPE DE TRAVAIL DES PSYCHOLOGUES ET NEUROPSYCHOLOGUES
12H00 > 13H00			
13H00 > 14h00 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE STANDS			
14H00 > 15H30	<b>ATELIER 4</b>		
15H30 > 16H00 PAUSE CAFÉ ET VISITE STANDS			
16H00 > 16H45		<b>RÉUNION DES DIÉTÉTIENS</b>	GROUPE DE TRAVAIL DES PSYCHOLOGUES ET NEUROPSYCHOLOGUES
16H45 > 17H45			
DÈS 20H00   DINER DU CONGRÈS			





## 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 > 10h15 Thérapie génique dans la leucodystrophie métagénétique.  
*Caroline Sevin, Kremlin Bicêtre*
- 10h15 > 10h35 CET Gaucher : Registre National de la maladie de Gaucher.  
*Yann Nguyen, Beaujon*
- 10h35 > 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 > 11h10 Discussion commune

11H10-11H30 **PAUSE-CAFÉ ET VISITE DES STANDS**11h30-12h40 **Session 2**

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

- 11h30 > 11h50 Etat des lieux de la pose de perfusion de l'enzyme de substitution à domicile.  
*Béregère Cador-Rousseau et Nathalie Le Damany, Rennes*
- 11h50 > 12h10 Programme d'éducation thérapeutique destiné aux personnes atteintes de maladies lysosomales traitées par enzymothérapie.  
*Anne-Sophie Guemann, Lille*
- 12h10 > 12h25 Association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML) Présentation de l'annuaire des professionnels à destination des adhérents.  
*Delphine Genevaz, Massy*
- 12h25 > 12h40 Discussion commune

## 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

**12H40-13H10 SYMPOSIUM CHIESI (organisé par la SFEIM)**  
**Du diagnostic précoce à l'éducation thérapeutique dans la maladie de Fabry**  
*Hélène Maillard et Olivier Lidove*

13H10-14H00 **PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS**14h00-15h45 **Session 3**

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

- 14h00 > 14h20 CET Mucopolysaccharides et Glycoprotéinoses - MPS et anesthésie.  
*Anaïs Brassier, Paris*
- 14h20 > 14h35 Cohorte RaDiCo-MPS et actualités sur les nouveaux essais.  
*Bénédicte Heron, Paris*
- 14h35 > 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 > 15h10 CETF - Résultats « omiques » dans la maladie de Fabry.  
*Soumeya Bekri, Rouen*
- 15h10 > 15h30 Avancées thérapeutiques de la maladie de Fabry.  
*Didier Lacombe, Bordeaux*
- 15h30 > 15h45 Discussion commune

**15H45-16H00 PAUSE-CAFÉ ET VISITE DES STANDS****16h00-17h35 Session 4****Modération : Nadia Belmatoug (Clichy), Bénédicte Heron (Paris)**

- 16h00 > 16h20 CET Lipidoses Viscérales. Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD) : Accès précoce par Olipudase alfa en France.  
*Olivier Lidove, Paris*
- 16h20 > 16h40 Thérapie génique chez la souris avec déficit en LAL.  
*Marine Laurent, Généthon, Evry*
- 16h40 > 17h00 CET Neurolipidoses lysosomales. Intérêts du dosage du GM2 plasmatique dans les gangliosidoses GM2.  
*Foudil Lamari, Paris*
- 17h00 > 17h20 Expérience française des patients CLN2 traités par enzymothérapie intra-cérébroventriculaire.  
*Anna Loussouarn, Marseille*
- 17h20 > 17h35 Discussion commune

**17h35-17h45 Conclusion***Anaïs Brassier (Présidente du CETL), Soumeya Bekri, Yann Nadjar (Vice-présidents du CETL)*

**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**

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 ET 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*

**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
- Atelier 2
- Vie du réseau, projets divers, organisation du congrès 2024

**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 ET VISITE DES STANDS****14h00-18h00****GROUPE DE TRAVAIL DES DIÉTÉTICIENS DE LA SFEIM**

- Atelier 3 et réunion de concertation



**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 ET VISITE DES STANDS**

---

**Modération : Frédérique Sabourdy (Toulouse), Eric Bertin (Reims)**

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

16h00 > 16h15 Arginase 1 Deficiency. Clinical and genetic features of a new cluster in the Comorian Islands.

*Aurélie 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)

---

**17H45 FIN DE LA JOURNÉE**

---

**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 ET 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 : l'hétérogénéité clinique au traitement**

*Bénédicte HÉRON, Diane DOUMMAR et Anna LOUSSOUARN*

**12H30-14H00 PAUSE REPAS ET VISITE DES STANDS**

*Modération : Amélie Servettaz (Reims), Manuel Schiff (Paris)*

**14h00-14h15 Compte-rendu du groupe des diététiciens 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**

LES JOURNÉES DE LA SFEIM ET DU CETL 2023 DE REIMS  
SONT ORGANISÉES AVEC LE SOUTIEN DE NOS PARTENAIRES

