



SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE
DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

En collaboration avec la Filière
de Santé G2M



PROGRAMME

JOURNEES SFEIM

Journée SFEIM

25 novembre 2024

Journée SFEIMA

26 novembre 2024

Journée clinico-diététique

26 novembre 2024



LIEU

FIAP Jean Monnet
30 Rue Cabanis - 75014 Paris

SFEIM – Société Française pour l'étude des Erreurs Innées du Métabolisme

contact.sfeim@gmail.com

Secrétariat : Dr A IMBARD, Laboratoire de Biochimie Métabolique, Hôpital Necker, 149 rue de Sèvres, 75 015 PARIS ;

Trésorerie : Dr AF DESSEIN, Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire, Métabolisme Général et Maladies Rares, Centre de Biologie Pathologie, Bd Jules Leclercq, CHU de Lille, 59037 LILLE Cedex



JOURNÉE SFEIM

Thème : Grossesses chez les patientes atteintes d'une MHM

Lundi 25 novembre 2024

8h30-09h00 **Accueil des participants**

9h00-9h10 **Introduction**

Pr Manuel Schiff et Dr Claire Douillard

« Physiologie et physiopathologie »

Modérateurs : Manuel Schiff et Philippe Labrune

9h10-9h30 **« Adaptation des voies métaboliques durant la grossesse »**

Dr Claire Douillard, Lille.

9h30-09h50 **« Grossesse et foie » : Principales pathologies liées à la grossesse en général, suivi spécifique dans le cadre de certaines MHM**

Dr Guillaume Lassailly, Lille.

09h50-10h10 **« Que sait-on du passage placentaire des acides aminés, des transporteurs aux fonctions placentaires ? »**

Pr Sophie Gil, Inserm U1144, Université Paris Cité.

10h10-10h30 Discussion

10h30-11h **Pause-café & visite des stands**

« Regard de l'obstétricien »

Modérateurs : Esther Noel et Anaïs Brassier

11h00-11h25 **« Obstétrique et métabolisme : vers un langage commun »**

Pr Marc Dommergues, Paris (Pitié-Salpêtrière). (20 min + 5 min)

11h25-11h50 **« Mucopolysaccharidoses et grossesses »**

Pr Alexandra Benachi, Paris (Antoine Béchère). (20 min + 5 min)

11h50-12h 15 **« Traitement in utero du fœtus malade »**

Pr Julien Stirnemann, Paris (Necker). (20 min + 5 min)



12h15-14h Pause-repas, visite des stands

« Certitudes et incertitudes »

Modérateurs : Marine Tardieu et Frédérique Sabourdy

14h00-14h20 « Contre-indications médicamenteuses et grossesse MHM »

Dr Jean-Meidi Alili, Paris (filière G2M), Dr Mathilde Lefevre, Tours

14h20-14h40 « Grossesse et MHM: Etude de 23 grossesses chez 11 femmes atteintes de maladies héréditaires du métabolisme.»

Thèse d'exercice 2023, Dr Sonia DOSDA (Nancy).

14h40-14h50 « MNGIE et grossesse »

Pr Agathe Roubertie (Montpellier).

14h50-15h10 « Que sait-on du devenir des enfants nés de patientes atteintes d'une MHM, hors PCU »

Dr Anne-Sophie Guemann (Lille).

15h10-15h30 Discussion

15h30-15h50 Pause-café 20 minutes & visite de stands

« Actualités »

Modérateurs Apolline Imbard et Karine Mention

15h50-16h00 Groupe filière G2M « Certificats Grossesse et Maladies Héréditaires du Métabolisme »

Drs Adrien Bigot, Julien Maquet, Claire Douillard

Dr Magali Gorce, Toulouse

16h10-16h40 « Retour de la SSIEM 2024 »

Dr Flavia BALBO PIAZZON, Dr Edouard LE GUILLOU, Mme Bénédicte SAMBA, Mme Joëlle WENZ

16h40-17h00 Actualités et questions diverses

17h Fin de la réunion.



SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE
DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

En collaboration avec la Filière
de Santé G2M



JOURNEE SFEIMA

Mardi 26 novembre 2024

9h30 Accueil des participants

10h - 10h45 **Rétinopathies**

Pr Isabelle Audo (Paris) ; Pr Isabelle Meunier (Montpellier)
30 min présentations + 15 min discussion

10h45-11h30 **Atrophies optiques**

Pr Valérie Touitou (Paris) ; Dr Catherine Vignal (Paris)
30 min présentations + 15 min discussion

11h30-12h15 **Pathologies du segment antérieur**

Pr Robert Matthieu (Paris)
30 min présentation + 15 min discussion

12h15-13h30 Déjeuner

13h30-16h30 **Discussion et cas cliniques** : merci de nous informer si vous souhaitez présenter un cas clinique (avec présentation ophtalmologique ou non) si possible avant le 15 novembre.

Retour SSIEM adulte - Pr. Fanny Mochel (Paris)

Actualités SFEIMA

16h30 **Fin de la réunion**



SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE
DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

En collaboration avec la Filière
de Santé G2M



JOURNÉE CLINICO-DIÉTÉTIQUE

Grossesses chez les patientes atteintes
d'une maladie héréditaire du métabolisme à Régime

Mardi 26 novembre 2024

8h30-09h00 Accueil des participants

Modérateurs Pr François Labarthe et Joëlle Wenz

LA PHENYLACÉTONURIE

9h00-9h20 **L'historique de la prise en charge des grossesses PCU : études/thèses**

Pr François Labarthe

9h20-9h40 **Présentation du « Guide pratique de prise en charge diététique des patients PCU »
= PARTIE GROSSESSE**

Aline Dernis

9h40-10h00 **Cas cliniques : Interactifs via appli Socratise**

Nathalie Tressel – Aline Dernis

10h00-10h20 **Prise en charge actuelle de la grossesse PCU**

Dr Adrien Bigot

- BH4 : spécificités
- Cas cliniques particuliers

10h20-10h30 **Discussion**

10h30-11h00 Pause-café

LA GLYCOGÉNOSE

11h00 -12h00 **Gestion de la grossesse en cas de Glycogénose**

Pr Philippe Labrune, Aure-Clélia Tallec

- Risques fœtaux des hypoglycémies et gestion de l'accouchement
- Rôle du holter glycémique
- Cas cliniques

LES AUTRES ACIDO-AMINOPATHIES : ce qui diffère par rapport à la PCU

12h-12h30 **Déficits du cycle de l'urée : prise en charge médico diététique**

Dr Julien Maquet et Lucie Bowman

SFEIM – Société Française pour l'étude des Erreurs Innées du Métabolisme

contact.sfeim@gmail.com

Secrétariat : Dr A IMBARD, Laboratoire de Biochimie Métabolique, Hôpital Necker, 149 rue de Sèvres, 75 015 PARIS ;

Trésorerie : Dr AF DESSEIN, Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire, Métabolisme Général et Maladies Rares, Centre de Biologie Pathologie, Bd Jules Leclercq, CHU de Lille, 59037 LILLE Cedex



12h40-14h00 Pause repas

Modérateurs Dr Karine Mention et Aline Dernis

LES AUTRES ACIDO-AMINOPATHIES (suite): ce qui diffère par rapport à la PCU

- 14h00-14h30 **Leucinose : prise en charge médico diététique**
Dr Jean-Baptiste Arnoux et Sandrine Dubois
- 14h30-15h00 **Tyrosinémie : prise en charge médico diététique**
Dr Jean-Baptiste Arnoux et Sandrine Dubois
- 15h00-15h10 **IVA : prise en charge médico diététique**
Pr François Labarthe

LES AUTRES MHM

- 15h10-16h10 **Autres pathologies**
- B-Ox - *Pr François Labarthe*
 - AMM/PA - *Dr Myriam Dao et Sandrine DUBOIS*
 - HCU - *Dr Myriam Dao et Sabine DEWULF*

16h10-16h30 **Synthèse de la journée**

16h30 **Fin de la réunion**