

SFEIM

Société Française
pour l'étude des Erreurs
Innées du Métabolisme

23.24.25
juin 2025

www.congres-sfeim.org

Journée du CETL
Comité d'Evaluation du Traitement
des maladies Lysosomales
Lundi 23 juin

PROGRAMME



M A R S E I L L E

P A L A I S D U P H A R O

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



ORGANISATION GÉNÉRALE : MCO Congrès - www.mcocongres.com
Villa Gaby - 285 Corniche JF Kennedy - 13007 Marseille - Tél. : 04 95 09 38 00
Commercialisation & Logistique : camille.conti@mcocongres.com
Programme & inscriptions : audrey.soulier@mcocongres.com



"Lundi 23 juin"

09:30	09:30 - 10:00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS	Salon Jaune
10:00	10:00 - 10:10 INTRODUCTION Présidente du CETL : Anais BRASSIER (Paris) Vice-président du CETL : Yann NADJAR (Paris) Vice-présidente du CETL : Soumeya BEKRI (Rouen)	Salle de La Major
10:10	10:10 - 11:10 SESSION 1 Modérateur : Wladimir MAUHIN (Paris) Modératrice : Nadia BELMATOUG (Clichy) Maladie de Gaucher : enzymothérapie ou Eliglustat, critères de choix. Fabrice CAMOU (Bordeaux) Rythme de l'enzymothérapie substitutive dans la maladie de Gaucher de type 1 : essai émulé sur les données du Registre Français. Maxime BEYDON (Clichy), Yann NGUYEN (Paris) Mise au point thérapeutique dans la maladie de Fabry. Didier LACOMBE (Bordeaux) Livret de suivi du patient dans la maladie de Fabry. Najya BEDDREDINE (Perrigny-lès-Dijon) Discussion commune.	Salle de La Major
11:10	11:10 - 12:30 SESSION 2 Modératrices : Bénédicte HERON (Paris), Célia HOEBEKE (Marseille) Table ronde : Douleurs dans les maladies lysosomales : pathogénie et approche thérapeutique. Cyril GOIZET (Bordeaux), Claire LASCOURREGES (Paris), Anais BRASSIER (Paris), Hina SIMONNET (Paris), Eugenie KOUMAKIS (Paris), Delphine GENEVAZ (Massy) Discussion commune.	Salle de La Major
12:30	12:30 - 13:30 SYMPOSIUM INDUSTRIEL SANOFI	Salle de La Major
13:00	13:00 - 13:30 SYMPOSIUM INDUSTRIEL ORCHARD THERAPEUTICS Modératrice : Caroline SEVIN (Paris) Cibler l'inflammation dans les LSDs : axes de recherche et données de vie réelle. Jérôme AUSSEIL (Toulouse), Charlotte MANSON (Paris)	Salle Major
	13:00 - 18:00 GROUPE DE TRAVAIL DIÉTÉTICIENS SFEIM Animatrices : Aline DERNIS (Lille), Joelle WENZ (Kremelin Bicêtre)	Salle Mucem
13:30	13:30 - 14:30 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS	Salon Eugénie & Salon Frioul
14:30	14:30 - 15:50 SESSION 3 Modératrice : Anais BRASSIER (Paris) Que penser des nouveaux traitements dans la maladie de Niemann-Pick C ? Bénédicte HERON (Paris), Yann NADJAR (Paris) Présentation de cas clinique : 2 patients MPS-IH traités par thérapie génique ex-vivo. Bénédicte HERON (Paris) Profil biologique et génétique des patients ASMD en France. Magali PETTAZZONI (Lyon) ASMD : synthèse au terme de 40 ans de travail collaboratif en France. Olivier LIDOVE (Paris) Le système immunitaire : nouvelle cible thérapeutique dans la maladie de Pompe ? Axelle PENC (Paris), Julien DIANA (Paris) Discussion commune.	Salle de La Major
15:50	15:50 - 16:10 PAUSE ET VISITE DE L'EXPOSITION	Salon Eugénie & Salon Frioul



"Lundi 23 juin"

