

PRE-PROGRAMME

Journée Recherche

Assemblée Générale

Journée Clinico-biologique  
& Dépistage néonatal

**G<sup>2</sup>m** Maladies rares  
Héréditaires du  
Métabolisme  
Filière nationale de santé



27-28 MARS 2025

Fondation Biemans-Lapôtre  
Maisons des étudiants belges et luxembourgeois  
Cité Internationale Universitaire de Paris

9A, boulevard Jourdan, 75014-Paris

**Orchard**  
therapeutics

**Vitaflo**  
Enhancing Lives Together  
A Nestlé Health Science Company

**BIOMARIN** **Astensanté**

A R D R M  
Association Robert Debré pour la Recherche Médicale

**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION



## 12H – 13H ACCUEIL DES PARTICIPANTS + BUFFET

- 13h – 13h10 **INTRODUCTION – Pascale de Lonlay, coordonnatrice de la filière G2m**
- Présentation G2m : nombre et cartographie des centres/file active de patients
  - Collaboration des cliniciens et des chercheurs pour appels à projet

### 13h10 – 13h40 1ère partie: SESSION DES INDUSTRIELS

13h10-13h20 La sépiapterine : un nouveau traitement oral dans la Phénylcétonurie

*Olivier Illouz, PTC Therapeutics France*

13h20-13h30 Prolongation de l'intervalle entre les perfusions de pégunigalsidase alfa chez les patients atteints de la maladie de Fabry : résultats intermédiaires sur cinq ans de l'étude BRIGHT51 en cours

*Fabrizio Salomone, Chiesi SAS*

13h30-13h40 Solutions de mise à domicile et de passage à l'officine dans les maladies lysosomales

*Daphné Avot, Sanofi*

13h40-13h50 Identification de patients à risque de présenter des maladies rares à l'aide d'algorithmes basés sur des méthodes de traitement du Langage Naturel Codoc

*Philippe Fernandes, Codoc*

### 13h50 – 15h20 2ème partie: SESSION DES ACADÉMIQUES

13h50-14h00 Développement d'une nouvelle petite molécule qui améliore l'activité de la beta-Galactosidase dans la gangliosidose Gm1

*Christine Serratrice, Hôpitaux Universitaires de Genève et Dorphan S.A.*

14h00-14h10 Analyse de l'exome de marqueurs biologiques hépatiques chez des patients porteurs de variants SERPINA1 : étude complète d'association génétique dans un centre de référence tertiaire

*Abderrahim Oussalah, CRMR MHM CHRU de Nancy*

14h10-14h20 Évolution à moyen et long terme des acidémies méthylmaloniques après transplantation hépatique +/- rénale

*Margaux Gaschignard, CRMR MHM CHU Necker AP-HP Paris*

14h20-14h30 Infant, une plateforme nationale d'aide à la prise en charge et au diagnostic étiologique des insuffisances hépatiques aiguës du nouveau-né et du nourrisson

*Clotilde Marbach, CRMR MHM CHU Toulouse*

14h30-14h40 Recherche sur le globule rouge et la rate –

*Mélanie Franco/Pierre Buffet/Alioune Ndour, Inserm UMR\_S 1134 Normal and Pathological Red Cell Physiology Paris*

14h40-14h50 Thérapie innovante dans la leucinoïse

*Clément Pontoizeau, Institut Imagine et CRMR MHM CHU Necker Paris*

14h50-15h00 Rendement diagnostique du panel de gènes métaboliques et calciques dans les rhabdomyolyses aiguës

*Claire-Marine Bérat, CRMR MHM CHU Necker AP-HP Paris*

15h00-15h10 Déficit en MADD ou AG2 de révélation adulte

*Amélie de Colnet, CRMR MHM CHU Necker Paris*

15h10-15h20 Flux de la beta oxydation des acides gras

*Edouard Le Guillou, CRMR MHM CHU Necker Paris*

15h20 – 15h40

## PAUSE

### 15h40 – 17h10 3ème partie: SESSION DES ACADÉMIQUES: FOCUS SUR LE CELL TRAFFICKING

15h40-16h00 Cell trafficking and complex lipids: an interconnected network of rapidly expanding disorder + résumé congrès Rome 2024 –

*Alfonso de Oyarzábal Sanz, Institut de recherche Saint Joan de Déu Barcelone*

16h00-16h10 Dysfonction de l'autophagie comme mécanisme de la rhabdomyolyse aiguë

*Hortense de Calbiac, Inserm U1163, Institut Necker Enfants-Malades Paris*

16h10-16h20 Paraplégies spastiques héréditaires –

*Giulia Dingeo, Biochimie CHU La Pitié AP-HP Paris*

16h20-16h40 Le choix entre lipides neutres et phospholipides dans les programmes de prolifération et senescence –

*Mario Pende, Inserm 1151, Institut Necker Enfants-Malades Paris*

16h40-16h50 Nouveaux traitements et formes galéniques : exemple des CDG –

*Arnaud Bruneel, CHU Bichat AP-HP Paris*

16h50-17h00 Lipidomique (titre à venir)

