

Programme Journée SOFFOET

Diagnostic anténatal des maladies métaboliques

8 Décembre 2017

Lieu : médiathèque, Faculté de médecine LYON EST, 8 avenue Rockefeller, 69008 LYON

9h : Accueil

9h30 : Introduction et généralités sur les maladies métaboliques à révélation anténatale

Sophie Collardeau-Frachon¹

9H40 : Fréquence, signes d'appel échographiques

Jérôme Massardier²

10h00 : signes d'appels radiographiques : focus sur maladies métaboliques et anomalies du squelette

Massimiliano Rossi³

10h20 : signes d'appels à l'autopsie viscérale

Sophie Collardeau-Frachon¹

10h40 : Focus sur maladies métaboliques et anomalies cérébrales

Laurent Guibaud⁴ et Alexandre Vasiljevic¹

11H : le diagnostic biologique

11H : maladies lysosomales et glycogénoses

Roseline Froissart⁵

11h10 : cholestérolopathies et cytopathies mitochondriales

Cécile Aquaviva⁵

11h20 : CDG et peroxisomes

David Cheillan⁵

11h30 : bilan et synthèse du diagnostic biologique

Christine Saban⁵

11h40 : conduite à tenir : pronostic, surveillance, conseil génétique

Mona Massoud² et Audrey Putoux³

12h : Foire aux questions

12h30 : Pause déjeuner

14H : glycogénoses de type IV : à propos d'une série

Magali Pettazoni, mémoire de DIU de médecine fœtale 2017

14h15 : calcifications artérielles infantiles : à propos d'une série

Maria Perbellini, mémoire de DIU de pathologie fœtale et placentaire 2017

14h30 : présentations d'observations

16H30 : fin

17h : départ en métro de la station Grange-Blanche pour le centre-ville de Lyon et les illuminations

1 : institut de pathologie ; 2 : service d'obstétrique ; 3 : service de génétique ; 4 : service de radiologie et imagerie ;

5 : service de biochimie métabolique

Hôpital Femme-Mère-Enfant, Groupement Hospitalier EST, CHU de LYON

Objectifs de la journée : pouvoir répondre aux questions :

- Quand penser à maladies métaboliques ?
- Quel type de maladie métabolique suggérer devant tel ou tel signe?
- Comment faire le diagnostic de certitude ?
- Conduite à tenir

DOMAINE ROCKEFELLER

Faculté de médecine Lyon Est
ISPB - Faculté de pharmacie de Lyon
Institut des Sciences et Techniques de Réadaptation (ISTR)
Département de Biologie Humaine (BH)

Université Claude Bernard  Lyon 1



Par avion

Arrivée à l'aéroport Lyon Saint-Exupéry

Prendre la navette (Rhônexpress) entre l'aéroport et la gare de la Part-Dieu (toutes les 15 mn en journée)

Prendre le métro ligne B, direction « Gare d'Oullins ».

Descendre à l'arrêt « Saxe-Gambetta »

Puis prendre le métro ligne D, direction « Gare de Vénissieux »

Descendre à l'arrêt « **Grange-Blanche** »

Par train

Arrivée gare de Lyon Part-Dieu :

Prendre le métro ligne B, direction « Gare d'Oullins ».

Descendre à l'arrêt « Saxe-Gambetta »

Puis prendre le métro ligne D, direction « Gare de Vénissieux »

Descendre à l'arrêt « **Grange-Blanche** »

Arrivée gare de Lyon Perrache :

Prendre le tramway T2, direction « St-Priest Bel Air »

Descendre à l'arrêt « **Grange-Blanche** »