



SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE
DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

En collaboration avec la Filière
de Santé G2M



PROGRAMME

JOURNEES SFEIM

Journée SFEIM

23 novembre 2026

Journée SFEIMA

24 novembre 2026

Journée clinico-diététique

24 novembre 2026



LIEU

FIAP Jean Monnet
30 Rue Cabanis - 75014 Paris

SFEIM – Société Française pour l'étude des Erreurs Innées du Métabolisme

contact.sfeim@gmail.com

Secrétariat : Dr A IMBARD, Laboratoire de Biochimie Métabolique, Hôpital Necker, 149 rue de Sèvres, 75 015 PARIS ;

Trésorerie : Dr AF DESSEIN, Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire, Métabolisme Général et Maladies Rares, Centre de Biologie Pathologie, Bd Jules Leclercq, CHU de Lille, 59037 LILLE Cedex



JOURNÉE SFEIM

Actualités et traitements émergents dans les maladies du métabolisme

Lundi 23 novembre 2026

8h30-09h00 Accueil des participants

9h00-9h15 Bienvenue et introduction
Anaïs Brassier et Manuel Schiff

Partie 1 Sertraline

Modérateurs : Claire Douillard et Anne-Frédérique Dessein

9h15-9h45 Sertraline et MADD : expérience française (20+10)
Amélie De Colnet (Paris, Necker), Fanny Zhao (Lyon), Marion Masingue (Paris)

9h45-10h10 Oxysterols et Sertraline (15+10)
Cécile Pagan (Lyon), Yann Nadjar Paris (Pitié)

10h10-10h30 Sertraline et modèles précliniques (15+5)
Quentin Raas (INEM, Paris)

10h30-11h Pause-café & visite des stands

Partie 2 Thérapies innovantes

Modérateurs : Anaïs Brassier et Thierry Levade

11h-12h : HSC gene therapy application in neurometabolic disorders of childhood and beyond (45+15)
Keynote lecture Alessandra Biffi (Padova, Italie)

12h-12h45 Thérapies géniques des maladies du métabolisme : rêve ou réalité ? Quels organes : foie ou muscle ? (30 + 15)
Giuseppe Ronzitti, Evry (Genethon)

12h45-14h00 Pause-repas, visite des stands

Partie 3 Nouvelles approches diagnostiques et de prise en charge

Modérateurs : Marine Tardieu et Magali Gorce

14h-14h30 Retour de SSIEM Helsinki
Joelle Wenz (Paris), Apolline Imbard (Paris) et Jean-Baptiste Arnoux (Paris)

14h30-14h45 Protocoles d'administration des enzymothérapies en France : état des lieux , vers une homogénéisation des pratiques (10+5)
Mathilde Lefebvre (Tours)

14h45-15h05 Recommandations françaises Anesthésie dans les mucopolysaccharidoses (15+5)
Anaïs Brassier (Paris)



SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE
DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

En collaboration avec la Filière
de Santé G2m



15h05-15h30 **Nouvelles recommandations traitement Pompe/PNDS et dosage des anticorps (15+10)**
Samia Pichard, Edouard Le Guillou (Paris)

15h30-16h00 Pause-café 30 minutes & visite de stands

Partie 4 : Physiopathologie

Modérateurs : Karine Mention + Apolline Imbard

16h00-17h **Déficits génétiques de la synthèse des sphingolipides (35+15)**
Thierry Levade (Toulouse)

Partie 5 : Actualités et clôture

17h-17h30 **Actualités SFEIM/G2m**
AAP et questions diverses

17h30 Fin de la réunion

SESSION DIETETIQUE **Lundi 23 novembre 2026**

14h30 à 16h30

**Session parallèle de travail et
d'échanges pour les diététiciens**

Aline DERNIS et Joëlle WENZ



JOURNEE SFEIM-A

« Phénylcétonurie à l'âge adulte : une longue histoire »

