



**Université de Lorraine
Faculté de Médecine de Nancy**

Titres et travaux

**Pr François Feillet
Avril 2020**

Table des matières

AVANT PROPOS	5
CURRICULUM VITAE	7
État civil	7
TITRES ET ACTIVITÉS	8
Titres Universitaires	8
Titres Hospitaliers	8
Responsabilités administratives	8
Responsabilités d'enseignements	8
Appartenance à des Sociétés Savantes	9
Responsabilité dans le dépistage néonatal	9
Activité d'éditeur et de reviewer	9
FONCTIONS EXERCEES	10
Fonctions Hospitalières	10
Stages de formation	11
Responsabilités administratives	11
Responsabilités d'enseignements	11
COLLABORATIONS	13
Collaboration à des Groupes Internationaux	13
Collaboration à des Groupes Nationaux	13
Collaborations scientifiques à des Groupes Nationaux et internationaux	13
Collaboration à l'ANSM	14
Collaboration à la commission de transparence de l'HAS	14
Collaboration à l'ANSES	14
Participation à des groupes de travail ministériels	14
Participation à des groupes régionaux	14
Collaboration avec les associations de patients	14
ACTIVITES DE RECHERCHE	15
Encadrement de thèses d'université	15
Projets de recherche institutionnels	15
Projets réalisés et en cours	15
Etudes multicentriques internationales	16
Etudes multicentriques nationales	16
PUBLICATIONS ET COMMUNICATIONS	17
Index et scores de publications	17
Nombre de publications par année	17
Niveau des publications	18

Nombre cumulé de publications par année et par catégorie	18
Score SIGAPS	18
Publications Périodiques Internationales	21
Publications Périodiques Nationales	28
Livre et chapitres de livres médicaux	30
Livre ECN	30
Chapitres de livres médicaux	30
Thèses et Mémoires	31
Présentations à des Congrès Internationaux avec résumés	32
Présentations à des Congrès Nationaux avec résumés	39
Communications à la société de Médecine de Nancy	41
Invitations en tant que conférencier et modérateur	42
Conférencier	42
Modérateur	47
Cours sur Internet	47
Organisation de réunions nationales	47
Encadrements : Thèses de doctorat	48
Thèses d'université	48
Thèses de médecine (direction de thèses)	48
Jurys de thèse en dehors de Nancy	48
Jury de soutenance d'HDR	48
SYNTHESE DES DIFFERENTES ACTIVITES	49
Activité administrative	49
La réanimation médicale pédiatrique	49
Le service de Médecine Infantile	49
Le pôle Enfants-Néonatalogie	49
Le centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme	50
Activité clinique	50
La pédiatrie	50
L'activité d'hospitalisation	50
La consultation	51
Les avis extérieurs : mails et appels téléphoniques	51
Les gardes de réanimation et les astreintes hospitalière et téléphonique	51
L'astreinte téléphonique	51
Les maladies héréditaires du métabolisme	52

La nutrition	55
Les sociétés savantes	56
Les responsabilités tutélaires	56
Le comité d'experts à la CNAMTS	56
La commission d'alimentation	57
La HAS	57
Les groupes de travail au ministère de la santé	57
L'ANSES et l'ANSM	57
Le CETL	58
Le dépistage néonatal	58
Activité d'Enseignement	59
Enseignement théorique	59
Enseignement pratique	60
La formation continue	60
Activité de Recherche	61
La calorimétrie indirecte	61
Etudes utilisant les isotopes stables	62
Etudes de pharmacologie clinique	62
La phénylcétonurie	62
Les anomalies de la bêta oxydation des acides gras	63
Les anomalies de la méthylation	63
Le mode de transmission génétique par Epimutation	65
Les anomalies du métabolisme de la vitamine D	65
Les autres PHRC auxquels je participe	66
La recherche clinique interventionnelle	66
Les collaborations avec d'autres centres nationaux et internationaux	66
La commission d'alimentation	66
Les associations de patients	67
CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES	68

AVANT PROPOS

J'ai été nommé interne en 1984 et j'ai pris mes fonctions à Nancy le 2 mai 1985 dans le service du Pr Vidailhet. Grâce à lui et à de nombreuses personnes rencontrées au cours de ma carrière (je ne peux pas ne pas citer le Pr G Huault), j'ai pu remplir de nombreuses fonctions dans les domaines de la pédiatrie hospitalière et universitaire :

- Responsable du service de Médecine Infantile du CHU de Nancy (2015-2019)
- Coordonnateur d'un centre de référence sur les maladies métaboliques (en cours)
- Responsable de l'enseignement de la pédiatrie à la faculté de médecine de Nancy (2006-2019)
- Membre de l'unité INSERM NGERE 954, en particulier sur l'axe maladies rares (en cours)
- Responsable de la commission d'alimentation (en cours)
- Responsable du comité d'experts à la CNAMTS pour les maladies métaboliques (en cours)
- Membre du comité de nutrition pédiatrique de la SFP (en cours)
- Membre de différentes sociétés savantes nationales et internationales (ex président de la SFEIM) (en cours)
- Membre du bureau national du dépistage néonatal (en cours)
- Membre de divers groupes nationaux et internationaux, principalement dans le domaine des maladies héréditaires du métabolisme. (en cours)

Ce document permettra je l'espère de montrer ce chemin parcouru et qui m'a permis de remplir les différentes missions des enseignants chercheurs : clinique, enseignement, recherche et tâches administratives et ce que j'ai pu apporter dans ces différents aspects de ma vie professionnelle.

Evolution depuis mon internat

Durant mon internat qui a comporté une formation aux différents aspects de la pédiatrie, mon intérêt s'est rapidement tourné vers la réanimation pédiatrique et la nutrition puis vers les maladies héréditaires du métabolisme.

Dès mon arrivée à Nancy, j'ai bénéficié de l'enseignement et de l'expérience du Pr M Vidailhet qui m'a demandé, dès ce premier stage, d'effectuer un premier travail original sur la prévention du rachitisme carenciel en France.

Lors de mon passage en néonatalogie à la Maternité Régionale de Nancy, j'ai pu m'initier à la recherche fondamentale grâce au Pr P Monin, en étudiant les débits sanguins cérébraux chez le porcelet nouveau-né, dans l'unité INSERM 272 dirigée par le Pr P Vert.

Mon service militaire, dans le cadre du volontariat du Service National, s'est déroulé en Mauritanie. Il a été pour moi l'occasion de découvrir la pratique médicale dans un pays du tiers-Monde et m'a permis d'effectuer mes premiers travaux de recherche clinique. Grâce à la collaboration qui existe entre les services du Pr M Vidailhet (Pédiatrie) et des Pr JP Nicolas et JL Guéant (Biochimie). J'ai pu réaliser, pendant ce service national, une étude sur les conséquences

métaboliques de la malnutrition. J'ai alors fait l'expérience des difficultés inhérentes aux conditions rigoureuses que demande la recherche clinique. Le service national fût aussi pour moi l'occasion de me sensibiliser à la santé dans les pays en voie de développement, essentiellement à celle des enfants pour lesquels des problèmes considérables restent non résolus aujourd'hui.

Au retour de Mauritanie, j'ai effectué une année recherche et j'ai passé mon DEA dans le service de Biochimie du Pr JP Nicolas. Sous la direction du Pr JL Guéant, j'ai effectué un travail de biochimie fondamental consistant à purifier une protéine trace : la transcobalamine II (48). J'ai alors connu le monde du laboratoire et ses exigences, ce qui m'a permis de poursuivre ma formation et mon apprentissage de la recherche. J'ai pu réaliser, grâce à une collaboration avec le SERLIA du Pr JC Fruchart à Lille, un travail sur les lipides dans la malnutrition (AJCN 1993), qui a fait ultérieurement l'objet de ma thèse de médecine.

A la fin de mon internat (1989-1990), j'ai effectué un stage de 6 mois dans le service de Réanimation Pédiatrique du Pr G Huault à l'hôpital du Kremlin-Bicêtre. Ce stage a été essentiel pour ma formation à la réanimation pédiatrique.

