

CETL | JOURNÉE NATIONALE

COMITÉ D'ÉVALUATION DU TRAITEMENT DES MALADIES LYSOSOMALES

08h00-08h45 ACCUEIL PARTICIPANTS**08h45-09h00 INTRODUCTION**

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

09h00-10h15 SESSION 1 | PLACE DU LYSOSOME DANS LES MALADIES CHRONIQUES

Modérateurs : Olivier Lidove - Nadia Belmatoug

Maladie de Gaucher et Parkinson. [Christine Serratrice](#)Maladies lysosomales et autophagie. [Marie-Anne Colle](#)**Questions/réponses live****10h15-10h45 PAUSE & VISITE DES STANDS****10h45-12h30 SESSION 2 | ACTUALITÉS DANS LES MALADIES LYSOSOMALES**

Modérateurs : Alice Kuster - Yann Nadjar

Etat des lieux des essais cliniques dans les maladies lysosomales (adultes). [Wladimir Mauhin](#)Etat des lieux des essais cliniques dans les maladies lysosomales (enfants). [Bénédicte Heron](#)Maladie de Pompe : Avancées thérapeutiques et futurs essais. [Pascal Laforet](#)

Transition Enfant-Adulte des patients atteints de maladies lysosomales : Projet TENALYS.

[Delphine Genevaz](#)Livret parcours de soin dans la maladie de Fabry - Association des Patients de la Maladie de Fabry, APMF. [Najya Bedreddine](#)**Questions/réponses live****12h30-13h15 PAUSE & VISITE DES STANDS****13h15 13h45 SYMPOSIUM CHIESI** Modérateur : Yann Nadjar[Nathalie Guffon](#)**Questions/réponses live****13h45 14h40 SESSION 3 | RETOUR DES SOUS-GROUPES CETL (1)**

Modérateurs : Soumeya Bekri - François Feillet

CETG : Etude GauchOmics. [Franklin Ducatez](#)CETG : Eliglustat et maladie de Gaucher. [Fabrice Camou](#)CETMPS : RaDiCo-MPS. [Bénédicte Heron](#)CETMPS : ERT à domicile / ETP. [Anne-Sophie Guemann](#)CETMPS : MPS2 et arrêt de l'enzymothérapie. [Eugénie Sarda](#)**Questions/réponses live****15h00 16h00 SESSION 3 suite | RETOUR DES SOUS-GROUPES CETL (2)**

Modérateurs : Soumeya Bekri - François Feillet

CETNeurolipidoses : Histoire naturelle des gangliosidoses à GM2. [Yann Nadjar](#)CETNeurolipidoses : Histoire naturelle des gangliosidoses à GM1. [Domitille Laur](#)CETF : Retour d'expérience sur le Migalastat. [Esther Noël](#)CETF : Ffabry : Registre français de la maladie de Fabry. [Wladimir Mauhin - Olivier Lidove](#)**Questions/réponses live****16h00-16h30 PAUSE & VISITE DES STANDS****16h30 17h10 SESSION 4 | table ronde : thérapie génique dans les maladies lysosomales**

Modérateur : Jerome Ausseil

Update on Gene therapy for lysosomal diseases. [Steven Gray](#)**Questions/réponses live****17h10 CONCLUSION LIVE**

08h00-08h45 ACCUEIL & VISITE DES STANDS

08h45-09h00 INTRODUCTION

Soumeya Bekri & François Labarthe

09h00-10h55

SESSION 1 APPROCHES OMIQUES ET EIM

Modérateurs : Soumeya Bekri - François Labarthe

Médecine Systémique et EIM : principes et perspectives. [AbdellahTebani](#)Approches métabolomiques et maladies héréditaires du métabolisme [Hélène Blasco](#)NGS et mitochondriopathies. [Stéphane Allouche](#)

Phenotypic Complexity of Inborn Errors of Metabolism:

Cystinuria as an example of genetic modification?

[Jan Halbritter](#)

Questions/réponses live

9H15-12H15

session parallèle
Atelier Diététique

Travail du groupe « aliments VEGAN/hypoprotidique »

Livret Galactosémie finalisé

10h55-11h25 PAUSE & VISITE DES STANDS

11h25-12h20

SESSION 2 NOUVELLES MALADIES, NOUVEAUX MÉCANISMES

Modérateurs : Jérôme Ausseil - Agnès Bouillier

Déficit du métabolisme du sulfure d'hydrogène.

[Alice Kuster](#)Déficit du métabolisme du glutathion et atteintes psychiatriques. [Gérard Besson](#)Déficit en asparagine synthétase. [Sarah Snanoudj](#)

Questions/réponses live

Session parallèle

Atelier Diététique (suite)

Fonctionnement de la commission d'alimentation et DADFMS délivrés par l'AGEPS

12h20-13h00 PAUSE & VISITE DES STANDS

13h00 14H00

SYMPOSIUM SANOFI

Modérateurs : François Labarthe - François Feillet

SANOFI GENZYME 

Dépistage néonatal en France : organisation et perspectives ?

