

Les journées de la

Filière G²m

Fondation Biermans-Lapôtre
Cité Internationale Universitaire de Paris (75014)



26 & 27

MARS 2026

La filière G2m vous accueille pour ses journées annuelles. L'ensemble des experts des maladies héréditaires du métabolisme et de leur prise en charge réunit pour :

**ASSEMBLEE GENERALE • RECHERCHE •
ETHIQUE ET DEPISTAGE**



PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · RECHERCHE ·
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Jeudi
matin 26.03

10h - 12h | Assemblée générale

9h30 - Accueil des participants

10h > 10H30 Ouverture de la journée

Présentation des actions G2m - **Pascale DE LONLAY** (Filière G2M)

10h30 > 10h55 Formation - Information, les nouveautés de la filière G2m

Récapitulatif des activités ETP et déploiement du DU Diététique
MHM - **Sabine DEWULF** (Filière G2m)

Outils G2m de formation et d'information - **Anna-Line CALATAYUD**
(Filière G2m)

10h55 > 11H20 Parcours de soin et prise en charge

Questionnaire lien ville-hôpital : résultats préliminaires - **Azza
KHEMIRI et Aude PION** (Filière G2m)

Etude descriptive G2m et guides pratiques diagnostiques - **Azza
KHEMIRI et Mounira ZERGUINI** (Filière G2m)

11h20 > 12h Les récents projets de la filière G2m

Guichet Pharmaceutique G2m : thématiques abordées en 2025 -
Jean-Meidi ALILI (Filière G2m)

Protocoles Grossesse - **Claire DOUILLARD** (CRMR MHM, Lille)

Protocoles Fratrie - **Aline CANO** (Filière G2m)

Midi - Pause déjeuner

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · RECHERCHE ·
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Jeudi
A-M 26.03

13h - 18h | La Recherche

13h00 - 13h05 Introduction

*Laurent GOUYA et Jérôme AUSSEIL, co-coordonateurs du groupe
Recherche G2m*

13h05 - 14h45 Recherche fondamentale et appliquée (1/2)

Modération : **Manuel SCHIFF** (CRMR MHM, Necker, Paris) et
Fabienne RAJAS (Inserm U1213, Lyon)

Points forts 2nd symposium on the connection between physics
and metabolism in brain functions - **Fanny MOCHEL** (CRMR MHM,
La Pitié Salpêtrière, Paris)

Unraveling the pathophysiology of TANGO2 loss of function
in rhabdomyolysis symptoms - **Gwenaëlle LAURENT** (Institut
Imagine, Paris)

Metabolism-driven senescence: linking glycerol metabolism to DNA
damage signaling - **Margarita PAPAXANTHIS** (INSERM U1151, Paris)

Limiter l'accumulation des lipides dans les reins prévient le
développement de la néphropathie dans un modèle murin de
glycogénose de type Ia - **Margot TURC** (Inserm U1213, Lyon)

Repenser le cholestanol : une approche multi-biomarqueurs pour le
diagnostic de la XCT - **Giulia DINGEO** (La Pitié-Salpêtrière, Paris)

Investigating the altered lipid homeostasis and aiming for
innovative therapeutic perspectives with novel models of fatty acid
 β -oxidation disorders - **Quentin RAAS** (Inserm U1151, Paris)

14h30 - 14h45 Pause

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · RECHERCHE ·
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Judi
A-M 26.03

13h - 18h | La Recherche

14h45 – 16h Recherche fondamentale et appliquée (2/2)
Modération : **Magali GORCE** (CRMR MHM, Toulouse) et **Jérôme AUSSEIL** (UMR 5051, Toulouse)

Points forts du World symposium lysosome 2026 - **Bénédicte HERON** (CRMR maladies lysosomales, Paris)

Le rôle du métabolisme du fer et de la ferroptose neuronale dans la MPSIIIB : impact de la supplémentation en fer - **Mathilde LARRIBAU** (UMR1291 et UMR5051, Toulouse)

Étude de l'hétérogénéité microgliale dans un modèle murin de MPS de type III B - **Katia ALILECHE** (UMR1291 et UMR5051, Toulouse)

Identification et évaluation thérapeutique d'inhibiteurs pharmacologiques de l'enzyme ALA-synthase 2 dans les porphyries érythropoïétiques - **Claire GUIBET** (Biologie moléculaire, Bordeaux)

Complications neurologiques aiguës après transplantation chez 35 patients atteints d'acidémie méthylmalonique - **Adélaïde VISSAC** (Neuropédiatrie, Trousseau, Paris)

Mesure de l'activité enzymatique de la sorbitol déshydrogénase érythrocytaire pour le dépistage rapide des neuropathies liées au gène SORD - **Alexandre RAYNOR** (Biochimie métabolique et cellulaire, Bichat, Paris)

Déficit en SLC35C1 et diagnostic d'un cas SLC35C1-CDG : Preuve expérimentale d'un traitement par L-fucose sur cellules fibroblastiques - **Marie MOREL** (UMR 8576, Lille)

16h – 16h15 Pause

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · RECHERCHE ·
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Judi
A-M 26.03