16:10	<p>16:10 - 17:30 SESSION 4</p> <p>Modérateur : François FEILLET (Vandoeuvre les Nancy) Modératrice : Catherine CAILLAUD (Paris)</p> <p>Atteintes des maladies lysosomales en période anténatale. Roseline FROISSART (Lyon) LysoNeo : Etude pilote de dépistage néonatal des maladies lysosomales. Soumeya BEKRI (Rouen) Discussion commune.</p>	Salle de La Major
17:30	<p>17:30 - 17:40 CONCLUSION</p> <p>Présidente du CETL : Anais BRASSIER (Paris) Vice-président du CETL : Yann NADJAR (Paris) Vice-présidente du CETL : Soumeya BEKRI (Rouen)</p>	Salle de La Major

Mardi 24 juin

08:00	<p>08:00 - 08:30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS</p>	Salon Jaune
08:30	<p>08:30 - 08:45 INTRODUCTION</p> <p>Conférencier : Manuel SCHIFF (Paris) Conférencière : Brigitte CHABROL (Marseille)</p>	Salle de La Major
08:45	<p>08:45 - 09:30 COMMUNICATIONS ORALES</p> <p>Modératrice : Brigitte CHABROL (Marseille)</p>	Salle de La Major
09:00	<p>09:00 - 13:00 GROUPE DE TRAVAIL PSYCHOLOGUES</p>	Salle Estaque
09:00	<p>09:00 - 13:00 GROUPE DE TRAVAIL DIÉTÉTICIENS SFEIM</p> <p>Animatrices : Aline DERNIS (Lille), Joelle WENZ (Kremelin Bicêtre)</p>	Salle Mucem
09:30	<p>09:30 - 10:20 CONFÉRENCE PLÉNIÈRE</p> <p>Maladies mitochondriales : quels concepts en 2025 ? Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER (Nice)</p>	Salle de La Major
10:20	<p>10:20 - 11:00 PAUSE ET VISITE DES STANDS</p>	Salon Eugénie & Salon Frioul
11:00	<p>11:00 - 12:00 CONFÉRENCE PLÉNIÈRE : Evolution de la démarche diagnostique dans les maladies mitochondriales : histoire et pratiques actuelles.</p> <p>Démarche diagnostique dans les maladies mitochondriales. Isabelle DESGUERRE (Paris) Diagnostic moléculaire des maladies mitochondriales, évolution de la stratégie à l'ère des analyses pangénomiques. Cécile ROUZIER (Nice)</p>	Salle de La Major
12:00	<p>12:00 - 12:30 SYMPOSIUM INDUSTRIEL - BIOMARIN</p> <p>Conférencier : Stephane AUVIN (Paris) Conférencières : Mélodie AUBART (Paris), Célia HOEBEKE (Marseille)</p>	Salle de La Major
12:30	<p>12:30 - 13:00 SYMPOSIUM INDUSTRIEL - PTC THERAPEUTICS</p> <p>Recommandations de la prise en charge de la phénylcétonurie : quelles nouveautés ? François MAILLOT (Tours), Karine MENTION (Lille)</p>	Salle de La Major



"Mardi 24 juin"