De 1990 à 1992, j'ai assumé les fonctions d'assistant chef de clinique dans le service de Médecine Infantile I du Pr Vidailhet dans les secteurs de réanimation médicale et de gastro-entérologie, nutrition et métabolisme. Pendant les deux ans de mon clinicat, j'ai assuré l'enseignement de la séméiologie aux étudiants de médecine. Enfin j'ai obtenu le DESC de réanimation médicale à la fin de mon clinicat en effectuant un travail sur les formes graves du syndrome de Kawasaki.

J'ai été nommé Praticien Hospitalier en 1992 et, j'ai assuré la responsabilité du secteur de réanimation médicale pédiatrique à l'hôpital d'enfants de Nancy de 1992 à 2003. Le fonctionnement de cette unité de réanimation était basé sur la présence d'un PH et d'un interne. En conséquence, cette responsabilité m'a demandé une activité clinique et une présence hospitalière lourde pendant toutes ces années.

En 2003, un projet de chirurgie cardiaque pédiatrique a permis de renforcer l'équipe de réanimation pédiatrique (arrivée des Dr Le Tacon, Maurer et Maria, ainsi que d'un chef de clinique). J'ai ainsi pu recentrer mon activité sur les domaines de la nutrition et des maladies héréditaires du métabolisme afin de pérenniser les activités du Pr Vidailhet qui est parti en retraite en 2006. Depuis 2003, j'ai donc recentré mon activité sur la nutrition pédiatrique et surtout sur les maladies héréditaires du métabolisme. Mon activité dans ce domaine a été reconnue, dans le cadre du plan maladies rares, par l'obtention de la labellisation en 2006 de notre unité en un centre de référence national des maladies héréditaires du métabolisme.

D'un point de vue administratif, j'ai exercé les fonctions de chef du service de Médecine Infantile de mai 2015 à mai 2019.

J'exerce des responsabilités nationales au sein du centre national du dépistage néonatal (et de la Société Française du Dépistage Néonatal) pour le dépistage des maladies héréditaires du métabolisme et je suis responsable des liens entre la filière G2M (Groupements des centres de référence des maladies métaboliques) et la CNAM (responsable du comité d'experts de la

CNAMTS pour les maladies métaboliques) et de la commission d'alimentation (qui gère les aliments spéciaux destinés aux patients métaboliques). De plus j'apporte mes compétences métaboliques au sein du comité de Nutrition de la SFP.

D'un point de vue recherche, mon activité de publication augmente avec les années, et de nombreux travaux sont actuellement en cours. Certains patients du centre de référence ont permis de décrire des nouvelles maladies en collaborations avec d'autres équipes nationales et internationales, et des nouvelles modalités thérapeutiques dans plusieurs maladies métaboliques (phénylcétonurie et alcaptonurie par exemple) ou dans une pathologie plus fréquente comme le syndrome des vomissements cycliques dont la physiopathologie relève d'une dysfonction mitochondriale. Ces travaux sont d'ordre clinique, mais également fondamentaux avec un projet d'étude animale sur modèle murin pour un traitement innovant de la maladie de Menkes qui est en voie d'être breveté. Ma double valence « nutrition et métabolisme » m'a permis de construire un modèle physiopathologique du kwashiorkor, la réalisation de ce projet bloque actuellement sur son financement. J'espère pouvoir le mener à bien dans les années à venir.

CURRICULUM VITAE

État civil

FEILLET François

Date et lieu de naissance : 7 mars 1961 à MAUBEUGE (Nord)

Nationalité : Française

Situation familiale : marié, huit enfants, 10 petits-enfants.

Adresse personnelle : "Bethesda" 7, rue du Colonel Brau, 54110 Dombasle/Meurthe

Adresse professionnelle : Service de Médecine Infantile

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Hôpital d'Enfants, 5 allée du Morvan, 54500 Vandoeuvre les Nancy

Tel : 03 83 15 47 96

FAX : 03 83 15 79 88

Courriel : f.feillet@chru-nancy.fr

Études de Médecine : Faculté de Médecine de Lille

TITRES ET ACTIVITES

Titres universitaires

- 1) Diplôme Universitaire des maladies tropicales, CHU Lille (1985)
- 2) Diplôme d'Etude Approfondie de Nutrition et de Bio-industrie (1988)
- 3) Doctorat en Médecine, Nancy (1990)
- 4) Clinicat de Pédiatrie, Faculté de Médecine de Nancy (1990)
- 5) Diplôme d'Etudes Spécialisées de Pédiatrie (1990)
- 6) Diplôme d'Etudes Spécialisées Complémentaires de Réanimation Médicale (1993)
- 7) Thèse de Doctorat d'Université (Adaptation métabolique à la malnutrition : 2000)
- 8) Habilitation à Diriger les Recherches (Mars 2001)
- 9) Diplôme Inter Universitaire de Pédagogie (2001)
- 10) Professeur de Pédiatrie (2003)

Titres hospitaliers

- 1) Interne des Hôpitaux de Nancy (mai 1985)
- 2) Assistant des Hôpitaux de Nancy (mai 1990 - mai 1992)
- 3) Praticien Hospitalier (mai 1992- septembre 2003)
- 4) Professeur des Universités Praticien Hospitalier (depuis septembre 2003)

Responsabilités administratives

- 1) Coordonnateur du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme (depuis 2006)
- 2) Chef du service de Médecine Infantile (depuis mai 2015-2019)

Responsabilités d'enseignement

- 1) Responsable de l'enseignement de la pédiatrie à la faculté de Nancy (2006-2019)
- 2) Responsable d'une session du DIU des maladies héréditaires du métabolisme (depuis 1998), Coordinateur national du DIU (1998-2007)
- 3) Membre du collège des PUPH de Pédiatrie (2015-2019)

Appartenance à des sociétés savantes

- 1) Membre de la Société Française de Pédiatrie (depuis 1994)
Membre du comité scientifique au titre de la SFEIM (2007-2012)
Membre du comité de Nutrition de la SFP (depuis 2014)
- 2) Membre du Groupe Francophone de Réanimation et des Urgences Pédiatriques (1997 - 2003)
- 3) Membre de la Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (depuis 1998)
Membre du bureau national (1998 – 2012)
Président de la SFEIM (2010-2012).
- 4) Membre de la SSEIM : Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (depuis 2001)
- 5) Membre de la SFDN : Société Française du Dépistage Néonatal (depuis 2011)
Membre du bureau national de la SFDN (depuis 2012)

Responsabilité dans le dépistage néonatal

Membre de l'AFDPHE (Association Française du Dépistage et de la Prévention du Handicap de l'Enfant 1998-2019)

Membre du bureau régional (ALDPHE) depuis 2001, trésorier (2007-2019).

Membre du bureau national depuis Septembre 2008 (réfèrent PCU et maladies métaboliques, secrétaire (2012-2016), secrétaire adjoint (2016-2018)

Membre du bureau de la SFDN au titre de spécialiste de phénylcétonurie (PCU) et des maladies métaboliques

Réfèrent national PCU au centre national du dépistage néonatal coordonné par le Pr Rusch de Tours

Membre des différents groupes de travail au sein de l'HAS pour l'extension du dépistage néonatal en France (Groupes de travail MCAD, Maladies héréditaires du métabolisme et SCID).

Activité d'éditeur et de reviewer

Editeur

- 1) Communicating editor du Journal of Inherited Metabolic Disease (JIMD 2012-2019)

Reviewer

- | | |
|-----------------------------|--------------------------------------|
| 1) JIMD | 7) Pediatric research |
| 2) MGM | 8) Orphanet Journal of rare diseases |
| 3) Lancet Gastroenterology | 9) Ann Nutr Metab |
| 4) Human Molecular Genetics | 10) Eur J Clin Nutr |
| 5) Clinica Chimica Acta | 11) Arch Pédiatrie |
| 6) Pediatrics | 12) ... |

FONCTIONS EXERCEES

Fonctions hospitalières

Externe des Hôpitaux de Lille :

- * Service de Médecine Interne (Dr Plouvier) C.H. Douai 10/81 à 02/82
- * Service de Neurochirurgie (Pr Christiaens) C.H.U Lille 02/82 à 06/82
- * Service de Médecine Interne (Pr Niquet) C.H.U. Seclin 10/82 à 02/83
- * Service de Chirurgie Générale (Pr Lagache) C.H.U. Lille 02/83 à 06/83
- * Service de Médecine Interne (Pr Devulder) C.H.U. Lille 06/83 à 10/83
- * F.F.S.I. en Cardiologie Soins Intensifs, Clinique du Bois, Lille 10/83 à 02/84
- * Service de Chirurgie Générale (Pr Buffin) C.H.U. Seclin 02/84 à 06/84
- * Service de Gynécologie-Obstétrique (Dr Boulogne) C.H. Dunkerque 06/84 à 10/84

