



Société Française
pour l'étude des Erreurs
Innées du Métabolisme

**23.24.25
juin 2025**

www.congres-sfeim.org

Journée nationale 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



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

EDITO

Chers collègues et chers amis de la SFEIM,

C'est avec un très grand plaisir que nous vous invitons à la réunion de printemps (d'été) de la SFEIM, conjointe à la journée nationale du CETL, organisées **du 23 au 25 juin 2025 à Marseille**. Dans le cadre exceptionnel de la Méditerranée, nous explorerons ensemble le thème fascinant de la mitochondrie sous tous ses angles.

Ce congrès débutera avec la journée du CETL, qui offrira un cadre privilégié pour les échanges entre cliniciens, chercheurs, paramédicaux et représentants d'associations.

De nouveaux défis se posent aujourd'hui dans la compréhension et le traitement des maladies mitochondriales, et les deux journées suivantes seront l'occasion de mutualiser nos approches et d'éclairer les perspectives pour l'avenir.

Par ailleurs, des ateliers seront proposés afin d'approfondir la prise en charge et le suivi des patients, tout en favorisant des échanges enrichissants entre nos équipes pluridisciplinaires.

Marseille, ville à l'histoire millénaire, saura nous accueillir dans un cadre propice à la réflexion, aux débats et aux découvertes. Nous vous attendons nombreux pour partager ensemble ce moment riche en connaissances et en rencontres !

À très bientôt sous le soleil marseillais !

COMITÉ D'ORGANISATION & COMITÉ SCIENTIFIQUE

COMITE D'ORGANISATION

Pr Brigitte CHABROL
Pr Mathieu MILH
Dr Célia HOEBEKE
Dr Flavia PIAZZON
Dr Gauthier TOUTAIN
Dr Karin MAZODIER
Dr Elsa KAPHAN
Dr Marguerite GASTALDI
Dr Ghassan MAALOUF
Céline CUDEJKO

COMITE SCIENTIFIQUE

Pr Brigitte CHABROL
Pr Véronique PAQUIS
Dr Cécile ROUZIER
Pr Manuel SCHIFF
Dr Karine MENTION
Pr François MAILLOT
Dr Apolline IMBARD
Dr Anne-Frédérique DESSEIN
Dr David CHEILLAN

Aline DERNIS
Dr Marguerite GASTALDI
Dr Marie-Cécile NASSOGNE
Dr Frédérique SABOURDY
Dr Marine TARDIEU
Joëlle WENZ
Dr Camille WICKER
Marie CANTON
Valérie BARBIER

Journée nationale du CETL



Lundi 23 juin

-

Pages 10 et 11



Groupe de travail diététiciens SFEIM

Lundi 23 juin : de 13h30 à 18h00

& Mardi 24 juin : de 09h15 à 13h00

-

Page 9



Congrès SFEIM

**Mardi 24 juin &
Mercredi 25 juin**

-

Pages 12 à 14



Groupe de travail psychologues SFEIM

Mardi 24 juin : de 08h45 à 13h00

-

Page 9



PALAIS DU PHARO

58 boulevard Charles Livon

13007 Marseille 7ème arrondissement



SYNOPTIQUE • LUNDI 23 JUIN

Journée nationale du CETL

Comité d'Evaluation du Traitement des maladies Lysosomales

	ACCUEIL	SALLE DE LA MAJOR
09:30-10:00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS	
10:00-10:10		INTRODUCTION
10:10-11:10		SESSION 1
11:10-12:30		SESSION 2
12:30-13:00		SYMPOSIUM INDUSTRIEL SANOFI
13:00-13:30		SYMPOSIUM INDUSTRIEL ORCHARD THERAPEUTICS
13:30-14:30		
14:30-15:50		SESSION 3
15:50-16:10		
16:10-17:30		SESSION 4
17:30-17:40		CONCLUSION
17:40-18:00		

