

## Filière G2M

Groupement des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Newsletter N°4 - Septembre 2016

Très Chers Tous,

A l'occasion de la rentrée 2016, l'Equipe de G2M a le plaisir de vous faire suivre sa nouvelle newsletter dans laquelle vous seront communiquées les dernières réalisations, celles à venir et dans laquelle vous seront rappelées les dates clés à retenir !

Bonne lecture.

### Deux nouveaux PNDS en ligne sur le Site internet...

Comme annoncé dans son Plan d'Action 2015, la Filière G2M a eu le plaisir de transmettre à la Haute Autorité de Santé (HAS) deux nouveaux Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins qui viennent ainsi s'ajouter aux 73 autres PNDS existants.

C'est en effet au mois d'août 2016 que le **PNDS Maladie de Pompe** et le **PNDS Mucopolysaccharidoses** ont été mis en ligne officiellement sur le site internet de la HAS ainsi que sur le site internet de la Filière G2M. ([www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)).

Un travail coordonné par la Filière G2M mais qui a fait appel à de nombreux collaborateurs impliqués dans les Maladies Héréditaires du Métabolisme.

Concernant la Maladie de Pompe, le PNDS a été rédigé de manière conjointe avec une autre Filière Santé Maladies Rares, la Filière Filnemus (Maladies Neuromusculaires).

Très investie dans ce domaine, puisque la Filière a souhaité dédier une Commission à la « rédaction et utilisation des Recommandations de bonnes pratiques et de protocoles », les équipes de G2M sont d'ores et déjà en cours de réflexion et de rédaction de nouveaux PNDS. L'objectif étant d'en produire de nouveaux pour cette fin d'année et pour 2017 mais aussi d'en actualiser certains.



**HAS**  
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

#### *Ci-après, le calendrier officiel des PNDS à venir...*

- |  |                               |
|--|-------------------------------|
| - PNDS Hyperinsulinisme - Janvier 2017 | - PNDS Galactosémie - 2017    |
| - PNDS Phénylcétonurie - 2017          | - PNDS Cycle de l'Urée - 2017 |
| - PNDS Maladie de Wilson - 2017        | - PNDS Beta Oxydation - 2017  |

# Formation / Information

## Les Formations à venir... relatives aux Maladies Héréditaires du Métabolisme

### Le DIU Maladies Héréditaires du Métabolisme

**Objectifs :** Assurer une formation de base pour cliniciens ou biologistes sur les Maladies Héréditaires du Métabolisme dans leurs aspects génétiques, physiopathologiques, diagnostiques et thérapeutiques.

**Contact :** Pr Pascale DE LONLAY - pascale.delonlay@nck.aphp.fr

**Date limite inscriptions :** 16 Septembre 2016

**Informations complémentaires :** [www.scfc.parisdescartes.fr](http://www.scfc.parisdescartes.fr)



### Le DU Maladies Mitochondriales : Diagnostic, prise en charge et nouveaux concepts

**Objectifs :** Savoir diagnostiquer et prendre en charge un patient (enfant ou adulte) atteint de la maladie mitochondriale. Aborder les problématiques du conseil génétique et des méthodes de diagnostic anténatal de ces maladies. Appréhender l'intérêt des nouvelles approches (séquençage haut débit, études fonctionnelles...) pour optimiser le diagnostic de ces pathologies. Comprendre les nouveaux mécanismes décrits récemment comme étant à l'origine de ces pathologies.

**Contact :** Pr Véronique PAQUIS FLUCKLINGER - Veronique.PAQUIS@unice.fr

**Date limite inscriptions :** 30 Septembre 2016

**Informations complémentaires :** [www.unice.fr/faculte-de-medecine/fmc/inscription\\_et\\_tarifs](http://www.unice.fr/faculte-de-medecine/fmc/inscription_et_tarifs)



### Le DIU de Myologie

**Objectifs :** Apporter aux étudiants une vision cohérente, structurée et moderne de la pathologie neuromusculaire dans ses bases anatomo-physiologiques, sa pratique clinique, ses explorations complémentaires, ses développements en terme de recherche.