Interne des Hôpitaux de Lille :

- * I.M.G. Service de Néphrologie-Médecine Interne (Dr Lemaître) C.H. Valenciennes 10/84 à 04/85

Interne des Hôpitaux de Nancy :

- * Service de Gastroentérologie-Nutrition Pédiatrique (Pr Vidailhet) 05/85 à 11/85
- * Service de Néonatalogie (Pr Vert) 11/85 à 04/86
- * Service de Néonatalogie (Pr Vert) 08/87 à 11/87
- * Service de Réanimation Médicale Pédiatrique (Pr Vidailhet) 11/88 à 04/89
- * Service d'Oncologie, hématologie et Immunologie Pédiatrique (Mme le Pr Sommelet) 05/89 à 11/89
- * Stage inter-CHU à l'Hôpital Kremlin-Bicêtre, Paris :
Service de Réanimation Pédiatrique (Pr Huault) 11/89 à 05/90

Service militaire :

- * Stage au Centre de Médecine Tropicale des Armées, Marseille 04/86 à 06/86
- * Volontaire du Service National, Hôpital de Nouadhibou, Mauritanie 06/86 à 06/87

Chef de Clinique des Hôpitaux :

- * Réanimation Médicale et Gastroentérologie-Nutrition Pédiatrique (Pr Vidailhet) 05/90 à 05/92

Praticien Hospitalier :

- * Réanimation Médicale Pédiatrique (Pr Monin) depuis le 01/5/92

Faisant fonction à partir du 1/5/92 puis praticien hospitalier titulaire à partir du 1/12/93 au 1/9/2003.

Professeur des Universités, Praticien Hospitalier :

Nomination 2003

Première classe 2012

Classe exceptionnelle 2018

Stages de formation

- * Stage inter-CHU de 6 mois à l'Hôpital Kremlin-Bicêtre, Paris

Service de Réanimation Pédiatrique (Pr Huault) 1/11/89 à 2/05/90

- * Année Recherche pendant l'Internat (1 an), Faculté de Médecine de Nancy

Laboratoire de Biochimie Pédiatrique (Pr Nicolas) 1/11/87 à 31/10/88

- * Clinical Research Fellow (1 an), Great Ormond Street Hospital (Londres)

Metabolic Unit, Institute of Child Health (Pr Leonard) 1/09/96 à 31/08/97

Responsabilités administratives

* Coordonnateur du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme depuis juillet 2006.

*Membre du comité directeur du pôle de Pédiatrie du CHU de Nancy chargé de la recherche puis membre au titre de la chefferie de service (2015-2019).

*Chef du service de Médecine Infantile (mai 2015-mai 2019). La chefferie de service a été reprise par le Pr C Schweitzer qui est également le chef du pôle Enfants-Néonatalogie du CHU de Nancy.

Responsabilités d'enseignement

- * Responsable de l'enseignement de la pédiatrie à la faculté de Nancy (2006-2019).

- * Référent SIDES pour la pédiatrie.

- * Participation aux enseignements de :

- Module maturation et vulnérabilité (FASM 2)
- Module optionnel de pédiatrie (FASM 1-2-3)
- Contrôle continu de pédiatrie (FASM 3)

- *Responsable d'une session du DIU des maladies héréditaires du métabolisme

Enseignements réalisés

- 1) Participation aux enseignements dirigés et aux cliniques de Pédiatrie (1990-en cours)
- 2) Participation à l'enseignement de Sémiologie Pédiatrique FGSM2-FASM1 (1990-en cours)
- 3) Participation aux cours hebdomadaires réalisés pour les étudiants hospitaliers (1990-en cours)
- 4) Participation au Séminaire pour les nouveaux internes de pédiatrie (1995, 1999, 2014)
- 5) Participation à l'enseignement des internes (DES/DIS) de l'hôpital d'enfants depuis 1990.
Responsable du séminaire d'enseignement : Nutrition, Métabolisme, Gastroentérologie. (2003-en cours)
- 6) Participation à l'enseignement du DIU de la santé de l'enfant (1996-en cours)
- 7) Participation à l'enseignement du DIU d'accueil des urgences en service de pédiatrie (1996-en cours)
- 8) Participation à l'enseignement du DIU des Maladies Héréditaires du Métabolisme depuis 1998.
Coordinateur du DIU de 1998 à 2007.
Responsable d'une des six sessions d'enseignement depuis 1998
Membre du comité pédagogique du DIU depuis 1998.
- 9) Participation à l'enseignement pour le DU de Pédopsychiatrie (1994-1996)
- 10) Participation à l'enseignement du DIU de Médecine et Chirurgie Périnatale des Dysmorphies (1999)
- 11) Participation au DIU de dysmorphologie de Paris VI. (2011-2013)
- 12) Participation à l'enseignement de la Capacité d'Aide Médicale d'Urgence (CAMU) (1992-2003)
- 13) Participation à l'enseignement pour le certificat de Génétique Humaine et Comparée depuis (1996-2013)
- 14) Participation à l'enseignement de la Maîtrise des Sciences et Techniques (1994)
- 15) Participation à l'enseignement du Master de Nutrition, ENSAIA. (2005-2009)
- 16) Participation à l'enseignement du premier et du second cycle, Biochimie, Génétique, Pédiatrie (1990-en cours).
- 17) Participation aux enseignements des différentes écoles paramédicales (Infirmières, Puéricultrices ...) (1990-2011).

COLLABORATIONS

Collaborations à des groupes internationaux

- 1) Membre du groupe européen d'étude de la phénylcétonurie (EPG: European PKU Group) depuis 2013.
- 2) Advisory board about BH4 and phenylketonuria (Merck-Serono [2007-2015]; Biomarin [2015-en cours])
- 3) Investigateur Principal international du registre KAMPER. (Merck-Serono puis Biomarin (2010-en cours))
- 4) Advisory board about diet for life in phenylketonuria (Milupa [2010-2012])
- 5) Steering group committee about diet and phenylketonuria (Nutricia2008-2010)
- 6) Collaborations avec de nombreuses équipes internationales essentiellement dans le domaine de la phénylcétonurie

Collaboration à des groupes nationaux

- 1) Membre du comité de Nutrition de la Société Française de Pédiatrie (depuis 2014)
- 2) Membre du CETL comité d'études du traitement des maladies lysosomales. (depuis 2003).
Membre de quatre sous-groupes :
 - CETMPS (comité d'étude du traitement des mucopolysaccharidoses)
 - CETNP (comité d'étude du traitement de la maladie de Niemann Pick)
 - CETP (comité d'études du traitement de la maladie de Pompe)
 - CETLV (comité d'études du traitement des lipidoses viscérales)
- 3) Membre de la commission d'alimentation pour les produits spéciaux destinés aux patients métaboliques (Membre 2004-2012, président 2012-en cours).
- 4) Membre du Comité National d'Expert auprès de la CNAM pour la validation des ALD relevant de la 17ème maladie du code de la sécurité sociale (maladies héréditaires du métabolisme) (membre depuis 2005, président depuis 2011).
- 5) Membre correspondant de l'institut Danone (2008-2014).