[Pr Frédéric Huet](#)Perspectives de dépistage des maladies métaboliques : focus sur les maladies lysosomales [Dr Jean-Baptiste Arnoux](#)LysoNeo: 1ère étude pilote sur les maladies lysosomales en France [Pr SoumeyaBekri](#)

Questions/réponses live

14h00-14h30

SYMPOSIUM BIOMARIN

BIOMARIN

[Claire Douillard & Elsa Kaphan](#)

Questions/réponses live



14h30-15h30**ATELIERS PARALLÈLES | LIVE**

Atelier 1. Rhabdomyolyse d'origine métabolique. [Pascale de Lonlay - Stéphanie Torre](#)

Atelier 2. Chez quel patient présentant un trouble du spectre autistique faut-il faire un bilan métabolique ? [Stéphane Marret - Manuel Schiff - Sarah Snanoudj](#)

Atelier 3. Mort subite du nourrisson ; quel bilan métabolique ?

[Bénédicte Sudrie-Arnaud - Cécile Acquaviva - Béatrice Kugener](#)

Atelier 4. Quel régime cétogène dans quelle EIM. [Eric Tourancheau - Célia Hoebeke - Sandrine Dubois](#)

15h30-16h00 PAUSE & VISITE DES STANDS**16h00-16h40****Session 3 | Communications orales sélectionnées**

Modérateurs : [Roselyne Garnotel - Henri Briel](#)

Intérêt du FGF21 comme potentiel biomarqueur dans différentes maladies héréditaires du métabolisme. [Amélie Blondel](#)

Les déficits en aminoacyl-ARNt synthétases. [Jean-Marie Ravel](#)

Profilage métabolique des maladies mitochondriales à l'aide de « tracer metabolomics »
[Isabelle Adant](#)

Questions/réponses live

16h40**ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA SFEIM / APPELS À PROJETS LIVE****COMMUNICATIONS AFFICHÉES**

Maladie de Pompe à début infantile avec statut CRIM négatif: histoire naturelle et évolution sous enzymothérapie.
[Paul Rollier](#)

Etude rétrospective descriptive de 91 patients phénylcétonuriques adultes dépistés en période néonatale au CHU de LILLE. [Clarissa Huckebrink](#)

Hyperhomocystéinémies supérieures ou égales à 50 µmol/L : analyse descriptive et rétrospective d'une cohorte de 286 patients. [Vanneste L](#)

Déficit en anhydrase carbonique VA : à propos de quatre patients. [Elisabeth Chican](#)

Apport de la Biopsie musculaire en 2021 dans les maladies mitochondriales. [Irina Rotaru](#)

Le sexe est un contributeur majeur dans les variations métabolomiques retrouvées dans les stéatopathies métaboliques : exemple des acides aminés ramifiés. [Guillaume Grzych](#)

Maladie de Gaucher : analyse finale de l'étude prospective et multicentrique ELIPRO (ELIglustat Patient Reported Outcomes) [Fabrice Camou](#)

SFEIM

08h00-09h00 PAUSE & VISITE DES STANDS

09h00-11h10

Session 4 | Restitutions des ateliers | live

Modératrices : Apolline Imbard - Aline Cano

Atelier 1. Atelier 2. Atelier 3. Atelier 4.

retour du groupe de travail des diététiciens | live

Atelier Diététiciens

Questions/réponses live

11h10-11h40 PAUSE & VISITE DES STANDS

11h40-12h10

SYMPOSIUM TAKEDA

Le diagnostic des maladies lysosomales en France.

Pr Soumeya Bekri & Dr Roseline Froissart

Diagnostic des maladies lysosomales : Situation actuelle et évolutions futures au sein de la plateforme du CHU de Rouen. Pr Soumeya Bekri

Diagnostic des maladies lysosomales : Situation actuelle et évolutions futures au sein de la plateforme du CHU de Lyon. Dr Roseline Froissart

Questions/réponses live

12h10-12h40

SYMPOSIUM RECORDATI**Questions/réponses live**

12h40-13h30 PAUSE & VISITE DES STANDS

13h30-14h30

SESSION 5 | communications libres

Modérateurs : Manuel Schiff - Ivana Dabaj

Acute neurologic events in PMM2-CDG patients: the role of haemostasis and proposition of management. Camille Wicker

Acide cholique et traitement de la xanthomatose cérébro-tendineuse chez l'adulte Yann Nadjar

Apport de l'étude du gene umps chez les patients présentant une élévation modérée et inexpliquée de l'excretion d'acide orotique Justine Blin

Questions/réponses live

14h30-15h25

SESSION 6 | BREAKING NEWS

Modérateurs : Stéphane Allouche- Stéphane Marret

Déficit de la déglycosylation. Ivana Dabaj

Métabolisme phosphocalcique. Arnaud Molin - Marie Nowoczyn

Tremblements du chef. Bénédicte Sudrie-Arnaud

Questions/réponses live

15h25

SFEIM | CLÔTURE