SYNOPTIQUE • LUNDI 23 JUIN

Journée nationale du CETL

Comité d'Evaluation du Traitement des maladies Lysosomales

	SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL	SALLE MUCEM
09:30-10:00		
10:00-10:10		
10:10-11:10		
11:10-12:30		
12:30-13:00		
13:00-13:30		
13:30-14:30	PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS	GROUPE DE TRAVAIL DIÉTÉTIENS SFEIM
14:30-15:50		
15:50-16:10	PAUSE ET VISITE DES STANDS	
16:10-17:30		
17:30-17:40		
17:40-18:00		

SYNOPTIQUE • MARDI 24 JUIN

	ACCUEIL	SALLE DE LA MAJOR	SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL
08:00-08:30	ACCUEIL DES PARTICIPANTS		
08:30-08:45		INTRODUCTION	
08:45-09:00		COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES	
09:00-09:30			
09:30-10:20		CONFÉRENCE : Maladies mitochondriales : quels concepts en 2025 ?	
10:20-11:00			PAUSE ET VISITE DES STANDS
11:00-12:00		CONFÉRENCES : Evolution de la démarche diagnostique dans les maladies mitochondriales : histoire et pratiques actuelles	
12:00-12:30		SYMPOSIUM INDUSTRIEL BIOMARIN	
12:30-13:00		SYMPOSIUM INDUSTRIEL PTC THERAPEUTICS	
13:00-14:00			PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS
14:00-15:30		ATELIER 1 : Indication de régime cétogène dans les maladies mitochondriales	
15:30-16:10			PAUSE ET VISITE DES STANDS
16:10-16:30		Mémoire de DIU sélectionné pour la SFEIM et prix SFEIM-SFP	
16:30-16:45		Compte-rendu du groupe des diététiciens de la SFEIM	
16:45-17:00		Compte-rendu du groupe des psychologues de la SFEIM	
17:00-18:00		Assemblée générale de la SFEIM (avec actualités G2m et appels à collaboration)	

SYNOPTIQUE • MARDI 24 JUIN

	SALLE MUCEM	SALLE ESTAQUE	SALLE JOLIETTE
08:00-08:30			
08:30-08:45			
08:45-09:00			
09:00-09:30			
09:30-10:20			
10:20-11:00			
11:00-12:00			
12:00-12:30			
12:30-13:00			
13:00-14:00			
14:00-15:30	ATELIER 2 : Myopathies mitochondriales et réentraînement à l'effort	ATELIER 3 : Partie 1 : Conseil génétique chez les patients avec mutation de l'ADN mitochondrial. Partie 2 : Faut-il dépister les hétérozygotes dans les maladies autosomique récessives ? Exemples des maladies héréditaires du métabolisme	ATELIER 4 : Atteintes des noyaux gris centraux : cas cliniques et imageries
15:30-16:10			
16:10-16:30			
16:30-16:45			
16:45-17:00			
17:00-18:00			

SYNOPTIQUE • MERCREDI 25 JUIN

	ACCUEIL	SALLE DE LA MAJOR	SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL
08:30-09:00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS		
09:00-10:15		CONFÉRENCES : États des lieux des traitements dans les maladies mitochondriales	
10:15-11:00			PAUSE ET VISITE DES STANDS
11:00-12:00		CONFÉRENCE GRAND PUBLIC	
12:00-12:30		SYMPOSIUM INDUSTRIEL iEcure	
12:30-13:00		SYMPOSIUM INDUSTRIEL UCB	
13:00-14:00			PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS
14:00-15:00		COMPTE-RENDU DES ATELIERS	
15:00-15:50		CONFÉRENCES : Les Aminoacyl-ARNt synthétases cytoplasmiques et mitochondriales	
15:50-16:00		Remise des prix de la SFEIM et synthèse des 2 journées	

PROGRAMME GROUPES DE TRAVAIL

GRUPE DE TRAVAIL DIÉTÉTICIENS SFEIM

SALLE MUCEM

LUNDI 23 JUIN

- 13:30 - 14:30 Présentation de la maquette du livret de l'utilisation des produits Vegan.
Joëlle Wenz (Kremlin-Bicêtre), groupe de travail du projet Vegan
- 14:30 - 15:50 Retours du SSIEM Dietitians Academy GSD Février 2025.
Bénédicte Samba (Paris), Joëlle Wenz (Kremlin-Bicêtre), Aure-Cléia Tallec (Clamart)