Collaborations scientifiques avec des groupes nationaux et internationaux

- 1) Pr Faivre (Dijon) : Exome (découvertes de nouvelles maladies liées aux gènes SLC13A5(publié) et deux autres maladies (validation des gènes en cours)
- 2) Pr P Laforet (Paris) : RYR1
- 3) Pr Laugel (Strasbourg) : Syndrome de Cockaine
- 4) Pr Munich (Necker) : GTPBP3, RRM2B...
- 5) Pr Dufernez : Paris : Bilan lipidique et apoprotéine E
- 6) Pr S Rahman (Londres) : RRM2B
- 7) Pr Muntau (Hambourg) : PCU, génotype et BH4
- 8) Dr Belanguer (Madrid) : PCU et BH4
- 9) Pr Berstein (Denver, USA) : PCU et éducation thérapeutique
- 10) Pr van Spronsen (Groningen, Pays-Bas) : PCU et transports d'acides aminés
- 11) Pr Hanley (USA) : PCU et devenir cognitif
- 12) Pr Burton (Chiago, USA) : déficit en lipase acide
- 13) Dr Gizewska (Steitin, Pologne) : PCU et prise en charge en Europe de l'est
- 14) Pr McDonald (Birmingham, UK) : PCU et nutrition

Collaboration à l'ANSM (Agence Nationale du médicament et des Produits de Santé)

- 1) Rapport d'expertise clinique sur le Phénylbutyrate en vue son l'AMM. Janvier 1999.
- 2) Rapport d'expertise clinique sur le carbamylglutamate en vue d'une ATU de cohorte. Janvier 2000.
- 3) Rapport d'expertise clinique sur le Phénylbutyrate pour la commission de transparence de l'agence du médicament (Mai 2001).
- 4) Rapport d'expertise sur le carbamylglutamate en vue d'une AMM. Janvier 2002
- 5) Rapport d'expertise sur la tétrahydrobioptérine ou BH4 en vue d'une AMM européenne pour la phénylcétonurie. 2007 - 2008
- 6) Rapport d'expertise sur le Miglustat en vue d'une AMM pour la maladie de Niemann Pick de type C ; 2007
- 7) Rapport en vue de l'obtention de l'AMM européenne sur l'Orphacol en vue du traitement des anomalies de synthèse des acides biliaires. 2010

Collaboration à l'HAS

- 1) Rapport sur le Miglustat en vue du traitement de la maladie de Niemann Pick de type C. 2009
- 2) Rapport sur le Vedrop en vue de l'AMM pour les déficits en vitamine E dans les cholestases graves de l'enfant. 2010
- 3) Rapport sur la réévaluation de l'enzymothérapie (Myozyme®) dans le déficit en maltase acide (2017)
- 4) Participation au groupe de travail sur l'implémentation du déficit en MCAD dans le panel des maladies à dépister par le dépistage néonatal systématique (2009-2011).
- 5) Participation à l'évaluation des maladies héréditaires du métabolisme à insérer dans le panel des maladies à dépister par le dépistage néonatal systématique (2017-en cours)
- 6) Participation au groupe de travail sur le dépistage néonatal des déficits immunitaires combinés sévères (2019-en cours)

Collaboration à l'ANSES Agence Nationale de Sécurité Sanitaire (antérieurement AFSSA : Agence Française de Sécurité Sanitaire des aliments).

Expert occasionnel du comité de nutrition humaine (2001-2006)

Membre titulaire du comité de nutrition humaine de l'ANSES (2006-2014).

127 rapports principalement pour les produits destinés aux patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme et sur les produits destinés à la nutrition infantile.

Responsable d'un groupe de travail sur la vitamine A dans les substituts d'AA pour patients PCU

Présentations générales au CES de nutrition humaine :

- Place des AGPI dans la nutrition de la phénylcétonurie
- Toxicité potentielle de la vitamine A par les ADDFMS (Aliments destinés à des fins médicales spéciales).
- Interprétation de l'arrêté du 20 septembre 2000 pour l'évaluation des ADDFMS destinés aux patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme.

Rapporteur du comité de nutrition de la SFP sur l'évolution du PNNS 0-3 ans (2018)

Participation à des groupes de travail ministériels

- 1) Groupe de travail sur l'évolution du dépistage néonatal en France (2014-2016)
- 2) Groupe de travail de l'axe 3 « Recherche » du plan national maladies rares 3 (PNMR3-2017)

Collaboration a des groupes régionaux

- 1) Membre du Bureau (Trésorier) de l'Association "Naître et Vivre en Lorraine" (contre la mort subite du nourrisson) (1995-2003)
- 2) Membre du conseil d'administration de l'association régionale pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (ALDPHE) depuis 1998. Trésorier depuis 2006.

Collaboration a des associations de patients

- 1) Association ELA (Association européenne contre les leucodystrophies). Membre du Comité de Pilotage (2010-2016).
- 2) Association Les Feux Follets (Association Française pour la Phénylcétonurie). Membre du comité scientifique chargé de la recherche (2006-en cours).
- 3) Association VML (Vaincre les Maladies Lysosomales). Participation à des réunions en tant qu'expert scientifique, participation à la rédaction d'un document sur les maladies lysosomales, participation aux ateliers lors des journées VML annuelles à Nouans-le-Fuzelier.
- 4) Association FGF (Association des Familles Galactosémiques de France). Projet de recherche sur les troubles du langage, participation à la plaquette de l'association.

ACTIVITES DE RECHERCHE

Encadrement de thèses d'université :

- 1) Déterminants génétiques de la réparation d'ADN et du métabolisme des monocarbone (approche gènes candidats et études d'association avec le risque de carcinome hépatocellulaire et le cancer du poumon). Patrice Avogbe (2012).
- 2) Dérégulations de la synthèse vitamine B12 dépendante de la méthionine dans les maladies monogéniques et les malformations du tube neural. Ma'atem Béatrice Fofou-Caillierez (2012)
- 3) Conséquences génomiques et épigénomiques des mutations des gènes MMACHC et MTR dans les fibroblastes de patients atteints de maladies rares du métabolisme de la vitamine B12. Charif Rashka (2019).
- 4) Liens entre épigénétisme, anomalies génomiques, statut méthylant et malformations. (2019-en cours)

Les projets de recherche institutionnels :

Nos projets de recherche récents concernent le domaine des maladies héréditaires du métabolisme et sont intégrés à l'activité du centre de référence maladies rares que je coordonne.

- Etude des anomalies de la méthylation dans la genèse des cardiopathies conotruncales. Projet CCOMET. **(PHRC interrégional obtenu en 2010, F Feillet : investigateur principal).**

- Etude des anomalies de la bêta oxydation dans la survenue des troubles du rythme cardiaque grave de l'adulte. **(CPRC obtenu en 2008, F Feillet : Investigateur principal).**

- Etude des anomalies de la méthylation dans la survenue des anomalies de fermeture du tube neural : projet SPINAMET **(PHRC national demandé pour 2011, F Feillet, investigateur principal (refus en 2010, refus en 2012))**

- Etude en double aveugle vs placebo du coenzyme Q10 dans le traitement du syndrome des vomissements cycliques de l'enfant. **(F Feillet, Investigateur principal ; PHRC National, refus en 2017).**

- Participation au projet RADICO sur les mucopolysaccharidoses

Projets réalisés et en cours :

- Etude des mutations de la phénylalanine hydroxylase dans la population des patients phénylcétonuriques français. Corrélation génotype et sensibilité au BH4 [102].
- Etude des grossesses des femmes PCU traitées par saproptérine (BH4) : projet européen [90]
- Protocole d'étude sur le métabolisme énergétique dans le cadre de la défaillance multiviscérale en réanimation adulte (travail terminé, non publié).
- Participation au réseau INSERM sur les Maladies de surcharge lysosomales : prévalence, histoire naturelle et thérapeutiques. Coordinatrice : MT Vanier (Lyon).
- Etude de l'efficacité du test néonatal au BH4 [41, 96, 134].
- Etude de l'intérêt du proglicem dans la prise en charge des hypoglycémies des patients atteints de glycogénose de type I (en cours)
- Etude d'une grossesse sous Orfadin® chez une patiente alcaptonurique [137]
- Etude de l'intérêt des petites doses d'Orfadin® dans le traitement de l'alcaptonurie [137]
- Etude sur l'efficacité de l'acide zolédronique dans l'ostéoporose des enfants polyhandicapés [129]

- Protocole d'étude des conséquences de l'annonce du diagnostic après dépistage néonatal de la phénylcétonurie (travail multicentrique, publication en cours).
- Etude de la prévalence des déficits de la bêta-oxydation mitochondriale dans les troubles du rythme grave de l'adulte, Pr N Sadoul, Département de Cardiologie, CHU Brabois, Nancy, Dr C Vianey-Saban, Laboratoire de biochimie pédiatrique, Hôpital Debrousse, Lyon. Projet CPRC débuté en 2009 (travail terminé, publication en cours).
- Etude sur l'intérêt du coenzyme Q10 dans le traitement des vomissements cycliques de l'enfant (en cours)
- Etude d'un nouveau traitement de la maladie de Menkes sur modèle murin (étude qui va débiter en 2020).