Mardi 24 novembre 2026

Organisateurs : A Bigot, C Douillard, F Maillot, C Marelli, F Mochel

9h00	Accueil
9h30-10h	PCU : Atteinte neurologique et cognitive chez les sujets adultes <i>E Kaphan, Marseille</i>
10h-10h30	Guidelines et controverses récentes dans la prise en charge des adultes avec PCU <i>F Maillot, Tours</i>
10h30-11h00	Discussion et questions
11h-11h30	Pause
11h30-11h50	PCU et nouveaux traitements : Mécanismes d'action de la sepiapterine, résultats des études cliniques. <i>JB Arnoux, Paris</i>
11h50 -12h10	La sepiapterine en pratique : place dans la stratégie thérapeutique, modalités d'utilisation, suivi. <i>S Charriere, Lyon</i> <i>L Humbert, Lille</i>
12h10 -12h30	Dosage de la phénylalanine : papier buvard versus CAA - deux méthodes, deux résultats ? <i>J Maquet & T Jamme, Toulouse</i>
12h30-13h00	Discussion et questions
13h-14h	Pause déjeuner
14h00-16h00	CAS CLINIQUES (toutes thématiques confondues ; environ 10 minutes chacun) Merci de nous informer dès que possible si vous souhaitez présenter un cas clinique : sandy.courapied@chu-lille.fr - C Marelli Montpellier : PCU et grossesse non prévue - - - - C Douillard/G Grolez : la PCU bouc émissaire



SOCIÉTÉ FRANÇAISE POUR L'ÉTUDE
DES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

*En collaboration avec la Filière
de Santé G2m*



16h00-16h30 **Discussion globale (retour du CA SFEIM), prochaines thématiques, appel à collaborations**

16h30 Fin de la journée



JOURNEE CLINICO-DIETETIQUE

QUALITE des NUTRIMENTS : Tout sur les MACRONUTRIMENTS !

Mardi 24 novembre 2026

8h30 – 8h45 Accueil

8h45-9h Bienvenue et introduction

Aline Dernis /Karine Mention / François Labarthe / Joelle Wenz

Partie 1 : Qualité des Protéines végétales/animales/absorption

9h-10h Physiologie de l'absorption des Protéines – biodisponibilité (20 ')

Pr Dominique DARMAUN - Nantes

**Recommandations théoriques d'utilisation des protéines dans MHM : Végétal/
Animal, Acides Aminés (20 ')**

Dr Karine Mention, Lille

Etat des lieux de « Nutribean »: place des AAE dans UCD (10')

Nathalie Tresselt, Tours

**Mise en Pratique diététique en pathologie : quand, de combien, comment élargir:
écueils et difficultés (20')**

Aline Dernis / Annick PERRIER / Elsa VALETTE, Lyon

Discussion (20')

10h 30-11h00 PAUSE CAFE

Partie 2 : Qualité des Glucides

**11h-12h30 Physiologie de l'absorption des Glucides: lent/rapide ,index glycémique, types de
Glucides (Fructose, lactose, dextrine Maltose....) (20')**

Fabienne Rajas – INSERM Lyon

**Recommandations théoriques d'utilisation des Glucides dans les GSD hépatiques :
Influence des longueurs de chaînes carbonées, Maizena/glycosade (20 ')**

Pr Philippe LABRUNE – Bicêtre/Béclère

**Mise en Pratique diététique : application à la GSD hépatique : utilisation pratique,
écueils , difficultés (20')**

Mme Aure-Clélia TALLEC-MONNERAYE – Béclère et Mme Joelle WENZ – Bicêtre

Discussion (20')



12h30 – 14h00 Repas self FIAP

Partie 3 : Qualité des Lipides

14h-16h

Physiologie des Lipides

Dr Caspard-Bauguil Sylvie – INSERM Toulouse et Pr François LABARTHE – Tours

- Métabolisme des lipides 10'
- Place des Acides Gras Essentiels 10'
- Utilisation des AGCL vs AGCM : en situation nourri/à jeun/sportive 10'

Recommandations théoriques sur l'utilisation des lipides et AGE dans les déficits d'oxydation des AG (10')

Pr François Labarthe -Tours

Mise en pratique diététique : Focus sur le DHA, TCM et Heptanoate (30')

Diététiciennes de Tours

Discussion 20'

15h30 –16h00 Synthèse journée