15:50 - 16:10 PAUSE ET VISITE DES STANDS

- 16:10 - 17:00 Retour d'expérience marseillaise sur les dépistages TYR 1 et AG1.
Dorine Hamparsoumian (Marseille)
- 17:00 - 18:00 Etat d'avancement du DU diététique MHM.
Joëlle Wenz (Kremlin-Bicêtre), Aline Dernis (Lille) en collaboration avec Laurent François (Paris)

MARDI 24 JUIN

- 09:15 - 10:15 Filière G2m : Retour sur la dispensation à distance du programme ETP LEUquilibre et présentation du programme ETP PHEquilibre.
Aude Pion (Paris) en collaboration avec Laurent François (Paris)

10:20 - 11:00 PAUSE ET VISITE DES STANDS

- 11:00 - 11:40 Retour d'expérience du protocole local de coopération interprofessionnelle médecins-diététiciennes. Dorine Hamparsoumian (Marseille), Aurélie Orban de Xivry (Marseille)
- 11:40 - 12:20 La transition enfant/adulte à Marseille - Présentation de l'Appart - film.
Aurélie Orban de Xivry (Marseille)
- 12:20 - 13:00 Echanges, nouveautés , informations et projets

GRUPE DE TRAVAIL PSYCHOLOGUES SFEIM

SALLE ESTAQUE

MARDI 24 JUIN

- 08:45 - 09:15 Accueil et présentation
- 09:15 - 10:20 L'accompagnement d'un enfant atteint de maladie mitochondriale de la naissance au décès. Pauline Catillon (Marseille)

10:20 - 11:00 PAUSE ET VISITE DES STANDS

- 11:00 - 12:00 Diagnostic de maladie mitochondriale à l'adolescence.
Valérie Barbier (Paris), Fanny Gadet (Paris)
- 12:00 - 13:00 Echanges sur nos pratiques de psychologues

PROGRAMME • LUNDI 23 JUIN

09:30 - 10:00 **ACCUEIL DES PARTICIPANTS**

10:00 - 10:10

Introduction

Présidente du CETL : Anais Brassier (Paris)

Vice-présidents du CETL : Soumeia Bekri (Rouen), Yann Nadjar (Paris)

10:10 - 11:10

SESSION 1

Modération : Nadia Belmatoug (Clichy), Wladimir Mauhin (Paris)

10:10 - 10:20

Maladie de Gaucher : enzymothérapie ou Eliglustat, critères de choix. Fabrice Camou (Bordeaux)

10:20 - 10:30

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)

10:30 - 10:40

Mise au point thérapeutique dans la maladie de Fabry. Didier Lacombe (Bordeaux)

10:40 - 10:50

Livret de suivi du patient dans la maladie de Fabry.

Najya Beddredine (Perrigny-Lès-Dijon)

10:50 - 11:10

Discussion commune.

11:10 - 12:30

SESSION 2

Modération : Bénédicte Heron (Paris), Célia Hoebeke (Marseille)

11:10 - 12:00

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)

12:00 - 12:30

Discussion commune.

12:30 - 13:00

Symposium industriel - Sanofi

Modération : Olivier Lidove (Paris)

Innovations thérapeutiques : actualités pour l'ASMD et la maladie de Gaucher de type 3. Olivier Lidove (Paris), Yann Nadjar (Paris)

13:00 - 13:30

Symposium industriel - Orchard therapeutics

Modération : Caroline Sevin (Paris)

Cibler l'inflammation dans les LSDs : axes de recherche et données de vie réelle. Jérôme Ausseil (Toulouse), Charlotte Mansat (Paris)

13:30 - 14:30

PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS

SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL

PROGRAMME • LUNDI 23 JUIN**14:30 - 15:50****SESSION 3**

Modération : Anais Brassier (Paris)

