

LUNDI 27 JUIN 2022

08H30-09H00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

09h00-09h15 Introduction

09h15-09h45 Communications orales sélectionnées

- Com 1
- Com 2

09h45-10h45 Grossesse et maladies héréditaires du métabolisme

- Que sait-on du devenir à long terme des enfants de mère phénylcétonurique ?
- Grossesses et maladies héréditaires du métabolisme (hors-PCU)
- Grossesse et déficit LCHAD chez le fœtus
- Discussion commune

10H45-11H15 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

11h15-11h55 Actualités dans le traitement de la phénylcétonurie

- Programme ETP PCU
- Enzymothérapie dans la phénylcétonurie

11h55-12h25 Etat des lieux de la prise en charge des adultes atteints de maladies métaboliques en France et en Europe > SFEIMA

12H30-13H30 PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS

13H30-14H30 SYMPOSIUMS INDUSTRIELS (2 X 30 MIN)

14h30-16h00 Ateliers (4)

16H-16H30 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

16h30-17h15 Mémoires de DIU sélectionnés pour la SFEIM

- Déficit en cofacteur Molybdène : description d'un cas à révélation tardive et revue de la littérature
- Colon hyperéchogène comme outil de dépistage de l'intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie : étude de cas
- Intérêts et limites du dosage de l'acide pipécolique plasmatique : à propos de 7 cas lillois

17h15-18h00 Assemblée générale de la SFEIM (avec actualités G2M et appel à collaboration)

MARDI 28 JUIN 2022

08H00-08H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

08h30-09h30 Compte rendu des ateliers

09h30-10h30 Actualités thérapeutiques

- Médicaments contre-indiqués dans les maladies métaboliques : quelles réalités ?
- Place de la transplantation hépatique dans les glycogénoses
- Nouveaux traitements dans les maladies héréditaires du métabolisme (hors maladies lysosomales)

10H30-11H00 PAUSE-CAFÉ & VISITE DES STANDS

11H00-12H30 SYMPOSIUMS INDUSTRIELS (3X30 MIN)

12H30-13H30 PAUSE REPAS & VISITE DES STANDS

13h30-14h00 Topo fondamental : Rôles potentiels des cathepsines dans la physiopathologie des mucopolysaccharidoses ou Métabolomique appliquée aux maladies héréditaires du métabolisme

14h00-14h15 Compte rendu du groupe des diététiciennes sur l'activité 2021-2022

14h15-14h55 Génétique des maladies héréditaires du métabolisme

- Conseil génétique dans les mutations de l'ADN mitochondrial
- Les maladies très très rares identifiées par le séquençage du génome

14h55- 15h30 Remise des prix de la SFEIM & synthèse des 2 journées

15H30 FIN DE LA RÉUNION