Etudes multicentriques internationales :

1. Etude de l'efficacité du BH4 dans la prise en charge des patients PCU BH4 sensibles (Biomarin et Merck Serono) (2004-2008). Publication Lancet 2007 [31].
2. Etude de l'efficacité de l'ézétimibe dans la prise en charge de l'hypercholestérolémie de l'adolescent (Shering Plough, 2005-2007)
3. Etude d'un nouveau substitut d'acides aminés dans la prise en charge nutritionnelle des patients phénylcétonuriques (investigateur principal) (SHS 2008 - 2009)
4. Etude de l'efficacité de l'ézétimibe dans la prise en charge de l'hypercholestérolémie de l'enfant (Schering Plough 2009 - 2011)
5. Etude de l'efficacité de l'enzymothérapie dans le déficit en lipase acide (2013-en cours). Publication NEJM 2015, 3^{ème} auteur [100].
6. Investigateur principal international du registre KAMPER (Kuvan Adult Maternal Pediatric European Registry). Merck Serono 2009 - 2025.[97]
7. Investigateur du registre international sur les mucopolysaccharidoses de type I. (en cours)
8. Investigateur du registre sur les déficits en lipase acide. (en cours)
9. Investigateur du registre MARS sur le devenir des patients atteints de MPS IV. (en cours)
10. Etudes sur l'efficacité du BH4 dans la prise en charge des patients PCU (2007-2012)
11. Etude de l'efficacité de l'enzymothérapie dans le déficit en lipase acide (2014-2017)
12. Etude de l'efficacité des glycomacropéptides dans la prise en charge diététique des patients PCU (VitaFlo, 2018)

Participation à des études multicentriques nationales :

- 1) Réseau épidémiologique français sur la coqueluche (1994-2003)
- 2) Étude épidémiologique française sur le syndrome de Reye (1994)
- 3) Étude épidémiologique française sur le syndrome urémo-hémolytique (1998)
- 4) Protocole Bronchiolite et *Ribavirine* (1995)
- 5) Protocole syndrome de Guillain et Barré et Immunoglobulines (1995)
- 6) Protocole méningite à pneumocoque et Association *Céfotaxime-Vancomycine*(1995)

- 7) Étude : Phénylcétonurie et *Anamix* (1999)
- 8) Etude d'un nouveau substitut d'acides aminés dans la prise en charge nutritionnelle des patients phénylcétonuriques (investigateur principal) (SHS 2008 - 2009)

PUBLICATIONS ET COMMUNICATIONS

h-index: 38, i10-index: 91 (source: Google Scholar, avril 2020)

g-index : 67 (source Publish or Perish, avril 2020)

Nombre de citations par an (Google Scholar avril 2020)

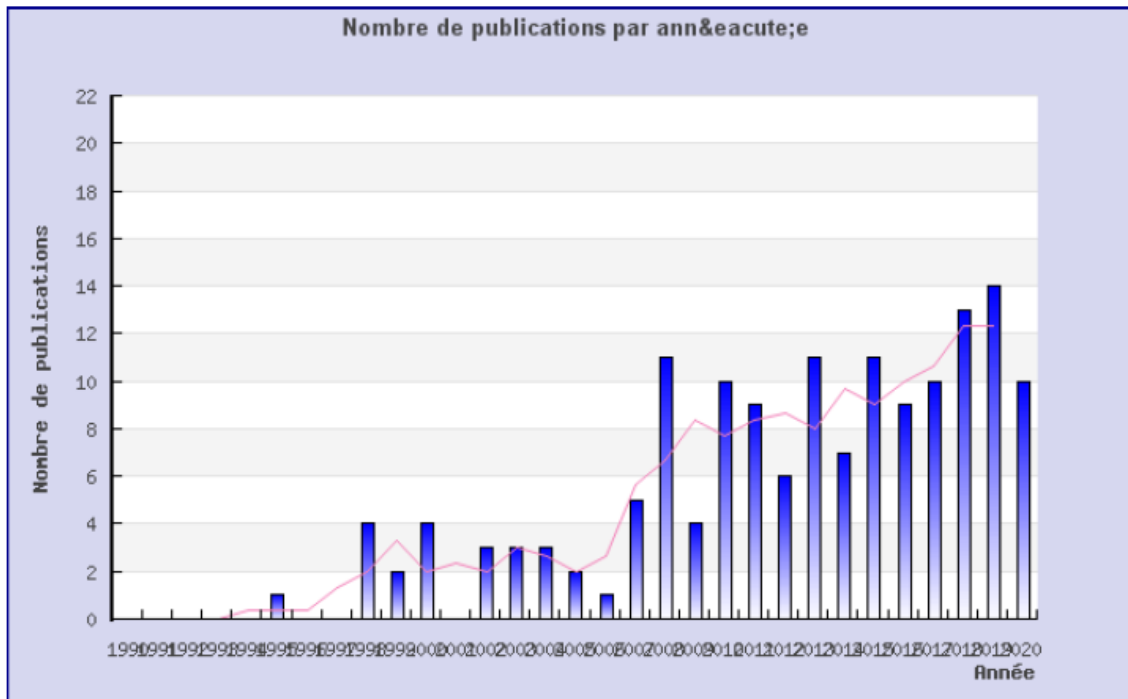
	Toutes	Depuis 2015
<u>Citations</u>	5389	3156
<u>indice h</u>	38	30
<u>indice i10</u>	91	66



L'activité de publication est constante avec une augmentation importante du nombre de citations chaque année.

Score SIGAPS : 1402 (Source DRCI de Nancy, le score est calculé sur les publications de 1995 à 2020 (les publications antérieures à 1995 n'étant pas prises en compte par la DRCI de Nancy pour le calcul du score SIGAPS). Ce score serait de 1478 si les publications antérieures étaient prises en compte.

Nombre de publications par année



Mon activité de publication s'est fortement développée depuis 2003 (nomination au rang de PUPH, et grâce aux collaborations établies après la labellisation du centre de référence)

Niveau des publications

Période : 1990 - 2020							
Position	Total	A	B	C	D	E	NC
1	26	3	2	6	4	10	1
2	3	1	0	1	1	0	0
3	11	2	2	2	1	3	1
Inv	6	1	2	2	1	0	0
k	79	17	15	24	9	14	0
ADA	7	3	2	1	1	0	0
DA	21	4	2	7	2	5	1
Total	153	31	25	43	19	32	3