14:30 - 14:40Que penser des nouveaux traitements dans la maladie de Niemann-Pick C ?
Bénédicte Heron (Paris), Yann Nadjar (Paris)**14:40 - 14:50**Présentation de cas clinique : 2 patients MPS-IH traités par thérapie génique ex-vivo.
Bénédicte Heron (Paris)**14:50 - 15:00**

Profil biologique et génétique des patients ASMD en France. Magali Pettazzoni (Lyon)

15:00 - 15:10ASMD : synthèse au terme de 40 ans de travail collaboratif en France.
Olivier Lidove (Paris)**15:10 - 15:30**Le système immunitaire : nouvelle cible thérapeutique dans la maladie de Pompe ?
Axelle Penc (Paris), Julien Diana (Paris)**15:30 - 15:50**

Discussion commune.

15:50 - 16:10**PAUSE ET VISITE DES STANDS****SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL****16:10 - 17:30****SESSION 4**

Modération : Catherine Caillaud (Paris), François Feillet (Vandoeuvre Les Nancy)

16:10 - 16:40

Atteintes des maladies lysosomales en période anténatale. Roseline Froissart (Lyon)

16:40 - 17:10LysoNeo: Etude pilote de dépistage néonatal des maladies lysosomales.
Soumeya Bekri (Rouen), Stephanie Torre (Rouen)**17:10 - 17:30**

Discussion commune.

17:30 - 17:40**Conclusion**

Présidente du CETL : Anais Brassier (Paris)

Vice-présidents du CETL : Soumeya Bekri (Rouen), Yann Nadjar (Paris)

PROGRAMME • MARDI 24 JUIN

08:00 - 08:30 **ACCUEIL DES PARTICIPANTS**

08:30 - 08:45 **Introduction**

Brigitte Chabrol (Marseille), Manuel Schiff (Paris)

08:45 - 09:30 **Communications orales sélectionnées**

Modération: Brigitte Chabrol (Marseille)

08:45 - 08:53 Advanced Strategies for Detecting Acid Sphingomyelinase Deficiency Type B with Attenuated Phenotypes. Thibaut Jamme (Toulouse)**08:53 - 09:01** Exercise intolerance with BCS1L mutation mimicking Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency in three siblings and effect of riboflavin treatment. Julien Maquet (Toulouse)**09:01 - 09:09** Atteintes rénales dans les syndromes MELAS et apparentés : une étude de cohorte rétrospective multicentrique sur 104 patients. Maximilian Schwarz (Paris)**09:09 - 09:17** Atteinte respiratoire au cours des maladies mitochondriales primaires : analyse d'une cohorte multicentrique de 248 patients. Edouard Berling (Garches)**09:17 - 09:25** Implementation of RNA-seq for Diagnosing Mitochondrial Diseases: Insights, Benefits, and Challenges. Lucile Riera-Navarro (Nice)**09:30 - 10:20** **Maladies mitochondriales: quels concepts en 2025 ?**

Véronique Paquis-Flucklinger (Nice)

10:20 - 11:00 **PAUSE ET VISITE DES STANDS**

SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL**11:00 - 12:00** **Evolution de la démarche diagnostique dans les maladies mitochondriales: histoire et pratiques actuelles****11:00 - 11:30** Démarche diagnostique dans les maladies mitochondriales. Isabelle Desguerre (Paris)**11:30 - 12:00** Diagnostic moléculaire des maladies mitochondriales, évolution de la stratégie à l'ère des analyses pangénomiques. Cécile Rouzier (Nice)**12:00 - 12:30** **Symposium industriel - BioMarin**

Modération: Célia Hoebeke (Marseille)

Les épilepsies rares en pédiatrie, focus en myoclonies. Quels défis pour un diagnostic précoce ? Stephane Auvin (Paris)

La Céroïde lipofuscinose neuronale de type 2 – Expérience de la Neurologie pédiatrique à Necker. Eugénie Sarda (Paris)

Q&A. Célia Hoebeke (Marseille)

12:30 - 13:00 **Symposium industriel - PTC Therapeutics**

Recommandations de la prise en charge de la phénylcétonurie : quelles nouveautés ? François Maillot (Tours), Karine Mention (Lille)