**Contact :** [diu2016@institut-myologie.org](mailto:diu2016@institut-myologie.org)

**Date limite inscriptions :** 28 Novembre 2016

**Informations complémentaires :** [www.institut-myologie.org/enseignement/diu-de-myologie/](http://www.institut-myologie.org/enseignement/diu-de-myologie/)



### Le DIU de Neuropédiatrie

**Objectifs :** Former des médecins appelés à exercer la neuropédiatrie de façon exclusive ou non, dans diverses modalités : en pratique hospitalière, en pratique libérale ou dans des structures spécialisées dans la prise en charge d'enfants handicapés.

**Contact :** [nathalie.maerten@univ-lille2.fr](mailto:nathalie.maerten@univ-lille2.fr)

**Date limite inscriptions :** 15 Octobre 2016

**Informations complémentaires :** [www.sfneuroped.fr/nos-missions/diu-de-neuropediatrie/](http://www.sfneuroped.fr/nos-missions/diu-de-neuropediatrie/)



# Le Coin des Assos !



## Zoom sur ... LES FEUX FOLLETS

Le 27 juin 1995 a été créée "Les Feux Follets", association nationale de parents d'enfants et d'adultes atteints de maladies métaboliques héréditaires (phénylcétonurie, leucinosé...) et traités par un régime alimentaire strict.

L'association "Les Feux Follets" regroupe actuellement plus de 330 adhérents.

Véritable complément et relai des équipes médicales, elle est dotée d'un Conseil Médical de renommée et d'un Conseil Des Jeunes dynamique. Elle est bien présente sur les réseaux sociaux et dispose d'un site Internet moderne, d'une newsletter mensuelle de qualité "L'e-LIEN" ainsi que d'une Boutique riche en pédagogie et ludisme.

## Ses Réalisations...

### PCU KIDS

Un partenariat avec un groupe d'experts qualifiés et une étudiante de la HEAR de Strasbourg, Audrey Lagadec, a permis l'élaboration d'une vidéo entièrement dédiée à la maladie de la Phénylcétonurie.

L'objectif de cette animation est de proposer un outil pédagogique ludique destiné aux enfants de 3 ans et plus afin d'échanger sur le sujet de la phénylcétonurie avec le patient ou ses pairs (fratrie, camarades de classe, enfants de la famille).



Une suite au projet est envisagée : une application de jeux pour tablettes.

Pr François Labarthe, Annick Perrier et Véronique Berthe-Dequin ont éclairé de leurs conseils Audrey Lagadec.

Retrouvez la vidéo sur le site internet des Feux Follets :

<https://phenylcetonurie.org/video-pcu-kids-10428/>

## BABEL PCU - 21 Cartes traduites en 18 langues présentant la PCU et le Régime



Destinées à faciliter les échanges avec les serveurs dans les Restaurants, 21 cartes ont été produites et traduites dans 18 langues.

Celles-ci présentent la PCU et le régime associé.

Deux cartes supplémentaires, présentant des fruits et des légumes "à barrer", sont également disponibles, permettant au Patient d'exprimer ce qu'il aime ou au contraire n'aime pas!

Cet ensemble de cartes est disponible gratuitement en téléchargement sur le site des Feux Follets à compter du Mercredi 20 Juillet.

Retrouvez toutes les infos relatives à Babel PCU sur le site internet des Feux Follets.

# FOCUS sur les Publications des membres de G2M ... 2 Articles dans le New England Journal of Medicine

## Treatment of Fabry's disease with the Pharmacologic Chaperon Migalastat



Le Pr Dominique GERMAIN, Coordonnateur du Centre de Référence de la Maladie de Fabry et des Maladies Héritaires du tissu conjonctif à expression cutanéarticulaire et membre du Comité de Pilotage de la Filière G2M a eu le plaisir de nous annoncer la publication d'un article dans le très célèbre New England Journal of Medicine.

