

Les Intervenants

Dr Marco Arenada, Docteur En Psychopathologie & Psychanalyse Et Maître De Conférence, Université De Paris.
Dr Jean-Baptiste Arnoux, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, Paris.
Pr Soumeïa Bekri, Laboratoire De Biochimie Métabolique, CHU Rouen.
Pr Jean-François Benoît, Laboratoire De Biochimie Métabolique, HU Necker-Enfants Malades, APHP, Paris.
Mme Céline Bensimon, Psychologue Doctorante, Filière Nationale Des MHM G2M, APHP, Paris.
Dr Juliette Bouchereau, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, Paris.
Pr Paul Brégeaut, Centre National De Coordination Du Dépistage Néonatal, CHRU De Tours.
Dr Aline Cano, Hôpital De La Timone, APHM, Marseille.
Dr David Cheillan, Hospices Civils De Lyon, CHU De Lyon.
Pr François Feillet, Hôpitaux De Brabois, CHU De Nancy.
Pr Frédéric Huet, Président De La Société Française Du Dépistage Néonatal (SFDN), CHU De Dijon.
Pr François Labarthe, Hôpital Pédiatrique Clocheville, CHRU De Tours.
Dr Karine Mention, Hôpital Jeanne De Flandre, CHRU De Lille.
Pr Manuel Schiff, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, Paris.
Dr Marine Tardieu, Hôpital Pédiatrique Clocheville, CHRU De Tours.
Dr Guy Touati, Hôpital Des Enfants, CHU De Toulouse.

Les Associations de Patients et d'Aidants, Partenaires de la Filière

Association AG 1- 2 3 Soleil
Association Bernard Pepin Pour La Maladie De Wilson - ABPM Wilson
Association Connaître Les Syndromes Cérébelleux - CSC
Association Contre Les Maladies Mitochondriales - AMMi
Association Des Ailes Pour L
Association Des Hyperinsulinismes
Association Des Patients De La Maladie De Fabry - APMF
Association Des P'tits Cdg
Association Ensemble Contre La Tyrosinémie
Association France Fer Hémochromatose - AFFH
Association Française De Crigler Najjar
Association Française Niemann-Pick
Association France Galactosémie - AFG
Association Francophone Des Glycogénoses - AFG
Association Fructos'Amis Pour La Vie : Association Française Des Intolérants Au Fructose
Association Lesch Nyhan Action - LNA
Association Les Enfants Du Jardin - EDJ
Association Les Feux Follets
Association Les Petits Bourdons - Hyperglycémie Sans Cétose
Association Mots Pour Maux D'enfants
Association Nationale Des Hypercholestérolémies Familiales Et Héritaires ANHET.F
Association No Myolyse
Association Noa L'ou Mon Combat
Association Nos Anges
Association Nos Enfants Menkes
Association Pour La Lutte Contre L'alcaptonurie - ALCAP
Association Sur Le Syndrome De Déficit En Glut 1 - ASDG1
Association Syndrome De Barth
Association Vaincre Les Maladies Lysosomales - VML
Association Xtraordinaire

La Coordination et l'Animation de la Filière

Pr Pascale De Lonlay, Coordinatrice, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, Paris.
Mme Azza Khemiri, Cheffe De Projet, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, Paris.



2022 - Conception & Réalisation : Laurent François, Chargé De Mission Diététique, Filière G2M

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme

Filière nationale de santé



Extension du Programme National de Dépistage Néonatal

Mercredi 6 avril 2022



Mercredi 6 Avril 2022

Journée Spéciale

Extension du Programme National de Dépistage Néonatal (DNN)

Auditorium de l'Institut Imagine

- | | |
|---|---|
| 9H00 Accueil des participants | 14H30 Aciduries organiques :
Acidurie glutarique de type 1, Acidurie iso-valérique
Aline Cano, Guy Touati
20min + 5 min Q&R / maladie |
| 9H30 Ouverture de la journée
David Cheillan | 15H20 Registre MCAD (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase)
Jean-Baptiste Arnoux |
| 9H45 Vision de la DGS et DGOS de l'extension
Anne-Sophie Lapointe - Intervenant DGS
15 min DGS + 15 min DGOS + 10 min Q&R | 15H30 Étude en cours :
LysoNéo :étude pilote de faisabilité du dépistage
néonatal des maladies lysosomales
Soumeya Bekri |
| 10H25 Le dépistage néonatal : principaux résultats
Paul Brégeat
15 min + 5 min Q&R | 15H55 Étude en cours :
Impact de l'annonce diagnostique
Marco Araneda, Céline Bensimon |
| 10H45 Bilan à un an du déficit en MCAD (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase)
Juliette Bouchereau, Jean-François Benoît
20 min + 5 min Q&R | 16H20 Le futur du programme national du DNN :
Rôle de la S.F.D.N. (Société Française du Dépistage Néonatal)
Frédéric Huet |
| 11H10 Amino-acidopathies :
Leucinose, Tyrosinémie, Homocystéinémie
Jean-Baptiste Arnoux, Karine Mention, Manuel Schiff
15 min / maladie + 15 min Q&R | 16H40 Conclusion de la journée & Perspectives
François Feillet |
| 12H10 Déficit de la β oxydation des acides gras :
Déficit primaire en carnitine, en LCHAD (Long-chain
3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase)
François Labarthe, Marine Tardieu
20 min / maladie + 10 min Q&R | 16H50 Clôture de la journée |
| 12H40 Déjeuner à l'Institut Imagine - 13h00 | |