13:00 - 14:00 **PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS**

SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL

PROGRAMME • MARDI 24 JUIN

14:00 - 15:30	Atelier 1: Indication de régime cétogène dans les maladies mitochondriales François Labarthe (Tours), Mathieu Milh (Marseille), Aurélie Orban De Xivry (Marseille)	SALLE DE LA MAJOR
14:00 - 15:30	Atelier 2: Myopathies mitochondriales et réentraînement à l'effort Marie-Thérèse Abi Warde (Strasbourg), Pascal Laforêt (Paris)	SALLE MUCEM
14:00 - 15:30	Atelier 3: Partie 1: Conseil génétique chez les patients avec mutation de l'ADN mitochondrial. Partie 2: Faut-il dépister les hétérozygotes dans les maladies autosomique récessives ? Exemples des maladies héréditaires du métabolisme. 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 Nadine Girard (Marseille), Marie-Cécile Nassogne (Bruxelles, Belgique)	SALLE JOLIETTE
15:30 - 16:10	PAUSE ET VISITE DES STANDS	SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL
16:10 - 16:30	Mémoire de DIU sélectionné pour la SFEIM et prix SFEIM-SFP Modération: Manuel Schiff (Paris)	
16h10 - 16h20	Déficit en 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase mitochondriale (HMG-CoA synthase mitochondriale ou HMGCS2): à propos de six cas. Jean Papadopoulos (Haine-Saint-Paul, Belgique)	
16h20 - 16h30	Stratégies thérapeutiques ciblant la dysfonction mitochondriale et l'inflammation dans les maladies mitochondriales liées à un déficit du complexe I. Simon Mézière (Angers)	
16:30 - 17:00	Compte-rendu des groupes de travail Modération: Manuel Schiff (Paris)	
16:30 - 16:45	Compte-rendu du groupe des diététiciens de la SFEIM	
16:45 - 17:00	Compte-rendu du groupe des psychologues de la SFEIM	
17:00 - 18:00	Assemblée générale de la SFEIM (avec actualités G2m et appels à collaboration)	

PROGRAMME • MERCREDI 25 JUIN

08:30 - 09:00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS	
09:00 - 10:15	Etats des lieux des traitements dans les maladies mitochondriales Modération : Flavia Piazzon (Marseille)	
09:00 - 09:35	Intérêt des nouveaux modèles dans la recherche sur les maladies mitochondriales. Alessandro Prigione (Dusseldorf, Allemagne)	
09:35 - 09:55	Options thérapeutiques dans les maladies mitochondriales hors traitements innovants. Magalie Barth (Angers)	
09:55 - 10:15	Thérapies innovantes : exemple du traitement par nucléosides dans le déficit TK2. Vincent Procaccio (Angers)	
10:15 - 11:00	PAUSE ET VISITE DES STANDS	SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL
11:00 - 12:00	Conférence grand public	
12:00 - 12:30	Symposium industriel - iEcuré Insertion de gène pour le déficit néonatal en OTC : résultats intermédiaires de l'essai clinique OTC-HOPE. Julien Baruteau (Londres, Royaume-Uni)	
12:30 - 13:00	Symposium industriel - UCB Diagnostiquer plus tôt et plus vite les maladies ultra-rares : exemple du déficit en thymidine kinase (Tk2d). Isabelle Desguerre (Paris), Vincent Procaccio (Angers)	
13:00 - 14:00	PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DES STANDS	SALON EUGÉNIE & SALON FRIOUL
14:00 - 15:00	Compte-rendu des ateliers Modération : François Labarthe (Tours)	
14:00 - 14:15	Atelier 1. François Labarthe (Tours), Mathieu Milh (Marseille), Aurélie Orban De Xivry (Marseille)	
14:15 - 14:30	Atelier 2. Marie-Thérèse Abi Warde (Strasbourg), Pascal Laforêt (Paris)	
14:30 - 14:45	Atelier 3. Julie Steffann (Paris), Apolline Imbard (Paris), Annabelle Chaussenot (Nice)	
14:45 - 15:00	Atelier 4. Marie-Cécile Nassogne (Bruxelles, Belgique), Nadine Girard (Marseille)	
15:00 - 15:50	Les Aminoacyl-ARNt synthétases cytoplasmiques et mitochondriales Principes de leur organisation et de leur fonction moléculaire. Marie Sissler (Strasbourg)	
15:25 - 15:50	Pathologies liées aux aminoacyl-ARNt synthétases : aspects radiologiques et aspects cliniques. Charles-Joris Roux (Paris), Manuel Schiff (Paris)	
15:50 - 16:00	Remise des prix de la SFEIM et synthèse des 2 journées	