k = Toute position intermédiaire entre 3 et ADA

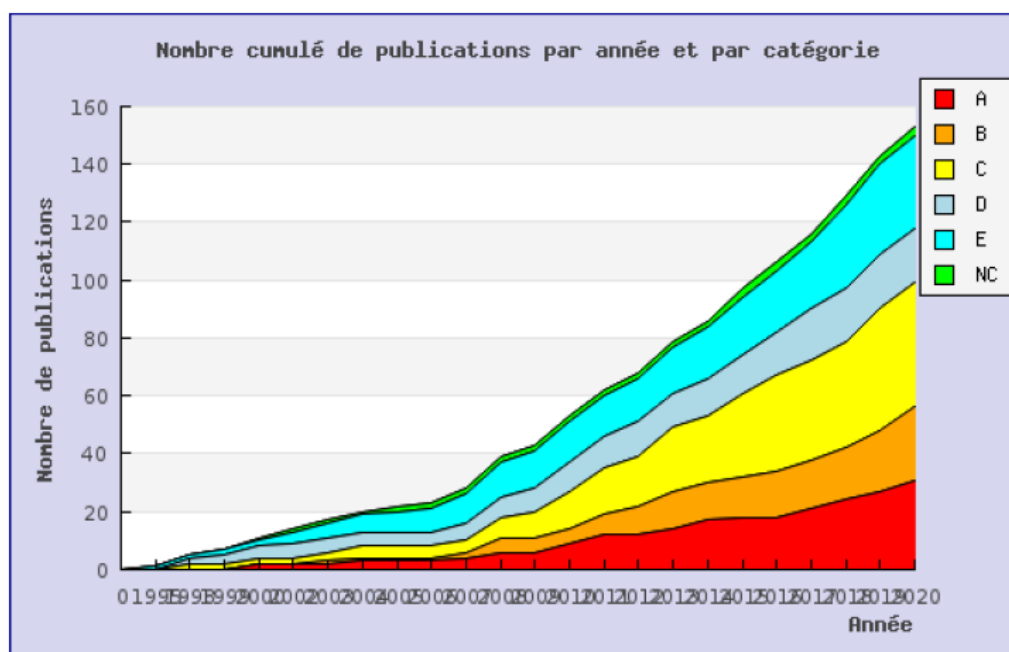
ADA = Avant Dernier Auteur

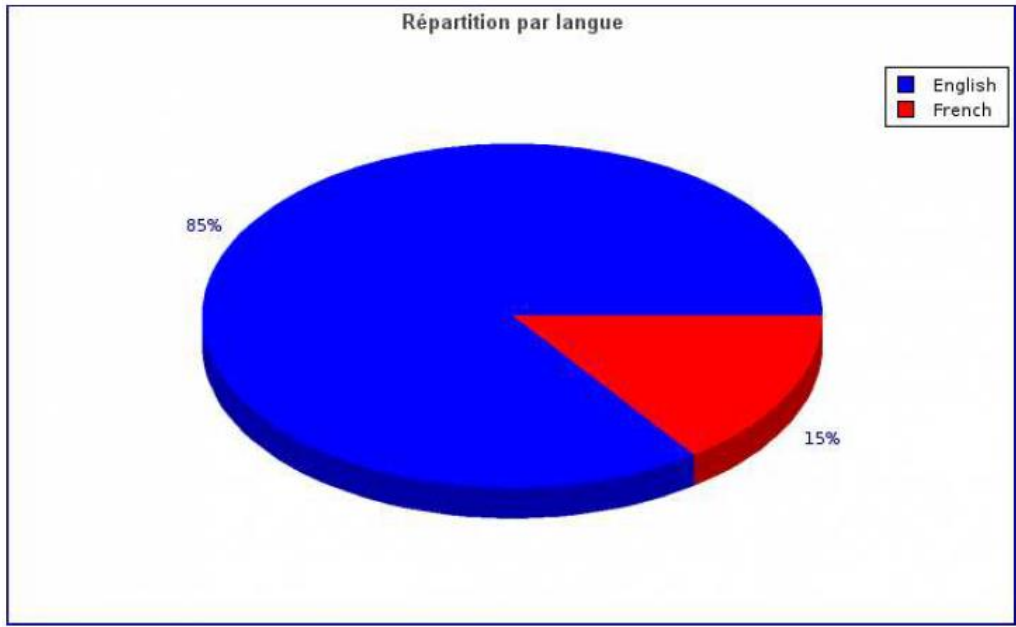
DA = Dernier Auteur

Inv = Investigateur

Un tiers des articles sont publiés dans des journaux de rang A ou B et je suis premier ou dernier auteur dans 41/121 publications répertoriées. 82% des publications sont en anglais.

Nombre cumulé de publications par année et par catégorie





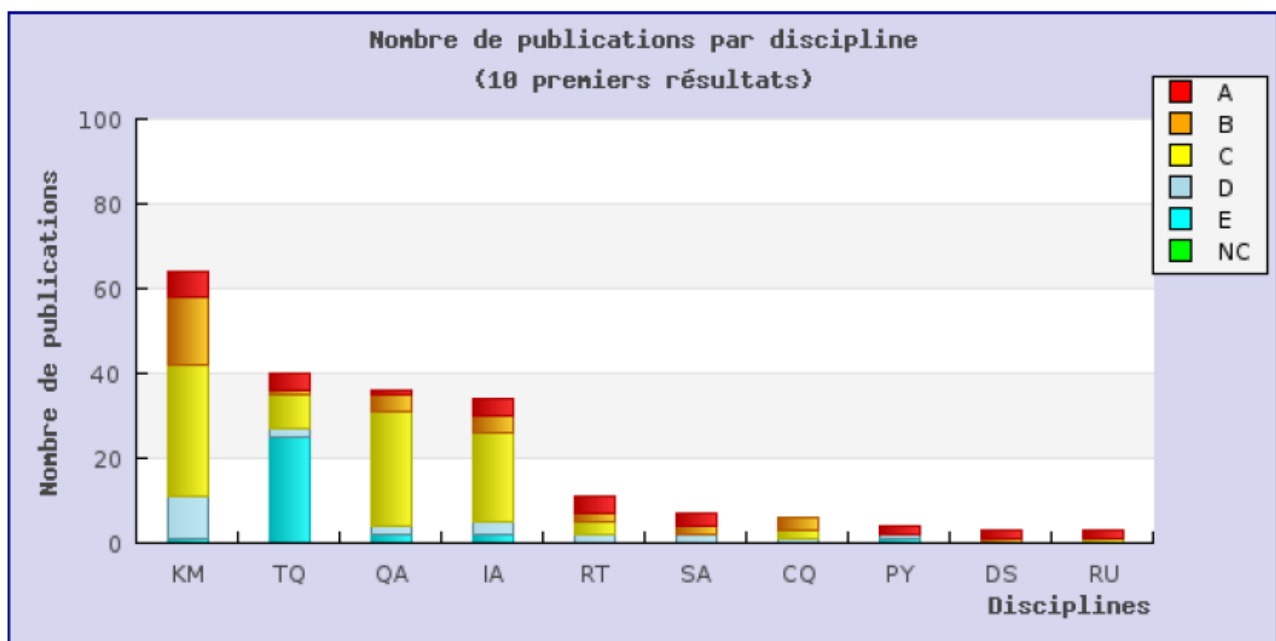
Score SIGAPS : 1402 (10 avril 2020).

Ce score ne tient pas compte des publications antérieures à 1995 (n = 9 dont trois publications internationales 2 en premier auteur, une en second auteur (AJCN [premier auteur], JPGN [premier auteur], Biol Neonate [second auteur]), 3 publications nationales (deux en premier auteur [Arch Pédiatrie, Pédiatrie], une en second auteur [revue de neurologie]) et 3 publications dans les annales de Nancy (toutes en premier auteur).

Période : 1990 - 2020								
Année	Total	A	B	C	D	E	NC	Score
1990	0	0	0	0	0	0	0	0
1991	0	0	0	0	0	0	0	0
1992	0	0	0	0	0	0	0	0
1993	0	0	0	0	0	0	0	0
1994	0	0	0	0	0	0	0	0
1995	1	0	0	0	0	1	0	4
1996	0	0	0	0	0	0	0	0
1997	0	0	0	0	0	0	0	0
1998	4	0	0	2	2	0	0	48
1999	2	0	0	0	1	1	0	20
2000	4	2	0	0	1	0	1	70
2001	0	0	0	0	0	0	0	0
2002	3	0	0	0	1	2	0	19
2003	3	0	1	1	0	1	0	36
2004	3	1	0	1	0	1	0	26
2005	2	0	0	0	0	1	1	6
2006	1	0	0	0	0	1	0	8
2007	5	1	1	0	1	2	0	33
2008	11	2	3	3	1	2	0	139
2009	4	0	0	2	1	1	0	25
2010	10	3	0	4	2	1	0	102
2011	9	3	2	3	1	0	0	121
2012	6	0	3	1	1	1	0	48
2013	11	2	3	5	0	1	0	130
2014	7	3	0	1	1	2	0	67
2015	11	1	1	6	0	2	1	62
2016	9	0	2	4	2	1	0	54
2017	10	3	1	1	3	2	0	79
2018	13	3	1	3	0	6	0	84
2019	14	3	3	5	1	2	0	153
2020	10	4	4	1	0	1	0	68
Total	153	31	25	43	19	32	3	1402

Mes principales thématiques de publications concernent les maladies métaboliques et la nutrition, ce qui est visible dans le tableau ci-dessous où les 4 premières thématiques sont les maladies génétiques (métaboliques), la pédiatrie et la recherche.

