

## RÉUNION DE PRINTEMPS DE LA SFEIM

\_ VENDREDI 19 & SAMEDI 20 JUIN 2009

Le Pharo, Amphithéâtre de Marseille Provence Métropole

## \_ APPEL À COMMUNICATIONS LIBRES

Les communications orales doivent être envoyées à François Feillet :

Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme

CHU Brabois

Enfant Allée du Morvan

54500 Vandœuvre les Nancy

France

Tél : + 33 3 83 15 47 96

Fax : + 33 3 83 15 79 88

Email : f.feillet@chu-nancy.fr

Elles peuvent correspondre ou non aux thèmes des tables rondes et seront l'illustration des travaux des différents équipes aussi bien cliniques que biologiques de la SFEIM.

Les communications qui ne seront pas retenues à l'oral feront l'objet d'une communication affichée (Poster).

## \_ ORGANISATION

### \_ COM&CO

9 bd Kabylie, 13016 Marseille

Tél\_ +33 4 91 09 70 53 - Fax\_ +33 4 96 15 33 08

Mail\_ [ejary@comnco.com](mailto:ejary@comnco.com)

Site\_ [www.comnco.com](http://www.comnco.com)



## INFORMATIONS GÉNÉRALES



### 4ÈME JOURNÉE DU CETL


\_ JEUDI 18 JUIN 2009

Hôpital de la Timone, Amphithéâtre HE1

264, rue Saint Pierre, 13005 Marseille Cedex 5

Tél\_ +33 4 91 38 44 01

Entrée principale rue Saint Pierre, rez-de-chaussée

Parking public payant. Métro Ligne 1 La Timone 



### RÉUNION DE PRINTEMPS DE LA SFEIM

\_ VENDREDI 19 & SAMEDI 20 JUIN 2009

Le Pharo, Amphithéâtre de Marseille Provence Métropole

58, Boulevard Charles Livon, 13007 Marseille

Tél\_ +33 4 95 09 59 00 - Fax\_ +33 4 95 09 59 28

[www.marseille-provence.com](http://www.marseille-provence.com)



## \_ LIEU DE LA SOIRÉE DE GALA

\_ RESTAURANT LE NAUTIQUE

Quai de Rive Neuve, Pavillon Flottant, 13007 Marseille

## \_ HÉBERGEMENT

Hôtel Résidence du Vieux Port, 18 Quai du Port 13002, Tél\_ 04 91 91 91 22

Hôtel Alizé (Vieux Port), 35 Quai des Belges 13001, Tél\_ 04 91 33 66 97

Europe Hôtel (Vieux Port), 12 rue Beauvau 13001, Tél\_ 04 91 33 65 64

Hôtel du Sud (Vieux Port), 18 rue Beauvau 13001, Tél\_ 04 91 54 38 50

Hôtel Bellevue (Vieux Port), 34 Quai du Port 13002, Tél\_ 04 96 17 05 40

Hôtel Holiday Inn, 103 avenue du Prado, Tél\_ 04 91 83 10 10

Hôtel Mercure Prado, 11 avenue de Mazargues, Tél\_ 04 96 20 37 37

Hôtel Kyriad Rabatau, 162 Boulevard Rabatau, Tél\_ 04 91 80 31 00

Hôtel Ibis Prado, 6 rue de Cassis, Tél\_ 04 91 25 73 73

Hôtel Ibis Timone, 107 Boulevard Sakakini, Tél\_ 04 91 42 09 15

Etap Hôtel Timone, 69 Boulevard Sakakini 13005, Tél\_ 04 91 68 04 83

Hôtel Ibis Saint Charles, Square Narvik 13001, Tél\_ 04 91 50 68 42

## \_ ACCÈS

L'aéroport de Marseille-Provence : 30 mn du Pharo et de l'Hôpital de la Timone.

La gare de Marseille St Charles : 15 mn du Pharo et à 20 mn de l'Hôpital de la Timone.



## \_ ORGANISATION

### \_ COM&CO

9 bd Kabylie, 13016 Marseille

Tél\_ +33 4 91 09 70 53 - Fax\_ +33 4 96 15 33 08

Mail\_ [ejary@comnco.com](mailto:ejary@comnco.com)

Site\_ [www.comnco.com](http://www.comnco.com)



## 4ÈME JOURNÉE DU CETL

COMITÉ D'ÉVALUATION DU TRAITEMENT  
DES MALADIES LYSOSOMALES

\_ JEUDI 18 JUIN 2009,

HÔPITAL ENFANTS LA TIMONE

MARSEILLE 

## RÉUNION DE PRINTEMPS DE LA SFEIM

SOCIÉTÉ FRANÇAISE  
POUR L'ÉTUDE DES ERREURS INNÉES  
DU MÉTABOLISME

\_ VENDREDI 19 & SAMEDI 20 JUIN 2009

LE PHARO, MARSEILLE 

\_ organisateur : **Pr Brigitte Chabrol**

Centre de Référence  
des Maladies Héritaires du  
Métabolisme, Marseille

[www.assoc.cetl.free.fr](http://www.assoc.cetl.free.fr)



HÔPITAL ENFANTS LA TIMONE, MARSEILLE  
\_AMPHITHÉÂTRE HE1**\_JEUDI 18 JUIN 2009**09h30 *Accueil***Maladie de Pompe**