POSTERS

P001 Evolution des manifestations cliniques chez les patients atteints d'alpha-mannosidose traités par velmanase alfa inclus dans le registre français Etoile Alpha.

Nathalie Guffon (Bron), Karine Mention, Francis Gaches, Daniela Garavaglia, Fabrizio Salomone, Benedicte Heron

P002 Résultats à long terme sur la fonction motrice et la qualité de vie des patients atteints d'alphanmannosidose: données de deux études d'extension de velmanase alfa sur 10 ans.

Nathalie Guffon (Bron), Line Borgwardt, Fabrizio Salomone, Allan M. Lund

P003 Profils cliniques de 134 patients atteints d'alpha-mannosidose issus du programme clinique de Velmanase alfa et du registre SPARKLE.

Katarina Juričková, Nathalie Guffon (Bron), Nicole Muschol, Julia B. Hennermann, Martin Magner, Christina Lampe, Monica A. Lopez-Rodriguez, Fabrizio Salomone, Daniela Garavaglia, Francesca Donà, Chiara Donati, Vito Fichera

P004 Atteintes rénales chez 58 patients atteints de maladies mitochondriales non MELAS: une étude de cohorte nationale multicentrique rétrospective.

Maximilian Schwarz, Hugo Bakis, Caroline Rousset-Rouviere, Tanya Stojkovic, Laforêt Pascal, Dominique Chauveau, Isabelle Vrillon, Myriam Dao, Bertrand Knebelmann (Paris), Boudhabhay Idris

P005 Acidémie propionique et formulation médicamenteuse: analyse pharmaceutique des médicaments potentiellement inappropriés.

Alexandre Trouillard (Nîmes), Hugo Gatignol

P006 Description de la cohorte française de patients ASMD de forme AB.

Didier Lacombe (Bordeaux), Anaïs Brassier, Samia Pichard, Marie-Thérèse Abi Warde, Alina Arion, Soumeiya Bekri, Catherine Caillaud, Léna Damaj, Roseline Froissart, Magali Gorce, Thierry Levade, Olivier Lidove, Wladimir Mauhin, Karin Mazodier, Karine Mention, Magali Pettazoni, Béatrice Salman, Manuel Schiff, Marie T. Vanier, Bénédicte Héron, Nathalie Guffon

P007 Protocole local de coopération interprofessionnelle dans la prise en charge diététique des patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme.

Dorine Hamparsumian (Marseille), Isabelle Saruggia, Aurélie Orban De Xivry, Céline Cudejko, Célia Hoebeke, Brigitte Chabrol

P008 Altération de la fonction d'une chaperonine mitochondriale: identification d'une cytopathie mitochondriale associée à un variant hétérozygote du gène HSPD1.

Manon Degoutin (Bordeaux), Aurélien Trimouille

P009 Olipudase alfa chez les patients atteints de déficit en sphingomyélinase acide: résultats intermédiaires du programme d'accès précoce français.

Nathalie Guffon (Bron), Nathalie Helman, Aymeric Duvivier, Lamia Achour, Lavigne Christian, Nihal Martis, Karin Mazodier, Achille Aouba, Olivier Lidove, Nadia Belmatoug

P010 Maladie mitochondriale liée au gène FARS2: paraparésie spastique progressive et traitement par phénylalanine.

