

# Actualités dans les maladies héréditaires du métabolisme

**Jeudi 29 février 2024 à partir de 14h00**

Lieu : l'Atelier BURDIGALA

39-41 rue du Petit Goave 33000 Bordeaux



Collège  
Sciences de la Santé / université de BORDEAUX



Groupe de coopération sanitaire de Nouvelle-Aquitaine



*Pr. Didier Lacombe*  
*Responsable de l'unité*  
*de génétique clinique*  
*CHU de Bordeaux*  
*Directeur INSERM U1211*  
*(MRGM)*  
*Université de Bordeaux*



*Pr. Patrick Mercié*  
*Chef du service*  
*de médecine interne*  
*et d'immunologie clinique*  
*CHU de Bordeaux*  
*INSERM 1312*  
*BRIC BioGO*  
*Université de Bordeaux*

### **Maladies héréditaires métaboliques : une prise en charge pluridisciplinaire et innovante**

*Les maladies héréditaires métaboliques (MHM) sont un groupe de pathologies rares, affectant 1 à 2 nouveau-nés sur 1000. Elles sont causées par des anomalies génétiques qui perturbent une voie métabolique. Elles peuvent entraîner des complications graves, voire létales, si elles ne sont pas diagnostiquées, ou diagnostiquées tardivement. Les MHM peuvent entraîner une grande variété de symptômes, touchant l'ensemble des organes.*

*La prise en charge des MHM est complexe et nécessite une approche pluridisciplinaire. Elle implique des médecins de différentes spécialités, des infirmiers, des diététiciens, des psychologues, etc. L'objectif est de garantir aux patients une prise en charge optimale, de la naissance à l'âge adulte.*

*Au cours des dernières années, des progrès importants ont été réalisés dans la prise en charge des MHM. Des traitements innovants, tels que les thérapies géniques, ont été développés et permettent d'améliorer considérablement le pronostic des patients. Ce congrès est l'occasion de faire le point sur les dernières avancées dans la prise en charge des MHM. Il permettra aux professionnels de santé de se former aux dernières connaissances et de partager leurs expériences.*

*La collaboration entre tous les acteurs impliqués dans la prise en charge des MHM est essentielle pour améliorer la qualité de vie des patients.*

*La filière G2M soutient ce congrès, moment d'échanges fructueux, et vous souhaite une belle journée.*

*Pr. Pascale DE LONLAY*  
*Directrice de la filière G2M maladies héréditaires du métabolisme*

# Programme

## 14 h 00 Introduction

M. Yann BUBIEN (*Directeur général du CHU de Bordeaux*)

Pr. Jean-Luc PELLEGRIN (*Directeur du Collège des sciences de la santé*)

Prs. Patrick MERCIÉ et Didier LACOMBE (*Organisateurs*)

## 14 h 15 *Le déficit de la bêta-oxydation des acides gras*

Dr Delphine LAMIREAU (*service de pédiatrie, hôpital Pellegrin*)

## 14 h 45 *Le traitement nutritionnel de la phénylcétonurie*

Pr Vincent RIGALLEAU (*service d'endocrinologie, hôpital Haut-Lévêque*)

## 15 h 15 *Les porphyries : actualités thérapeutiques des porphyries hépatiques et érythropoïétiques*

Pr Patrick MERCIÉ (*service de médecine interne et immunologie clinique, hôpital Saint-André*) et Pr Emmanuel RICHARD (*service de biochimie, hôpital Pellegrin*)

## 15h45 Pause

## 16 h 00 *L'homocystinurie congénitale*

Dr Isabelle REDONNET-VERNHET (*service de biochimie, hôpital Pellegrin*)