13:00	13:00 - 14:00 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS	Salon Eugénie & Salon Frioul
14:00	14:00 - 15:30 ATELIER 1 : Indication de régime cétoène dans les maladies mitochondriales. Animateurs : François LABARTHE (Tours), Mathieu MILH (Marseille) Animatrice : Aurélié ORBAN DE XIVRY (Marseille)	Salle de La Major
	14:00 - 15:30 ATELIER 2 : Myopathies mitochondriales et réentraînement à l'effort. Animateur : Pascal LAFORET (Paris) Animatrice : Marie-Thérèse ABI WARDE (Strasbourg)	Salle Mucem
	14:00 - 15:30 ATELIER 3 : Conseil génétique chez les patients avec mutation de l'ADN mitochondrial. Animatrices : Annabelle CHAUSSENOT (Nice), Apolline IMBARD (Paris), Julie STEFFANN (Paris)	Salle Estaque
	14:00 - 15:30 ATELIER 4 : Atteintes des noyaux gris centraux : cas cliniques et imageries. Animatrices : Nadine GIRARD (Marseille), Marie-Cécile NASSOGNE (Bruxelles, Belgique)	Salle Joliette
15:30	15:30 - 16:10 PAUSE CAFÉ & VISITE DES STANDS	Salon Eugénie & Salon Frioul
16:10	16:10 - 16:25 MÉMOIRE DE DIU SÉLECTIONNÉ POUR LA SFEIM. Modérateur : Manuel SCHIFF (Paris) Conférencier : Jean PAPADOPOULOS (Haine-Saint-Paul, Belgique)	Salle de La Major
16:25	16:25 - 16:40 COMPTE-RENDU DU GROUPE DES DIÉTÉTICIENNES DE LA SFEIM Modérateur : Manuel SCHIFF (Paris) Conférencières : Aline DERNIS (Lille), Joelle WENZ (Kremelin Bicêtre)	Salle de La Major
16:40	16:40 - 16:55 COMPTE-RENDU DU GROUPE DES PSYCHOLOGUES DE LA SFEIM Modérateur : Manuel SCHIFF (Paris)	Salle de La Major
17:00	17:00 - 18:00 ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA SFEIM (avec actualités G2M et appels à collaboration)	Salle de La Major
19:30	19:30 - 23:00 DÎNER DU CONGRÈS (sur inscription)	

Mercredi 25 juin

08:30	08:30 - 09:00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS	Salon Jaune
09:00	09:00 - 10:00 COMPTE-RENDU DES ATELIERS Atelier 1. François LABARTHE (Tours), Mathieu MILH (Marseille), Aurélié ORBAN DE XIVRY (Marseille) Atelier 2. Marie-Thérèse ABI WARDE (Strasbourg), Pascal LAFORET (Paris) Atelier 3. Julie STEFFANN (Paris), Apolline IMBARD (Paris), Annabelle CHAUSSENOT (Nice) Atelier 4. Marie-Cécile NASSOGNE (Bruxelles, Belgique), Nadine GIRARD (Marseille)	Salle de La Major



"Mercredi 25 juin"

10:00	<p>10:00 - 10:50 TABLE RONDE : Les Aminoacyl-ARNt synthétases cytoplasmiques et mitochondriales.</p> <p>Principes de leur organisation et de leur fonction moléculaire. Marie SIVLER (Strasbourg) Pathologies liées aux aminoacyl-ARNt synthétases : aspects radiologiques et aspects cliniques. Charles-Joris ROUX (Paris), Manuel SCHIFF (Paris)</p>	Salle de La Major
10:50	<p>10:50 - 11:30 PAUSE ET VISITE DES STANDS</p>	Salon Eugénie & Salon Frioul
11:30	<p>11:30 - 12:30 CONFÉRENCE GRAND PUBLIC</p>	Salle de La Major
12:30	<p>12:30 - 13:00 SESSION DE L'INDUSTRIE - IECURE</p> <p>Conférencier : Julien BARUTEAU (Londres, Royaume-Uni)</p>	Salle de La Major
13:00	<p>13:00 - 13:30 SESSION DE L'INDUSTRIE - UCB</p>	Salle de La Major
13:30	<p>13:30 - 14:30 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS</p>	Salon Eugénie & Salon Frioul
14:30	<p>14:30 - 15:45 CONFÉRENCES : Les Aminoacyl-ARNt synthétases cytoplasmiques et mitochondriales</p> <p>Options thérapeutiques dans les maladies mitochondriales hors traitements innovants. Magalie BARTH (Angers) Thérapies innovantes : exemple du traitement par nucléosides dans le déficit TK2. Vincent PROCACCIO (Angers) Thérapies à venir : intérêt des nouveaux modèles pour tester les nouveaux traitements (cellules souches pluripotentes et organoïdes cérébraux). Alessandro PRIGIONE (Dusseldorf, Allemagne)</p>	Salle de La Major
15:45	<p>15:45 - 16:00 REMISE DES PRIX DE LA SFEIM ET SYNTHÈSE DES 2 JOURNÉES</p>	Salle de La Major