Claire-Marine Bérat (Paris), Eugénie Sarda, Valérie Barbier, Manon Tessier, Fanny Gadet, Alice Hanauer, Giulia Barcia, Nathalie Boddart, Isabelle Desguerre, Alice Hadchouel, Marie Hully, Manuel Schiff

P011 Cohorte nationale de patients atteints de maladie mitochondriale avec mutation TTC19: Caractéristiques cliniques, génétiques et évolutives: une signature neuroradiologique?

Claire-Marine Bérat (Paris), Giulia Barcia, Pauline Gaignard, Zahra Assoulène, Elisa De La Cruz, Marie-Céline François-Heude, Agathe Roubertie, Claude Cances, Louis Dufour, Olivier Patat, Aurélien Trimouille, Cécile Rouzier, Isabelle Desguerre, Nathalie Boddart, Manuel Schiff

POSTERS

P012 Trmu : 3 présentations atypiques.

Lucile Altenburger (Nantes), Giulia Barcia, Pauline Gaignard, Zahra Assouline, Claire-Marine Bérat, Mathilde Nizon, Nathalie Boddaert, Tania Attié-Bittach, Manuel Schiff

P013 Évaluation socio-professionnelle dans une maladie métabolique rare : expérience du Centre de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre.

Stephanie Morel-Leder (Paris), Dominique Debray, Djamila Rahlh, Aurelia Poujois

P014 Mutations tissu-spécifiques de l'ADN mitochondrial (MT-TF) dans les myopathies mitochondriales.

Sylvia Rose, Aurélien Trimouille, Didier Lacombe, Edoardo Malfatti, Zahra Assouline, Julie Steffann, Isabelle Desguerre (Paris), Arnold Munnich, Agnès Rotig, Giulia Barcia

P015 Médecine Métabolique pour Adultes : Une étude épidémiologique du processus de transition.

Gustavo Spolador (Sao Paulo, Brésil), Clarissa Bueno, Camila Pugliese, Caroline Olivati, Fernanda Monti, Fernando Kok

P016 POLG chez l'enfant : Focus sur la présentation avec polyneuropathie démyélinisante.

Claire-Marine Bérat (Paris), Marie Hully, Agnès Rötig, Giulia Barcia, Zahra Assouline, Marie-Thérèse Abi-Warde, Christine Barnerias, Elise Payen, Marianne Jaroussie, Pauline Gaignard, Elise Lebigot, Agathe Roubertie, Nathalie Boddaert, Charles-Joris Roux, Pascale De Lonlay, Isabelle Desguerre, Arnold Munnich, Manuel Schiff, Cyril Gitiaux

P017 Mouvements anormaux fébriles : penser au déficit en PNPO !

Jessica Thomas, Magalie Barth (Angers)

P018 Early detection of Cardiac Dysfunction in Children with Organic Acidurias : an Assessment Using the Two-Dimensional Strain echocardiography.

Fedoua El Louali (Marseille), Bastien Moysset, Célia Hoebeke, Beatrice Desnos, Guillaume Carles, Caroline Ovaert, Brigitte Chabrol

P019 Description d'un cas foetal de maladie mitochondriale liée à AARS2.

Aymeric Zambiasi, Médéric Jeanne, Emmanuelle Uro-Coste, Jacqueline Aziza, Aurélien Trimouille (Bordeaux), Charlotte Dubucs

P020 Impact de la transplantation rénale sur l'interprétation du taux d'hétéroplasmie de l'ADN mitochondrial dans les cellules épithéliales urinaires.

Pierre - Hadrien Becker (Le Kremlin-Bicêtre), Oussema Guezzuez, Aude Mausoleo, Tânia Gonçalves, Olivier Lambotte, Pauline Gaignard

P021 Leucinose : Etude rétrospective des cas diagnostiqués en France depuis 2008 – Bilan à un an de la mise en place du dépistage néonatal.

Emilie Grandclement (Besançon)

P022 Digenic inheritance in oxidative phosphorylation defect, a new transmission mode in mitochondrial diseases.

