



**Amphithéâtre – Centre d'Enseignement et de Congrès
CHU Toulouse – Site de Purpan**

JEUDI 3 SEPT. 2026

9H – 16H30

Journée du Dépistage Néonatal

en Occitanie et Nouvelle-Aquitaine



**Inscription en ligne
obligatoire avant le 20 août**



[Inscription](#)





PROGRAMME

9H ACCUEIL DES PARTICIPANTS - *Petit-déjeuner et visite des stands*

9H30 Introduction

Isabelle REDONNET-VERNHET (CHU Bordeaux) / Jérôme AUSSEIL (CHU Toulouse)

Session 1 : ORGANISATION DU DEPISTAGE NEONATAL

Modérateurs : Thibaut JAMME (CHU Toulouse) / Jordi PACAUD (CHU Bordeaux)

9H35 Présentation du CNCDN : organisation générale nationale

Paul BREGEAUT & Diane DUFOUR (CNCDN, CHU Tours)

9H55 CRDN Nouvelle-Aquitaine et Occitanie : organisation régionale

Isabelle REDONNET-VERNHET & Didier LACOMBE (CHU Bordeaux) / Isabelle OLIVER-PETIT & Jérôme AUSSEIL (CHU Toulouse) / Stéphanie BADIOU (CHU Montpellier)

10H15 Le buvard : du prélèvement à l'analyse en passant par les non conformités

Catherine BOUFFARD & Virginie POINSOT (CHU Bordeaux) / Maryline CREPEL & Corinne FERNANDEZ (CHU Toulouse)

10H35 Vignettes cliniques sur le DNN des maladies métaboliques

Magali GORCE (CHU Toulouse) / Delphine LAMIREAU (CHU Bordeaux) / Cécile LAROCHE (CHU Limoges) / Gwenaël LE GUYADER (CHU Poitiers) / Agathe ROUBERTIE (CHU Montpellier)

11H05 Discussion

11H20 PAUSE - *Visite des stands*

Session 2 : MALADIES DU DEPISTAGE NEONATAL

Modérateurs : Magali GORCE (CHU Toulouse) / Samir MESLI (CHU Bordeaux)

11H40 L'historique du dépistage néonatal

Isabelle OLIVER-PETIT & Thibaut JAMME (CHU Toulouse) / Jordi PACAUD (CHU Bordeaux)

11H55 La drépanocytose

Marie-Pierre CASTEX (CHU Toulouse) / Julian BOUTIN (CHU Bordeaux)

12H10 L'amyotrophie spinale infantile

Claude CANCES (CHU Toulouse) / Marie-Pierre REBOUL (CHU Bordeaux)

12H25 Les déficits immunitaires combinés sévères

Nathalie ALADJIDI (CHU Bordeaux) / Emmanuel TREINER & Mathieu FUSARO (CHU Toulouse)

12H40 Discussion

13H PAUSE REPAS - *Buffet et visite des stands*

Session 3 : RETENTISSEMENT ET PERSPECTIVES DU DEPISTAGE NEONATAL

Modérateurs : Isabelle REDONNET-VERNHET (CHU Bordeaux) / Jérôme AUSSEIL (CHU Toulouse)

14H15 Table ronde : L'annonce d'un résultat du DNN

Céline BENSIMON (APHP) / Blaise MULLIEZ (Parent expert) / Magali GORCE (CHU Toulouse) / Delphine LAMIREAU (CHU Bordeaux) / Agathe ROUBERTIE (CHU Montpellier)

15H Galactosémie congénitale et déficit en biotinidase

Clothilde MARBACH (CHU Toulouse) / Samir MESLI (CHU Bordeaux)

15H20 Projet LysoNeo : étude pilote de DNN systématique des maladies lysosomales

Soumeiya BEKRI (CHU Rouen)

15H40 PERIGENOMED : vers une extension du DNN génétique ?

Frédéric HUET (CHU Dijon)

16H Discussion

MOT DE LA FIN

16H15 Conclusion

Isabelle REDONNET-VERNHET (CHU Bordeaux) / Jérôme AUSSEIL (CHU Toulouse)

16H20 FIN DU CONGRES



**Prolongez le cycle des échanges dans
l'espace partenaires (Espace polyvalent et
Hall d'entrée)**





Cet événement organisé par :

RéSOEIM
(Réseau Sud-Ouest des Erreurs Innées du Métabolisme)

Association regroupant les acteurs du CRMR Maladies Héréditaires du Métabolisme de Toulouse et du CCMR Maladies Héréditaires du Métabolisme de Bordeaux (filiale de santé maladies rares G2m).

Cet événement a reçu le soutien institutionnel de :