Disciplines									
Code	Discipline	Nb	A	B	C	D	E	NC	Score
KM	GENETICS & HEREDITY	64	6	16	31	10	1	0	491
TQ	PEDIATRICS	40	4	1	8	2	25	0	314
QA	MEDICINE. RESEARCH & EXPERIMENTAL	36	1	4	27	2	2	0	302
IA	ENDOCRINOLOGY & METABOLISM	34	4	4	21	3	2	0	318
RT	CLINICAL NEUROLOGY	11	4	2	3	2	0	0	114
SA	NUTRITION & DIETETICS	7	3	2	0	2	0	0	101
CQ	BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY	6	0	3	2	1	0	0	37
PY	MEDICINE. GENERAL & INTERNAL	4	2	0	0	1	1	0	35
DS	CRITICAL CARE MEDICINE	3	2	1	0	0	0	0	80
RU	NEUROSCIENCES	3	2	0	1	0	0	0	24



Principal sujet de publication : la phénylcétonurie, 7ème auteur PUBMED par nombre de publications

Nom	Ville	Pays	Nb Publication PUBMED: Phenylketonuria
Levy	Boston	USA	143
Blau	Heidelberg	Allemagne	131
Van Spronsen	Groningen	Pays-Bas	119
Mac Donald	Birmingham	Angleterre	97
Trefz	Reutlingen	Allemagne	84
Thöny	Zurich	Suisse	52
Feillet	Nancy	France	50
Leuzzi	Rome	Italie	46
Belanger-Quintana	Madrid	Espagne	41
Van Rijn	Groningen	Pays-Bas	41

Publications périodiques internationales

- 1) Effect of sympathetic nervous system on cerebral blood flow in the newborn piglet. P.MONIN, **F.FEILLET**, J.M.HASCOET, P.VERT. *Biol Neonate* 1990; 58:192-9
- 2) Vitamin B12 status in marastic children **F.FEILLET**, J.L.GUEANT, D.LAMBERT, M.DJALLALI, J.P.NICOLAS, M.VIDAILHET. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1990; 11 : 283-4
- 3) Lipoprotein metabolism in marastic children of Northern Mauritania. **F. FEILLET**, H.J. PARA, K. KAMIAN, J.M. BARD, J.C. FRUCHART, M. VIDAILHET. *Am. J. Clin. Nutr.* 1993; 58 : 484-8
- 4) Lactate dehydrogenase isoenzyme LD5/LD2 ratio as indicator of early graft function and complications following orthotopic liver transplantation. O. OLIVIER, J.C. RODRIGUE, **F. FEILLET**, A. LEMONNIER. *Transplant. Proc.* 1995; 27 (2) 1871-4
- 5) Effect of positive end-expiratory pressure (PEEP) on thoracopulmonary impedance in mechanically ventilated infants with bronchiolitis. GAUTHIER R, BEYEART C, PESLIN R, DUVIVIER C, **FEILLET F**, MONIN P et al. *Archives of Physiology and Biochemistry* 1996 : 104 (4) : D64-D64.
- 6) Resting energy expenditure in disorders of propionate metabolism. *J Pediatr.* **FEILLET F**, Bodamer OA, Dixon MA, Sequeira S, Leonard JV. 2000 May;136(5):659-63.
- 7) Increase resting energy expenditure in glycogen storage disease type Ia. **F.FEILLET**, O.A.F.BODAMER, J.V.LEONARD. *J Inher Metab Dis* 1998 ; 21 : 80-1.
- 8) Alternative pathway therapy for urea cycle disorders. **F.FEILLET**, J.V.LEONARD. *J Inher Metab Dis* 1998 ; 21:101-11
- 9) Respiratory oscillations mechanics in ventilated infants with bronchiolitis. GAUTHIER R, BEYEART C, **F.FEILLET**, PESLIN R, MONIN P, MARCHAL F. *Pediatr pulmonol* 1998 ; 25 : 18-31.
- 10) Respiratory oscillation mechanics in infants with bronchiolitis during mechanical ventilation – reply. F MARCHAL, R GAUTHIER , **F FEILLET**, *Pediatr Pulmonol* 1998 26(6):439-431.
- 11) Necrotizing encephalopathy and complex I deficiency. **F.FEILLET**, B.MOUSSON, Y.GRIGNON, J.LEONARD, M.VIDAILHET. *Pediatric Neurology*, 1999 ; 20 : 305-8
- 12) Nuclear DNA origin of mitochondrial complex I deficiency in fatal infantile lactic acidosis evidenced by trans-nuclear complementation. V.PROCACCIO, B MOUSSON, R BEUGNOT, H DUBORJAL, **F.FEILLET**, G PUTET, I PIGNOT-PAINTRAND, A LOMBES, R DE COO, H SMEETS, J LUNARDI, JP ISSARTEL. *J. Clin. Invest.* 1999 ; 104 : 83-92.
- 13) Intrapulmonary fistula induced severe hypoxemia: an indication for nitric oxide. **F. FEILLET**, B. LEVY , G. BOSSER, J. DERELLE, PE. BOLLAERT, P. MONIN . *Eur J Pediatr*, 1998 ; 157 : 1036 (Lettre)
- 14) Concentrations of riboflavin and related organic acids in children with protein-energy malnutrition. C.D. CAPO-CHICHI, **F.FEILLET**, J.L. GUEANT, K. AMOUZOU, N. ZONON, A. SANNI, LEFEBVRE E., K. ASSIMADI, M. VIDAILHET. *Am J Clin Nutr* 2000 ; 71 : 978-86.
- 15) Plasma cholesterol and endogenous cholesterol synthesis during refeeding in anorexia nervosa. **F FEILLET**, C FEILLET-COUDRAY, JM BARD, HJ PARRA, E FAVRE, B KABUTH, JC FRUCHART, M VIDAILHET. *Clin Chim Acta.* 2000 ; 294 : 45-56.
- 16) Analysis of riboflavin and riboflavin cofactors levels in plasma by high performance liquid chromatography. C.D. CAPO-CHICHI, J.L. GUEANT, **F. FEILLET**, F. NAMOUR, M. VIDAILHET. *J Chromatogr B Biomed Sci App.* 2000 Feb 28;739(1):219-24.
- 17) Resting energy expenditure in disorders of propionate metabolism. **F.FEILLET**, O.A.F.BODAMER, S.SEQUEIRA, M.A.DIXON, J.V.LEONARD. *J Pediatr.* 2000;136(5):659-63.
- 18) Orphan drugs and orphan diseases. CAMPOS-CASTELLO J, PONSOT G, **FEILLET F**, VIDAILHET M, MAIRE I. *Europ J Paediatr Neurol.* 2000;4(3):141-9.
- 19) Neonatal screening and long-term follow-up of phenylketonuria: the French database. ABADIE V, BERTHELOT J, **FEILLET F**, MAURIN N, MERCIER A, OGIER DE BAULNY H, DE PARSCAU L. *Early Hum Dev.* 2001 Dec;65(2):149-58.
- 20) Utilisation of cornstarch in glycogen storage disease type Ia. Bodamer OAF, **FEILLET F**, Lane RE, Lee PJ, Dixon MA, Halliday D, Leonard JV. *Eur J Hepatology* 2002 ;14 :1251-1256.
- 21) Hypothalamic dysfunction associated with neuroblastoma: evidence for a new Paraneoplastic syndrome? SIRVENT N, BERARD E, CHASTAGNER P, **FEILLET F**, WAGNER K, SOMMELET D. *Med Pediatr Oncol* 2003 May;40(5):326-8
- 22) Adult presentation of MCAD deficiency revealed by coma and severe arrhythmias. **F.FEILLET**, P.E. BOLLAERT, C. VIANEY-SABAN, C. DE CHILLOU, N. SADOUL, E LEFEBVRE, M VIDAILHET. *Intensive Care Medicine* 2003 Sep;29(9):1594-7
- 23) High prevalence of hyperhomocysteinemia related to folate deficiency and mutated 677 C -> T MTHFR, in the coast of west Africa adults. EK AMOUZOU, NW CHABI, CE ADJALLA, RM RODRIGUEZ-GUÉANT, **F FEILLET**, A SANNI , JL GUÉANT . *Am J Clin Nutr.* 2004 Apr;79(4):619-24

