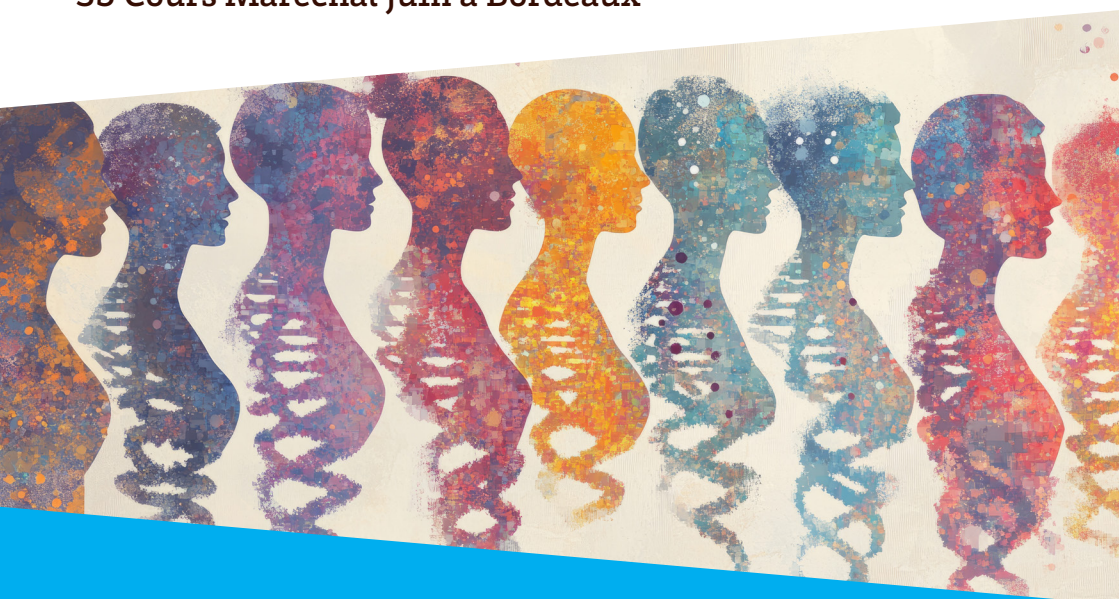


Les Maladies héréditaires du métabolisme

Vendredi 27 février 2026 à partir de 14h00

Lieu : Hôtel IBIS Bordeaux Centre Mériadeck,
35 Cours Maréchal Juin à Bordeaux



Collège
Sciences de la Santé / université
de BORDEAUX



Cher.e.s ami.e.s et cher.e.s collègues,

*En ouverture de la Journée Internationale des Maladies Rares 2026, nous avons le plaisir de vous inviter à participer à la 3ème édition de notre réunion scientifique annuelle sur le thème général des **Maladies héréditaires du métabolisme**.*

Pour la troisième année consécutive, nous nous retrouverons autour de collègues cliniciens, biologistes, généticiens, pharmaciens et chercheurs au travers d'un objectif de mise en place d'un réseau régional des maladies rares métaboliques.

Nous espérons accueillir des collègues de la région de Poitiers et de Limoges, avec lesquels nous souhaitons partager à la fois nos connaissances et nos compétences, au sein d'un réseau en développement bâti à l'échelon de la région Nouvelle-Aquitaine.

Le comité scientifique, à l'origine de ce programme, remercie chaleureusement les intervenants de cette édition 2026 qui s'annonce, comme chaque année, passionnante.

Comité scientifique

Pr. Didier LACOMBE (unité de Génétique clinique, CHU de Bordeaux)

Pr. Patrick MERCIÉ (service de Médecine interne, CHU de Bordeaux)

Pr. Emmanuel RICHARD (service de Biochimie, CHU de Bordeaux)

Dr. Isabelle REDONNET-VERNHET (service de Biochimie, CHU de Bordeaux)

Programme de 14h00 à 17h30

Les Maladies héréditaires du métabolisme

20mn de présentation et 10mn de questions

13h50

Ouverture de la journée

14h00

Les Glycogénoses musculaires – Mise au point

Dr. Fanny DUVAL (*Service de neurologie, hôpital Pellegrin*)

14h30

ARN interférents et maladies rares

Dr. Jean-Marc BLOUIN (*Laboratoire de Biochimie, hôpital Pellegrin*)

