



**M**aladies rares  
**H**éréditaires du  
**M**étabolisme

Filière nationale de santé

# JOURNÉE RECHERCHE G2M

En présentiel

Amphithéâtre Robert Debré, CHU Necker AP-HP, Paris

Vendredi  
21 octobre  
2022

## 9h30 OUVERTURE DE LA JOURNÉE

*Pascale de LONLAY, Coordinatrice de la filière G2M, CHU Necker Paris*  
*Thierry LEVADE, Service de Biochimie et INSERM UMR1037, CHU Toulouse*  
*Jérôme AUSSEIL, INSERM UMR1291 et CNRS UMR5051, CHU Toulouse*

## MODERATION

**Soumeya BEKRI, CC MHM polyvalentes, CHU Rouen Normandie**  
**Bénédicte HERON, CR Maladies Lysosomales, CHU Trousseau Paris**

9h40 **A noncoding RNA modulator potentiates phenylalanine metabolism in mice**  
*François FEILLET, CRMR MHM polyvalentes, CHU Nancy*

10h00 **Déficit en arginase et enzymothérapie par pegzilarginase**  
*Anaïs BRASSIER, CRMR MHM polyvalentes, CHU Necker Paris*

10h20 **Traitements innovants dans les MPS**  
*Jérôme AUSSEIL, INSERM UMR1291 et CNRS UMR5051, CHU Toulouse*

10h40 **Pathologies liées aux déficits en neurotransmetteurs : du dépistage biochimique à la thérapie génique. Exemple du déficit en AADC**  
*Agathe ROUBERTIE, CCMR MHM polyvalentes, CHU Montpellier*

11h00 *Discussion*

11h15 **Traitement innovant dans la maladie de Menkès**  
*François FEILLET, CRMR MHM polyvalentes, CHU Nancy*

11h35 **Suivi à long terme de 64 enfants atteints de la maladie de Pompe infantile, depuis 2004 : une étude observationnelle en vie réelle en France**  
*Marine TARDIEU, CRMR MHM polyvalentes, CHU Tours*

11h55 **Rhabdomyolyses aiguës liées à un déficit en Lipin-1 traitées par solumedrol**  
*Pascale de LONLAY, Coordinatrice de la filière G2M, CHU Necker Paris*

12h15 *Discussion*

## 12h30 PAUSE DÉJEUNER

## MODERATION

Chris OTTOLENGHI, CR MHM polyvalentes, CHU Necker Paris

14h00 **Maladies héréditaires du métabolisme nécessitant un régime spécifique (MHMRS) diagnostiquées au cours de l'enfance : qualité de vie des patients et de leurs parents**

*Abdoulaye OUATTARA, CERESeSS - Centre d'études et de recherche sur les services de santé et la qualité de vie, Faculté de Médecine Marseille*

14h20 **Traitement par dapagliflozine dans les GSD Ib et les déficits en G6PC3**

*Anaïs BRASSIER, CRMR MHM polyvalentes, CHU Necker Paris  
Jean DONADIEU, CRMR Neutropénies chroniques, Filière MaRIH, CHU Trousseau Paris*

14h40 **Phénotypes multi-systémiques associés aux mutations de gènes d'ARNt synthétases cytosoliques : avancées physiopathologiques et thérapeutiques**

*Alice HADCHOUEL, Pneumologie pédiatrique et INSERM U1151, CHU Necker Paris*

15h00 - **First-in-human: Enasidenib partially reverses cardiomyopathy and neurodevelopmental disease in D-2-hydroxyglutaric aciduria with IDH2 mutation**

**- Influence of early identification and therapy on long-term outcomes in MTHFR deficiency**

*Manuel SCHIFF, CRMR MHM polyvalentes, CHU Necker Paris*

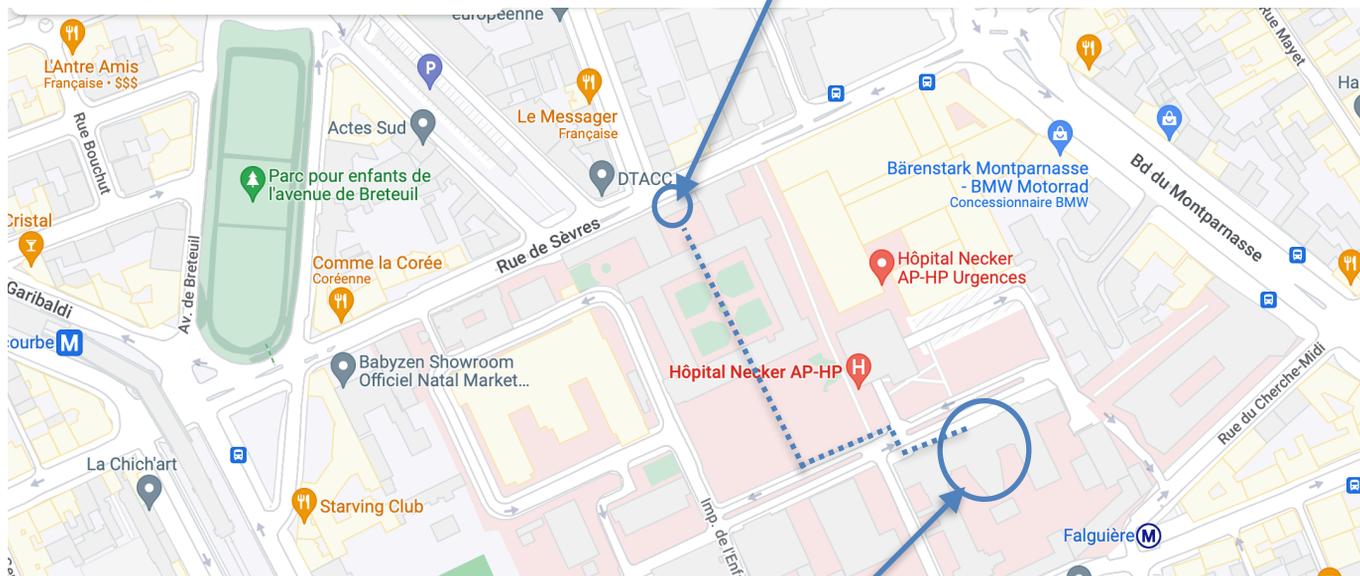
15h20 *Discussion*

15h40 **CLÔTURE DE LA JOURNÉE**

*Pascale de LONLAY, Coordinatrice de la filière G2M, Paris  
Thierry LEVADE, Service de Biochimie et INSERM UMR1037, CHU Toulouse  
Jérôme AUSSEIL, INSERM UMR1291 et CNRS UMR5051, CHU Toulouse*

# PLAN D'ACCES

Entrée piétons



Amphithéâtre Robert Debré