## 16 h 30 *Les maladies mitochondriales*

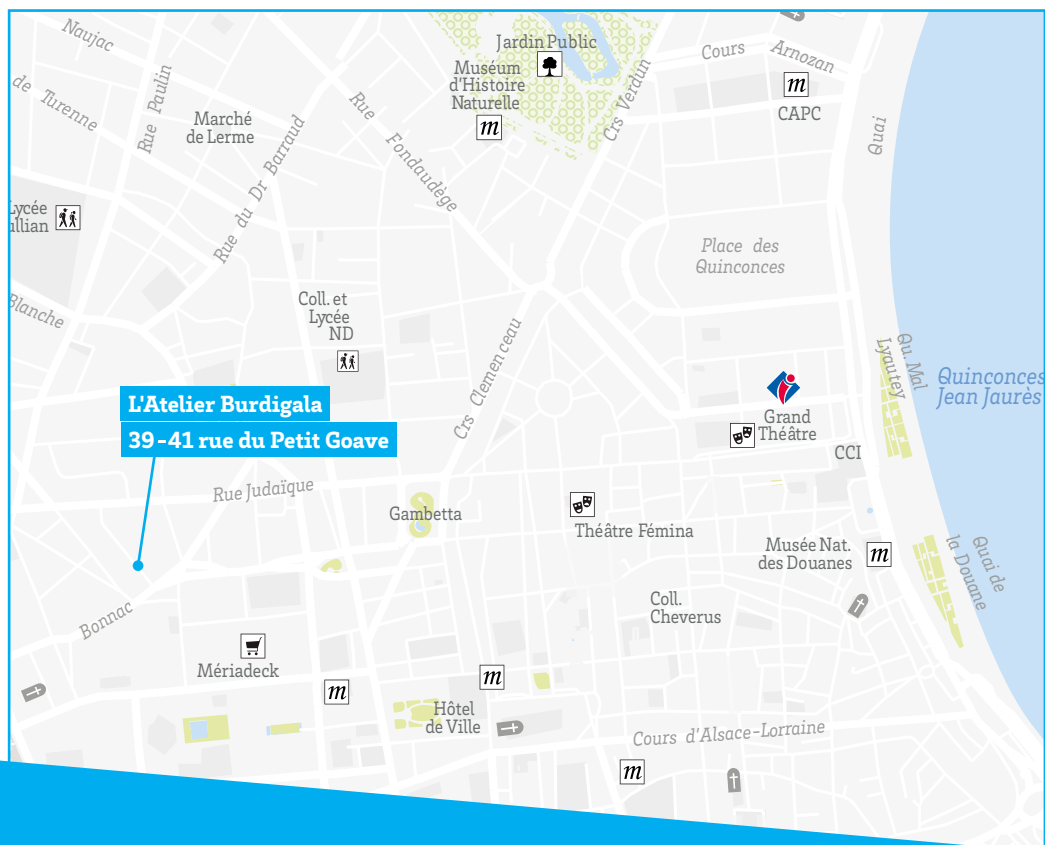
Dr Aurélien TRIMOUILLE (*service de Pathologie, hôpital Pellegrin*)

## 17 h 00 *Le diagnostic et le traitement de la maladie de FABRY*

Pr Didier LACOMBE (*service de génétique médicale, hôpital Pellegrin*)

## 17 h 30 Clôture de la journée

# Plan d'accès



## Organisée par

UMFCS - Collège Sciences de la Santé de Université de Bordeaux

## Sous la direction de

Pr Patrick MERCIÉ, *service de médecine interne et immunologie clinique, hôpital St André, CHU de Bordeaux*

Pr Didier LACOMBE, *service de génétique médicale, hôpital Pellegrin, CHU de Bordeaux*

## Renseignements :

[patrick.mercie@chu-bordeaux.fr](mailto:patrick.mercie@chu-bordeaux.fr) - [didier.lacombe@chu-bordeaux.fr](mailto:didier.lacombe@chu-bordeaux.fr)

**Contact inscriptions :** [fmc@u-bordeaux.fr](mailto:fmc@u-bordeaux.fr)

Partenaires industriels