15h00

La prise en charge des nouveau-nés atteints de maladies héréditaires du métabolisme

Dr. Delphine LAMIREAU (*Service de pédiatrie, hôpital Pellegrin*)

15h30 - Pause café

15h50

Mise au point et prise en charge de la maladie de WILSON

Dr. Samir MESLI (*Laboratoire de Biochimie, hôpital Pellegrin*) - Pr. Thierry LAMIREAU (*Service de pédiatrie et de gastroentérologie, hôpital Pellegrin*)

16h20

Les tests fonctionnels de fusion mitochondriale dans la maladie de CMT2A

Dr. Arnaud MOURIER (*Laboratoire IBGC, université de Bordeaux*)

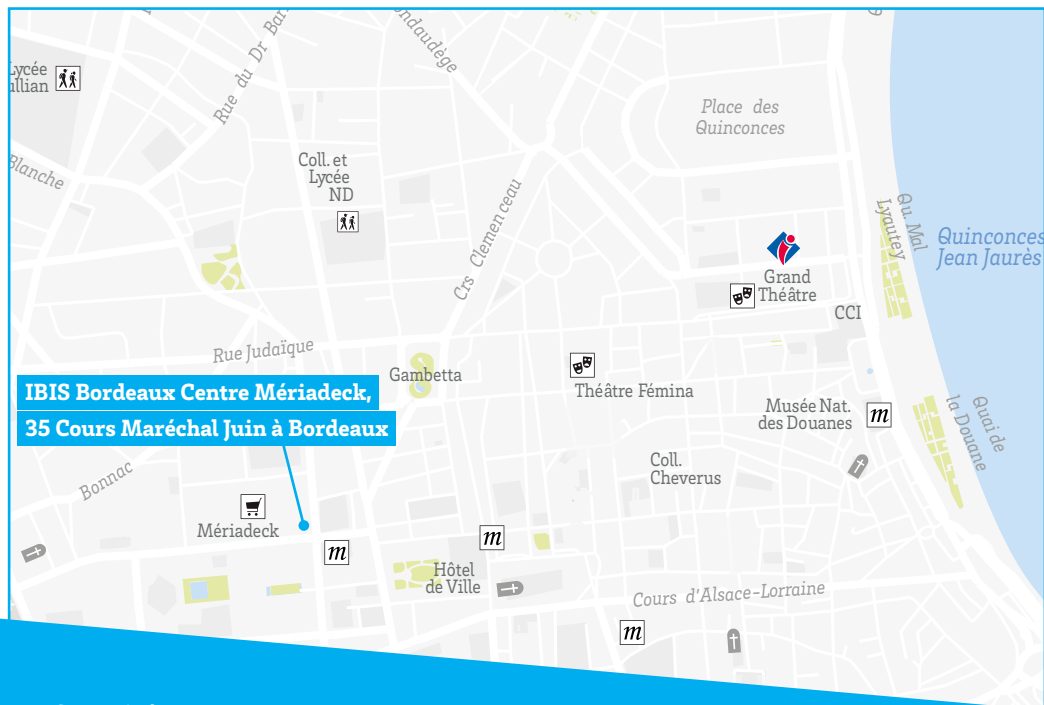
16h50

Structuration des maladies et Mucopolysaccharidoses en Nouvelle-Aquitaine

Dr. Julien VAN GILS (*Service de génétique, hôpital Pellegrin*)

17h20 - 17h30 - Conclusion

Plan d'accès



Organisée par

UMFCS - Collège Sciences de la Santé
de Université de Bordeaux

Sous la direction de

Pr Patrick MERCIÉ, *service de médecine interne et
immunologie clinique, hôpital St André, CHU de Bordeaux*

Pr Didier LACOMBE, *service de génétique médicale,
hôpital Pellegrin, CHU de Bordeaux*

Renseignements :

patrick.mercie@chu-bordeaux.fr -
didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

Besoin d'aide ? fmc@u-bordeaux.fr ou au 05 57 57 17 99

Inscription en ligne

via
ce QR Code ►
ou ce lien ▼



[https://framaforms.org/
journee-des-maladies-rares-27-
fevrier-2026-1764855684](https://framaforms.org/journee-des-maladies-rares-27-fevrier-2026-1764855684)

Partenaires industriels

