

# PROGRAMME

## Public

Tout soignant et professionnel exerçant dans le domaine :

De la neurologie pédiatrique : pédiatre, neuropédiatre, réanimateur, neurologue, médecin rééducateur, psychiatre, radiologue, neuropsychologue, orthophoniste

De la pathologie cérébrale de l'enfant et du fœtus : pathologistes pédiatriques, Foetopathologistes, neuropathologistes, généticiens, échographistes, sages femmes

Du développement du cerveau : chercheurs en neurosciences



## Neuropathologie du Développement 2

### Maladies métaboliques de l'enfant à l'adulte

Jeudi 17 novembre 2016

Vendredi 18 novembre 2016

<http://dpcmedical.aphp.fr>

#### Responsable du programme :

**Dr Antoinette BERNABE GELOT**, Neuropathologie, Service d'anatomie pathologique, hôpital Armand-Trousseau GUHP, APHP INMED, INSERM U901, campus de Luminy, Marseille

#### Centre organisateur

Département du DPC médical

#### Nombre de participants : 70

*Les intervenants pour ce programme ont renseigné une déclaration d'intérêts sur l'honneur consultable sur simple demande au secrétariat de l'APHP ODPC [secretariat.odpc@aphp.fr](mailto:secretariat.odpc@aphp.fr)*

*Dans le cas d'un lien d'intérêt déclaré, l'intervenant informera les participants en début de séance.*

---

9h00-17h30

---

Salle Nation

---

Hôpital Rothschild

---

M° Picpus ou Bel Air

---

**Jeudi 17 novembre 2016**

## **Mitochondriopathies, Peroxysomopathies, Amino acidopathies**

08h45 Accueil des participants

09h **Données élémentaires sur métabolisme cellulaire et son abord en neuropathologie**, Dr A Bernabe Gelot

**Tableau clinique neurologique : quand penser à une maladie métabolique**

09h30 **chez l'enfant**,? Pr T Billette de Villemeur, APHP Armand-Trousseau

10h15 **chez l'adulte**, Dr Y Nadjar, APHP Pitié-Salpêtrière

**11h00 Pause**

11h15 **Les maladies mitochondriales : stratégie de diagnostic génétique**

Dr Abdelhamid Slama, APHP Bicêtre

12h **Neuropathologie des mitochondriopathies** Dr A Bernabe Gelot

**Pause déjeuner : 12h45-14h00**

14h00 **Maladies peroxysomales : physiopathologie**

Pr TLevade, CHU Toulouse

14h45 **Neuropathologie** Dr A Bernabe Gelot

**15h30 Pause**

15h45 **Amino-acidopathies : physiopathologie/diagnostic**

Dr Jean-François Benoist APHP Robert-Debré

16h30 **Neuropathologie chez l'enfant** Dr A Bernabe Gelot

**17h00 : Conclusion**

**Vendredi 18 novembre 2016**

## **Lysosomopathies**

08h45 Accueil des participants

09h00 **Caractéristiques neuropathologiques** Dr A Bernabe Gelot  
**Expression clinique**

9h15 **Gaucher/MPS (adulte enfant)** Dr NBelmatoug APHP Beaujon

10h00 **Maladie de Fabry et NP type B** Dr O Lidove, Diaconesses-Saint Simon

**10h30 Pause**

10h45 **Clinique chez l'enfant** (gangliosidoses, krabbe, métachromatique, Niemann Pick C...) Dr B Héron, APHP Armand-Trousseau

11h30 **Neuropathologie** Dr A Bernabe Gelot

12h15 **Diagnostic et génétique** Dr C Caillaud, APHP Necker

13h00 : **Un exemple de stratégie diagnostique** : les CLF

**Pause déjeuner : 13h15-14h15**

14h15 **Thérapeutique et: données expérimentales** Dr C Caillaud

14h45 **Approches thérapeutiques** Dr B Héron,

**15.30 Pause**

15h45 **Témoignage d'un patient sous enzymothérapie**

16h15 **Vivre avec une maladie lysosomale** S Laporte, présidente VML

16h45 Dialogue avec les participants: **Maladies rares .. Patients précieux**  
Dr N Belmatoug

**17 h 00: Conclusion**