

CETL | JOURNÉE NATIONALE

COMITÉ D'ÉVALUATION DU TRAITEMENT DES MALADIES LYSOSOMALES

08h10-08h40 ACCUEIL PARTICIPANTS

08h40-09h00 INTRODUCTION

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

09h00-10h30 SESSION 1 | PLACE DU LYSOSOME DANS LES MALADIES CHRONIQUES

Modérateurs : Olivier Lidove - Nadia Belmatoug

09h00-09h40 Maladie de Gaucher et Parkinson. [Christine Serratrice](#)09h40-10h30 Maladies lysosomales et autophagie. [Marie-Hélène Colle](#)

Questions/réponses live

10h30-10h55 PAUSE & VISITE DES STANDS

11h00-12h40 SESSION 2 | ACTUALITÉS DANS LES MALADIES LYSOSOMALES

Modérateurs : Alice Kuster - Yann Nadjar

11h00 11h20 Etat des lieux des essais cliniques dans les maladies lysosomales (adultes). [Wladimir Mauhin](#)11h20 11h40 Etat des lieux des essais cliniques dans les maladies lysosomales (enfants). [Bénédicte Heron](#)11h40 12h00 Maladie de Pompe : Avancées thérapeutiques et futurs essais. [Pascal Laforet](#)

12h00 12h20 Transition Enfant-Adulte des patients atteints de maladies lysosomales : Projet TENALYS.

[Delphine Genevaz](#)12h20 12h40 Livret parcours de soin dans la maladie de Fabry - Association des Patients de la Maladie de Fabry, APMF. [Najya Bedreddine](#)

Questions/réponses live

12h40-13h30 PAUSE & VISITE DES STANDS

13h30 14h00 SYMPOSIUM CHIESI

14h00 14h40 SESSION 3 | RETOUR DES SOUS-GROUPES CETL (1)

Modérateurs : Soumeiya Bekri - François Feillet

14h40 14h50 CETG : Etude GauchOmics. [Franklin Ducatez](#)14h50 15h00 CETG : Eliglustat et maladie de Gaucher. [Fabrice Camou](#)15h00 15h10 CETMPS h RaDiCo-MPS. [Bénédicte Heron](#)15h10 15h20 CETMPS h ERT à domicile / ETP. [Anne-Sophie Guemann](#)15h20 15h30 CETMPS h MPS2 et arrêt de l'enzymothérapie. [Eugénie Sarda](#)

Questions/réponses live

16h05 17h00 SESSION 3 suite | RETOUR DES SOUS-GROUPES CETL (2)

Modérateurs : Soumeiya Bekri - François Feillet

16h00 16h10 CETNeurolipidoses : Histoire naturelle des gangliosidoses à GM2. [Yann Nadjar](#)16h10 16h20 CETNeurolipidoses : Histoire naturelle des gangliosidoses à GM1. [Domitille Laur](#)16h20 16h30 CETF : Retour d'expérience sur le Migalastat. [Esther Noël](#)16h30 16h40 CETF : Ffabry : Registre français de la maladie de Fabry. [Wladimir Mauhin - Olivier Lidove](#)

Questions/réponses live

15h40-16h10 PAUSE & VISITE DES STANDS

16h10 17h00 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

17h00

CONCLUSION LIVE

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

SFEIM

08h45-09h00 ACCUEIL & VISITE DES STANDS

09h00-10h55

SESSION 1 APPROCHES OMNIQUES ET EIM

Modérateurs : Soumeia Bekri - François Labarthe

9h00-9h20

Médecine Systémique et EIM : principes et perspectives. *Abdellah Tebani*

9h25-9h45

Approches métabolomiques et maladies héréditaires du métabolisme *Hélène Blasco*

9h50-10h10

NGS et mitochondriopathies. *Stéphane Allouche*

10h15-10h55

Phenotypic Complexity of Inborn Errors of Metabolism: Modifier Genes as players.

*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 soufre 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

14h00-14h30

SYMPOSIUM BIOMARIN

14h30-15h30

SESSION 3 | ATELIERSRhabdomyolyse d'origine métabolique. *Pascale de Lonlay, Stéphanie Torre*Chez quel patient présentant un trouble du spectre autistique faut-il faire un bilan métabolique ? *Stéphane Marret, Manuel Schiff - Sarah Snanoudj*

Mort subite du nourrisson ; quel bilan métabolique ?

*Bénédicte Sudrie-Arnaud - Cécile Acquaviva - Béatrice Kugener*Quel régime cétogène dans quelle EIM. *Eric Tourancheau - Célia Hoebeke - Sandrine Dubois***Questions/réponses live**

15h30-16h00 PAUSE & VISITE DES STANDS

16h00-16h40

SESSION 4 | 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*Communication orale. *(en cours de sélection)***Questions/réponses live**

16h40

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA SFEIM / APPELS À PROJETS LIVE

SFEIM

08h00-09h00 PAUSE & VISITE DES STANDS

09h00-10h45

SESSION 5 | RESTITUTIONS DES ATELIERS | LIVE*Modératrices : Apolline Imbard - Aline Cano*

Atelier 1.

Atelier 2.

Atelier 3.

Atelier 4.

RETOUR DU GROUPE DE TRAVAIL DES DIÉTETICIENS | LIVE

Atelier Diététiciens

10h45-11h15 PAUSE & VISITE DES STANDS

11h15-11h45

SYMPOSIUM TAKEDA

11h45-12h15

SYMPOSIUM

12h15-13h00 PAUSE & VISITE DES STANDS

13h00-13h55

SESSION 6 | COMMUNICATIONS LIBRES*Modérateurs : Manuel Schiff - Ivana Dabaj*Communication orale. *(en cours de sélection)*

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

*Yann Nadjar*Communication orale. *(en cours de sélection)*

13h55-14h50

SESSION 7 | BREAKING NEWS*Modérateurs : Stéphane Allouche - Stéphane Marret*Déficit de la déglycosylation. *Ivana Dabaj*Métabolisme phosphocalcique. *Arnaud Molin - Marie Nowoczyn*Déficit en HMG-CoA Lyase chez l'adulte. *Bénédicte Sudrie-Arnaud*

14h50

SFEIM | CLÔTURE