- 09h45 Registre sur la maladie de Pompe, *Christine Payan, Paris*  
10h00 Résultats des essais avec le Myozyme® chez l'adulte, *Pascal Laforêt, Paris*  
10h15 La maladie de Pompe chez l'enfant, *Brigitte Chabrol, Marseille*  
10h30 Discussion  
10h45 **Associations de patients**

11h00 *Pause***Mucopolysaccharidoses**

- 11h15 Histoire naturelle des MPS III : enquête française, *Bénédicte Héron, Paris*  
11h30 Patients Hunter français, *Nathalie Guffon, Lyon, Vassili Valayannopoulos, Paris*  
11h45 Essai Zavesca® dans le MPS III, *Nathalie Guffon, Lyon*  
12h00 Approche thérapeutique de la maladie de Morquio, *Vassili Valayannopoulos, Paris*  
12h05 Discussion

**Maladie de Gaucher**

- 12h15 Registre maladie de Gaucher, *Jérôme Stimemann, Paris*  
12h30 Evaluation des atteintes osseuses, *David Petrover, Karine Briot, Paris*  
12h45 Actualités sur la maladie de Gaucher, *Nadia Belmatoug, Paris*  
13h00 Discussion

13h15 *Déjeuner sur place***Conférence plénière**

- 14h30 Les maladies de surcharge lysosomale : les évolutions dans leur connaissance et les défis des prochaines années, *Irène Maire, Lyon*

**Maladies de Niemann-Pick**

- 15h00 Histoire Naturelle de la maladie de Niemann-Pick Type C, *Marie Vanier, Lyon*  
15h15 Expérience du Miglustat sur le Niemann-Pick Type C, *Frédéric Sedel, Paris*  
15h30 Actualités sur le Niemann-Pick Type B, *Marie Vanier, Lyon*  
15h45 Discussion

**Leucodystrophie Métachromatique**

- 16h00 Actualités dans les traitements de la leucodystrophie métachromatique, *Patrick Aubourg, Caroline Sevin, Paris*  
16h20 Discussion

16h30 *Pause*16h45 Aides Sociales et Financières, *Christèle Nourissier***Maladie de Fabry**

- 17h00 Actualités thérapeutiques dans la maladie de Fabry, *Dominique Germain, Garches*  
17h15 Actualités sémiologiques de la maladie de Fabry, la grande simulatrice, *Olivier Lidove, Paris*

17h30 Registre des maladies lysosomales en France, *Marie Vanier, Lyon*19h30 *Cocktail de Bienvenue*LE PHARO, MARSEILLE  
\_AMPHITHÉÂTRE DE MARSEILLE PROVENCE MÉTROPOLE**\_VENDREDI 19 JUIN 2009**09h30 *Accueil***Table ronde : Nouvelles techniques d'imagerie**

- Modérateurs :** *Nadine Girard, Marseille, Frédéric Sedel, Paris*  
10h00 "New leucoencephalopathies", *M.S. van der Knaap, Amsterdam*  
10h45 Apport de la spectroscopie, RMN des fluides dans les maladies métaboliques, *Angèle Viola, Marseille*  
11h15 Nouvelles maladies identifiées par spectroscopie RMN des fluides, *Fanny Mochel, Paris*  
11h45 Discussion  
12h00 *Pause - déjeuner (Buffet)*

**Table ronde : Dépistage anténatal**

- Modérateurs :** *Nicole Philip, Marseille, Hélène Ogier, Paris*  
14h00 Approche Ethique, *Pierre Le Coz, Marseille*  
14h45 Diagnostic préimplantatoire, *Catherine Rongières, Strasbourg*  
15h15 Apport de la biologie moléculaire, *Bénédicte Gérard, Paris*  
15h45 "Could a prenatal diagnosis be helpful in optimizing the management of an affected newborn", *Stephanie Grunewald, Londres*  
16h15 Discussion  
16h45 *Pause café*

**17h00 Communication Orales****Modérateurs :** *Loïc de Parscau, Brest, Daniel Rabier, Paris***18h00 Assemblée Générale**20h30 *Repas de Gala : Restaurant Le Nautique, Vieux-Port, Marseille***\_SAMEDI 20 JUIN 2009****09h00 Présentation du groupe des diététiciennes****Modérateur :** *Isabelle Saruggia, Marseille***09h30 Communication Orales****Modérateur :** *François Feillet, Nancy***Table ronde : Nouvelles techniques d'imagerie**

- Modérateurs :** *Jacques Sartes, Marseille, Pierre Broué, Toulouse*  
10h00 Nouvelles techniques d'imagerie en hépatologie, *Stéphanie Franchi-Abella, Danièle Pariente, Paris*  
10h30 IRM hépatiques dans les hémochromatoses de l'adulte,  
11h00 *Pause*  
11h30 Intérêt du PET Scann, *Maria João Ribeiro, Orsay*  
- dans les hyperinsulinismes  
- dans les atteintes des noyaux gris centraux  
12h00 Hémochromatose néonatale, *Julien Baruteau, Paris*  
12h15 Déficit DGUOK, *Manuel Schiff, Paris*  
13h00 *Fin du Congrès*

