

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

Judi
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 > 10h50 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)

10h50 > 11h40 Parcours de soin et prise en charge

Protocoles Grossesse - **Claire DOUILLARD** (CRM MR MHM, Lille)

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

Protocoles thérapeutiques - à déterminer

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

11h40 > 12h Les récents projets de la filière G2m

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)

Midi - Pause déjeuner

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)

Points forts de la 3ème édition du symposium international Pathways to Precision Medicine - **Soumeya BEKRI** (CCMR MHM, Rouen)

14h45 – 15h00 Pause

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE • RECHERCHE •
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Jeudi
A-M 26.03

13h - 18h | La Recherche

15h00 – 16h15 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)

16h15 – 16h30 Pause

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE • RECHERCHE •
ETHIQUE ET DEPISTAGE

26 & 27
MARS 2026

Judi
A-M 26.03

13h - 18h | La Recherche

16h30 – 17h30 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)

17h30 – 18h00 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)

18h00 – 18h05 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 - 16h | 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 ? Contexte historique, spécificités techniques et organisationnelles, information et consentement ?

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

L'intérêt supérieur de l'enfant | Bénéfices directs et indirects (fratrie, famille, société) : les mesurer, les prendre en compte, les hiérarchiser.

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

10h45 – 11h Pause

Quels critères pour dépister des maladies ? Lorsque le bénéfice du dépistage est incertain, comment arbitrer ? Les cas-limites (ex : Adréno-leukodystrophie liée à l'X).

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

Le séquençage du génome à la naissance : vers de nouveaux défis éthiques. Quelles ruptures, quelles continuités ?

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

12h30 – 14h00 Déjeuner

Ven.
A-M

27.03

14h - 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**

Pour participer aux journées 2026 de la filière G2m,
suivez ce lien :

[INSCRIPTION](#)

**MERCI !
A BIENTÔT !**