*Benoît Colsch, CEA Saclay*

17h00-17h10 Metabolomique –

*François Fenaille, Laboratoire innovations en spectrométrie de masse pour la santé, CEA Saclay*

### 17h10 – 17h40 4ème partie: SESSION DES ACADÉMIQUES

17h10-17h20 Maladie de Pompe et immunité –

*Axelle Penc, Equipe Voies immunitaires dans les troubles auto-immuns, Institut Necker Enfants Malades Paris*

17h20-17h30 Étude des changements transcriptionnels dans la maladie de Pompe : identification de COL13A1 comme cible thérapeutique potentielle

*Sophie Uyttebroeck, Universitair Ziekenhuis Brussel*

17h30-17h40 Présentation du projet Collecteur Analyseur de Données (CAD) dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025

*Elise Courcault ou directeur du CAD*

17h40 – 17h50 **CONCLUSION** – *Laurent Gouya et Jérôme Ausseil co-coordonateurs groupe Recherche G2m*

17h50 **FIN DE LA JOURNÉE**

**8H30 – 9H**

**ACCUEIL DES PARTICIPANTS + BUFFET**

**1<sup>ère</sup> partie: LA FILIÈRE G2M : NOUVELLE LABELLISATION DANS LE CADRE DU PNMR4**

9h00-9h30 La labellisation des filières et nouveaux projets PNMR4

*Anne-Sophie Lapointe, Cheffe de projet de la direction générale de l'offre de soin (DGOS)*

9H30- 10h00 Récapitulatif des actions 2024

*Pascale de Lonlay, coordinatrice de la filière et son équipe*

**2<sup>ème</sup> partie: 10H00-11H00 ETAT DES LIEUX DES ACTIVITÉS LANCÉES ET LES FUTURS PROJETS DANS LES 6 GROUPES DE MALADIES**

10h00-10h10 Centre coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme

*Brigitte Chabrol, APHM-Hôpital la Timone – Marseille*

10h10-10h20 Centre coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme hépatique

*Philippe Labrune, APHP-Hôpital Antoine Béclère – Clamart*

10h20-10h30 Centre coordonnateur des maladies lysosomales

*Bénédicte Héron, APHP-Hôpital Trousseau – Paris*

10h30-10h40 Centre coordonnateur maladie de Wilson et autres maladies du cuivre

*Aurélia Poujois, Hôpital Rothschild – Paris*

10h40-10h50 Centre coordonnateur hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

*Edouard Bardou-Jacquet, Hôpital Pontchaillou – CHU Rennes*

10h50-11h00 Centre coordonnateur porphyries et anémies rares du métabolisme du fer

*Laurent Gouya, APHP-Hôpital Louis Mourier, Colombes*

11H00-11h15 Discussion

**11H15-11H35 PAUSE**

**3<sup>ème</sup> partie: ANNONCE DIAGNOSTIQUE DANS LE CONTEXTE DU DÉPISTAGE NÉONATAL**

11H35-11h50 Accueil des nouveaux patients confrontés à une nouvelle maladie dépistée : témoignage d'une association de patients

*Association AG1,2,3 Soleil*

11h50-12h05 Premiers résultats de la RECHERCHE sur l'impact psychologique de l'annonce diagnostique dans le cadre du dépistage néonatal

*Céline Bensimon, doctorante en psychologie, hôpital Necker, Paris*

12h05-12h45 Pièce de théâtre « Les îles déserte » sur l'annonce diagnostique par troupe « théâtre en santé »

12h45-13h00 Discussion (15 min)

**13H00**

**PAUSE DEJEUNER**

## 14H00-14H45 1<sup>ère</sup> partie: DEPISTAGE

14H00-14h30 Bilan des 9 maladies MHM dépistées depuis le 1er janvier 2023 : Amélioration des performances des algorithmes de dépistage des Leucinoses et AIV

*Diane Dufour, Centre National Dépistage Néonatal, Tours , Magalie Gorce, CHU Toulouse et Thao NGUYEN KHOA, Hôpital Necker-Paris*

Bilan et perspectives: déficit en VLCAD

David Cheillan, biologiste, Responsable des tests diagnostiques, Les hospices civils de Lyon

14h30- 14h45 Discussion

## 14H45-15H00 2<sup>ème</sup> partie: CLINICO-BIOLOGIE

14h45-15h00 Bilan des Génomes à visée diagnostique depuis 2022

Jean-François Benoit, service de biochimie, hôpital Necker-Paris

15h00-15h15 Discussion

15h15-15h35 Codage de la génétique dans BaMaRa : Rôle des biologistes

Cécile Acquaviva, Biologiste, Hospices civils de Lyon

15h35-15h50 Etat des lieux des collections biologiques des les MHM

Jean-Meidi Alili, Pharmacien, équipe filière G2m

## 15H50-16H30 POINTS DIVERS

## 16H30-16H45 CLÔTURE DE LA JOURNÉE