Sylvia Rose (Paris), Agnès Rotig

P023 Rédaction d'un PNDS pour les maladies mitochondriales liées aux mutations POLG en 2025.

Sylvia Rose (Paris), Claire-Marine Bérat, Manuel Schiff

P024 UFM1 et UFMylation : un nouveau lien entre dysfonction mitochondriale et encéphalopathie précoce ?

Samira Ait-El-Mkadem Saadi (Nice), Julien Neveu, Cécile Rouzier, Annabelle Chaussonot, Konstantina Fragaki, Sylvie Bannwarth, Aline Cano, Gaëlle Hardy, Bruno Francou, Mathieu Milh, Brigitte Chabrol, Véronique Paquis-Flucklinger

POSTERS

P025 Aperçu des 30 ans de dépistage néonatal au Liban : impact de la crise économique et de la guerre récentes.

Issam Khneisser, Hicham Mansour (Beirut, Liban)

P026 Single fiber analysis by NGS for assigning pathogenicity of six mitochondrial DNA tRNA variants.

Chloé Prosper, Cécile Rouzier (Nice)

P027 From Urine to Diagnosis: Harnessing Thin-Layer Chromatography for Lysosomal Disease Detection in Morocco.

Imane Assiri (Marrakech, Maroc), Samira Najeh, Maroua Jakani, Aicha Bourrahout, Naima Fdil

P028 Cohorte française des patients avec déficit en TK2: analyse des caractéristiques cliniques et génétiques.

Maxime Becker, Annabelle Chaussenot (Nice), Marco Spinazzi, Anthony Behin, Sarah Touati, Marine Legendre, Mickael Jokic, Veronique Manel, Emmanuelle Campana-Salort, Isabelle Desguerres, Andoni Echaniz-Laguna, Léonard Feasson, Elisabeth Wallach, Olivier Patat, Sylvie Bannwarth, Bruno Franco, Samira Saadi, Konstantina Fragaki, Véronique Paquis, Cecile Rouzier

P029 Syndrome de leigh: étude clinique, paraclinique et génétique d'une série pédiatrique tunisienne.

Abir Zioudi, Ismail Gouiza, Mariem Hechmi, Zouhour Miladi, Said Galai, Maha Jamoussi, Ben Younes Thouraya, Hanene Benrhouma, Claude Claude, Omar Souheil, Ilhem Ben Youssef Turki, Guy Lenaers, Rym Kefi, Kraoua Ichraf (Tunis, Tunisie)

P030 Syndrome de Leigh par mutation du gène NDUF57 dans une famille Tunisienne.

C. Jardel, Zouhour Miladi, Maha Jamoussi, Ilhem Ben Youssef Turki, Hanene Benrhouma, H. Klaa, Ichraf Kraoua, Abir Zioudi (Tunis, Tunisie)

P031 Maladie d'alexander avec une presentation leigh-like: a propos de deux cas.

H. Klaa, Ismail Gouiza, Mariem Hechmi, Zouhour Miladi, Maha Jamoussi, Ilhem Ben Youssef Turki, Hanene Benrhouma, Guy Lenaers, Rym Kefi, Ichraf Kraoua, Kraoua Ichraf, Abir Zioudi (Tunis, Tunisie)

NOTES

[illegible]



NOTES

This image shows a full page of white paper with horizontal dashed lines, typical of primary school handwriting practice paper. The lines are evenly spaced and run across the entire width of the page. There are no margins, text, or other markings present.

REMERCIEMENTS PARTENAIRES

BIOMARIN®

ECURE

Orchard
therapeutics™

PTC
THERAPEUTICS™

sanofi

ucb Inspired by patients.
Driven by science.

Amicus
Therapeutics®

azafaros

Chiesi

CHROMSYSTEMS | Diagnostics by
HPIC & ICMS/MS

EGETIS
THERAPEUTICS

Immedica
pharma

JCR
Pharmaceuticals

LUCANE
pharma

NUTRICIA

Takeda

TARANIS

TRAVERE
THERAPEUTICS

Vitaflo
Enhancing Lives Together
A Neulife Health Science Company

Waters™