13h - 18h | La Recherche

16h15 – 17h15 Recherche en SHS et soins infirmiers
Modération : **Céline BENSIMON** (CRMR MHM, Necker) et **Aude PION** (CRMR Lysosomales, Necker)

Étude qualitative évaluant l'expérience d'une formation au Clean Language chez les médecins assurant le suivi d'enfants avec troubles du neurodéveloppement - **Léa BONNEAU** (Neurologie pédiatrique, Rennes)

Présentation des missions d'une infirmière en pratique avancée - **Julie DEVICTOR** (UMR-S 1123, Paris)

Intérêt d'une mise en place précoce d'un dispositif de médiation transculturelle dans un service de maladies métaboliques - Valérie **BARBIER** (CRMR MHM, Necker) et **Serge BOUZNAH** (Centre de ressource européen en clinique transculturelle, Cochin, Paris)

Vécu des prises de décisions thérapeutiques des parents d'enfants atteints d'une amyotrophie spinale de type 1 - **Sophie BOURSANGE** (Neuropédiatrie, Necker, Paris)

17h15 – 17h45 Présentations des industriels
Modération : **Laurent GOUYA** et **Thibaud LEFEBVRE** (CRMR porphyries et anémies rares, Louis Mourier, Colombes)

Dernières mises à jour sur Sephience® : Nouveau traitement oral dans la phénylcétonurie - **Olivier ILLOUZ**, (PTC Therapeutics)

Résultats cognitifs et comportementaux adaptatifs soutenus après un traitement à long terme par le pabinafusp alfa chez des patients atteints de mucopolysaccharidose de type II sévère ou atténuée - **Anne BECHET** et **Pascal YOSHIDA** (JCR Pharmaceuticals)

Sécurité et efficacité du venglustat versus imiglucérase chez les patients atteints de maladie de Gaucher de type 3 (LEAP2MONO) : un essai de phase 3, randomisé, en double aveugle et multicentrique - **Aymeric DUVIVIER** (Sanofi)

17h45 – 17h50 Conclusion

Laurent GOUYA et Jérôme AUSSEIL, co-coordonateurs du groupe Recherche G2m

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · RECHERCHE ·
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Ven.
matin 27.03

9h - 16h45 | Ethique et Dépistage

DÉPISTAGE NÉONATAL : ENJEUX ÉTHIQUES Vers un droit de l'enfant à un futur ouvert ?

9h-12h30 : CADRAGE ET ENJEUX THÉORIQUES

Introduction : Dépistage néonatal, de quoi parle-t-on ?

Pr Frédéric HUET (Président de la SFDN, Dijon) et **Dr David CHEILLAN** (Biochimie et Biologie Moléculaire, Lyon)

L'intérêt supérieur de l'enfant.

Hervé NABARETTE (AFM Téléthon) et **Paul-Loup WEIL-DUBUC** (Espace éthique Île-de-France)

10h45 – 11h Pause

Quels critères pour dépister des maladies ? Le cas de l'adrénoleukodystrophie liée à l'X.

Manon ROBERT (Neurogénétique, Pitié-Salpêtrière, Paris) et **Elodie SCHAERER** (Génétique médicale, Pitié-Salpêtrière, Paris)

Le séquençage du génome à la naissance : quelles ruptures, quelles continuités ?

Dr Delphine HÉRON (Département de Génétique, Sorbonne Université, Paris)

Camille LEVEL (économie de la santé, Centre de Génétique, Dijon)

12h30 – 14h00 Déjeuner



PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · RECHERCHE ·
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Ven.
A-M 27.03

9h - 16h45 | Ethique et Dépistage

APRÈS-MIDI : ATELIERS PRATIQUES

14h00 – 15h30 Ateliers en parallèle

Atelier 1 : Les enjeux liés à l'annonce et prise en charge de la famille : quels sont les enjeux posés par l'extension du dépistage ?

Dr Claire-Marine BERAT (CRMR MHM, Necker, Paris)

Mme Céline BENSIMON (Filière G2m et CRMR MHM, Necker, Paris)

Martin DUMONT (Maître de conférences en philosophie)

Atelier 2 : Les enjeux liés à la gestion des données incidentes et à la restitution des résultats : Vulnérabilité informationnelle et impact sur la dynamique familiale (parents/enfant).

Dr Stéphanie TORRE (CCMR MHM, Rouen)

Dr Cécile ACQUAVIVA (Biologiste, Hospices Civils de Lyon)

Atelier 3 : Les enjeux liés à la définition de la notion d'actionnabilité.

Dr Jean-Baptiste ARNOUX (CRMR MHM, Necker, Paris)

Dr Delphine HÉRON (Département de Génétique, Sorbonne Université, Paris)

15h30 – 16h00 Pause

16h00 – Restitution des ateliers

16h45 – Fin de la journée



Les journées de la

Filière G²m

Fondation Biermans-Lapôtre
Cité Internationale Universitaire de Paris (75014)



26 & 27

MARS 2026

MERCI d'avoir participé aux
Journées 2026 de la Filière G2m !

N'oubliez pas, vous pouvez retrouver les replays,
toutes les informations et les outils de la filière sur

www.filiere-g2m.fr



ABIENTÔT!