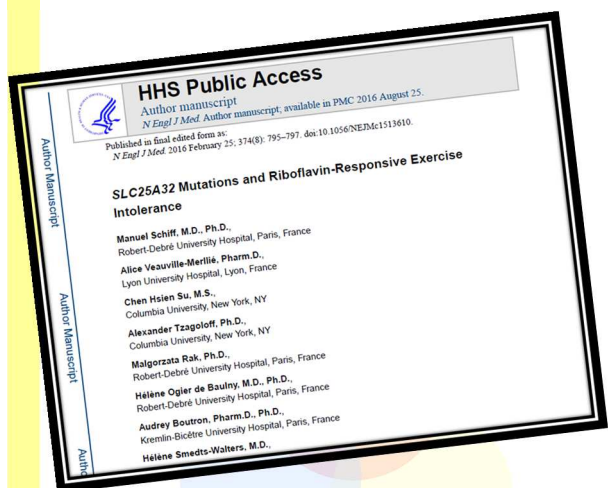
« *Treatment of Fabry's disease with the Pharmacologic Chaperon Migalastat* » consacre 10 ans

de recherche fondamentale et clinique pour développer la première molécule chaperon au monde pour le traitement d'une maladie génétique, qui vient d'être approuvée par l'Agence Européenne du Médicament (European Medicine Agency). Une molécule qui devrait avoir un effet non négligeable sur la vie de milliers de patients à travers le monde atteints de maladie de Fabry éligibles à cette innovation thérapeutique, dans un des premiers exemples de médecine de précision en génétique humaine.

Retrouvez l'intégralité de cet article sur le site internet de la Filière G2M  
<http://www.filiere-g2m.fr/professionnels-de-sante/documentation/les-publications/>



## SLC25A32 Mutations and Riboflavin-Responsive Exercise Intolerance



Le Dr Manuel SCHIFF, Coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme de l'Hôpital Robert Debré (Paris) et membre du Comité de Pilotage de la Filière G2M a également publié un article dans le New England Journal of Medicine.

Un article qui consiste en une lettre à l'éditeur rapportant un cas clinique.

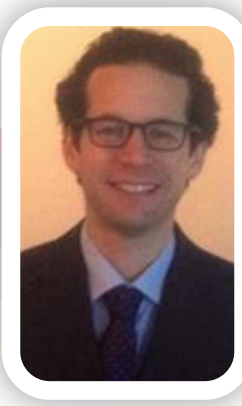
Une collaboration Lyon-Paris-US explore le spectre du métabolisme du transport de la riboflavine en rapportant le cas d'une jeune fille de 14ans qui présente des épisodes récurrents d'intolérance à l'effort avec une amélioration spectaculaire sous riboflavine PO.

L'explication physiopathologique commence par le profil biochimique des acylcarnitines (MADD) jusqu'à la mise en évidence de mutations dans un des gènes

du métabolisme des riboflavines (SLC25A32) avec le phénomène post-traductionnel expliqué in vitro sur levure (*saccharomyces cerevisiae*) et observé sur l'étude des tissus de la patiente (muscle et peau).

Une approche in vivo-in vitro qui témoigne du lien indispensable entre recherche fondamentale et expertise clinico-biologique pour aller plus loin dans la compréhension des phénomènes et permettre de traiter au mieux les patients.

Retrouvez l'intégralité de cet article sur le site internet de la Filière G2M  
<http://www.filiere-g2m.fr/professionnels-de-sante/documentation/les-publications/>





**SAVE THE DATE**



**Journée d'Automne « Acidurie organique »**  
14 Novembre 2016 - Paris  
[www.sfeim.org](http://www.sfeim.org)



CONGRES DE LA  
SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE  
NEUROLOGIE PÉDIATRIQUE

**27ème Congrès de la Société Française de Neurologie  
Pédiatrique**  
18.19.20 Janvier - Paris  
[www.snfp-congres.fr](http://www.snfp-congres.fr)



**Congrès de la Société Française de Pédiatrie**  
Marseille 2017 - 17 au 19 Mai  
[www.sfpediatrie.com](http://www.sfpediatrie.com)



**3ème Journée Annuelle  
Filière G2M**

**3ème Journée Filière G2M - 2017**  
*Date et lieu à définir*

**FILIERE G2M**

**[www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)**

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme  
Hôpital de la Timone  
264 Rue Saint Pierre  
13385 MARSEILLE

[filiereG2M@ap-hm.fr](mailto:filiereG2M@ap-hm.fr)