- 24) Maternal PKU: The French survey. **F.FEILLET**, V ABADIE, J. BERTHELOT, N MAURIN, M VIDAILHET, JP FARRIAUX, L DE PARSCAU. *Eur J Pediatr* 2004 Jul (6)
- 25) Kawasaki disease in newborns and infants: refractory forms to immunoglobulin therapy. H LUCRON, G BOSSER, JP LETHOR, D SOMMELET, **F FEILLET**, G BURGER, P MONIN, F MARCON. *Arch Mal Coeur Vaiss* 2004 May;97(5):522-8.
- 26) Mutations in genes in the renin-angiotensin system are associated with autosomal recessive renal tubular dysgenesis. GRIBOUVAL O, GONZALES M, NEUHAUS, AZIZA J, BIETH E, LAURENT N, BOUTON JM, **FEUILLET F**, et al. *Nature Genetics* 2005 Sept 37(9):964-8.
- 27) Randomised controlled trial of essential fatty acid supplementation in phenylketonuria. **CLEARY MA, FEILLET F, WHITE FJ, VIDAILHET M, MACDONALD A, GRIMSLEY A, MAURIN N, DE BAULNY HO, RUTHERFORD PJ.** *Eur J Clin Nutr.* 2006 Jul;60(7):915-20.
- 28) Fortuitous FISH diagnosis of an interstitial microdeletion (5)(q31.1q31.2) in a girl suspected to present a cri-du-chat syndrome. MOSCA AL, CALLIER P, LEHEUP B, MARLE N, JALLOUL M, COFFINET L, **FEILLET F**, VALDUGA M, JONVEAUX P, MUGNERET F. *Am J Med Genet A.* 2007 Jun 15;143A(12):1342-7.
- 29) Inborn errors of metabolism and long-term skeletal outcome. **FEILLET, F.** *Arch Pediatr.* 2007 Jun;14(6):552-4. Epub 2007 Mar 27.
- 30) Management of phenylketonuria and hyperphenylalaninemia. DE BAULNY HO, ABADIE V, **FEILLET F**, DE PARSCAU L. *J Nutr.* 2007 Jun;137(6 Suppl 1):1561S-1563S
- 31) Efficacy of sapropterin dihydrochloride (tetrahydrobiopterin, 6R-BH4) for reduction of phenylalanine concentration in patients with phenylketonuria: a phase III randomised placebo-controlled study. LEVY HL, MILANOWSKI A, CHAKRAPANI A, **CLEARY M, LEE P, TREFZ FK, WHITLEY CB, FEILLET, F, FEIGENBAUM AS, BEBCHUK JD, CHRIST-SCHMIDT H, DORENBAUM A;** Sapropterin Research Group. *Lancet.* 2007 Aug 11;370(9586):504-10.
- 32) The response of patients with phenylketonuria and elevated serum phenylalanine to treatment with oral sapropterin dihydrochloride (6R-tetrahydrobiopterin): a phase II, multicentre, open-label, screening study. BURTON BK, GRANGE DK, MILANOWSKI A, VOCKLEY G, **FEILLET F**, CROMBEZ EA, ABADIE V, HARDING CO, CEDERBAUM S, DOBBELAERE D, SMITH A, DORENBAUM A. *J Inherit Metab Dis.* 2007 Oct;30(5):700-7. Epub 2007 Sep 12.
- 33) Molecular genetics of tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency. ZURFLÜH MR, ZSCHOCKE J, LINDNER M, **FEILLET F**, CHERY C, BURLINA A, STEVENS RC, THÖNY B, BLAU N. *Hum Mutat.* 2008 Jan;29(1):167-75.
- 34) Evidence of cataplerosis in a patient with neonatal classical galactosemia presenting as citrin deficiency. **FEILLET F**, MERTEN M, BATTAGLIA-HSU SF, RABIER D, KOBAYASHI K, STRACZEK J, BRIVET M, FAVRE E, GUEANT JL. *J Hepatol.* 2008 Mar;48(3):517-22.
- 35) Evaluation of neonatal BH4 loading test in neonates screened for hyperphenylalaninemia. **FEILLET F**, CHERY C, NAMOUR F, KIMMOUN A, FAVRE E, LORENTZ E, BATTAGLIA-HSU SF, GUEANT JL. *Early Hum Dev.* 2008 Mar 3.
- 36) Hereditary fructose intolerance: frequency and spectrum mutations of the aldolase B gene in a large patients cohort from France--identification of eight new mutations. DAVIT-SPRAUL A, COSTA C, ZATER M, HABES D, BERTHELOT J, BROUE P, **FEILLET F**, BERNARD O, LABRUNE P, BAUSSAN C. *Mol Genet Metab.* 2008 Aug;94(4):443-7.
- 37) Molecular genetics of tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency. ZURFLÜH MR, ZSCHOCKE J, LINDNER M, **FEILLET F**, CHERY C, BURLINA A, STEVENS RC, THÖNY B, BLAU N. *Hum Mutat.* 2008 Jun 20;29(8):1079.
- 38) Acute decompensation of isovaleric acidemia induced by Graves' disease. KIMMOUN A, ABBOUD G, STRAZECK J, MERTEN M, GUÉANT JL, **FEILLET F.** *Intensive Care Med.* 2008 Jul 8.
- 39) Evidence of cataplerosis in a patient with neonatal classical galactosemia presenting as citrin deficiency: Reply. **FEILLET F**, GUÉANT JL. *J Hepatol.* 2008 Jul 9.
- 40) Neurological aspects of hyperinsulinism-hyperammonaemia syndrome. Bahi-Buisson N, Roze E, Dionisi C, et al. *Dev Med Child Neurol* 2008;50(12):945-9.
- 41) Evaluation of neonatal BH4 loading test in neonates screened for hyperphenylalaninemia. **FEILLET, F** CHERY C, NAMOUR F, ET AL. *Early Hum Dev* 2008;84(9):561-7.
- 42) Pharmacokinetics of sapropterin in patients with phenylketonuria. **Clin Pharmacokinet FEILLET, F CLARKE L, MELI C, ET AL.** 2008;47(12):817-25.
- 43) Spectrum of movement disorders associated with glutaric aciduria type 1: a study of 16 patients. GITIAUX C, ROZE E, KINUGAWA K, **FEILLET, F** ET AL. *Mov Disord* 2008;23(16):2392-7.
- 44) Safety and efficacy of 22 weeks of treatment with sapropterin dihydrochloride in patients with phenylketonuria. LEE P, TREACY EP, CROMBEZ E, **FEILLET, F** ET AL. *Am J Med Genet A* 2008;146A(22):2851-9.
- 45) Optimizing the use of sapropterin (BH(4)) in the management of phenylketonuria. BLAU N, BELANGER-QUINTANA A, DEMIRKOL M, **FEILLET, F** ET AL. *Mol Genet Metab* 2009.

- 46) 24 month-treatment with miglustat of three patients with Niemann-Pick disease type C: follow up using brain spectroscopy. GALANAUD D, TOURBAH A, LEHERICY S, **FEILLET F** ET AL. *Mol Genet Metab* 2009;96(2):55-8.
- 47) Optimizing the use of sapropterin (BH(4)) in the management of phenylketonuria. BLAU N, BELANGER-QUINTANA A, DEMIRKOL M, **FEILLET F**, GIOVANNINI M, MACDONALD A, et al. *Mol Genet Metab*. Apr 2009;96(4):158-163.
- 48) Contrast-enhanced ultrasonography in patients with glycogen storage disease type Ia and adenomas. NGUYEN AT, BRESSENOT A, MANOLE S, GALLOY MA, BRONOWICKI JP, VIDAILHET M, **F FEILLET F**, CLAUDON M.. *J Ultrasound Med*. Apr 2009;28(4):497-505.
- 49) Diagnosis and management of hyperammonemia. BONNEMAINS C, **FEILLET F**. *Arch Pediatr*. Jun 2009;16(6):634-636.
- 50) Management of phenylketonuria in Europe: survey results from 19 countries. BLAU N, BELANGER-QUINTANA A, DEMIRKOL M, **FEILLET F**, GIOVANNINI M, MACDONALD A, ET AL. *Mol Genet Metab*. Feb 2010;99(2):109-115.
- 51) Rapid identification of HEXA mutations in Tay-Sachs patients. GIRAUD C, DUSSAU J, AZOUGUENE E, **FEILLET F**, PUECH JP, CAILLAUD C. *Biochem Biophys Res Commun*. Feb 19 2010;392(4):599-602.
- 52) Nutritional issues in treating phenylketonuria. **FEILLET F**, AGOSTONI C. *J Inherit Metab Dis*. Feb 12 2010.
- 53) Outcomes beyond phenylalanine: An international perspective. **FEILLET F**, Anita MacDonald A, Hartung (Perron) D, Burton B. *Mol Genet Metab* 99 (2010) S79–S85.
- 54) Giraud C, Dussau J, Azouguene E, **FEILLET F**, Puech JP, Caillaud C. Rapid identification of HEXA mutations in Tay-Sachs patients. *Biochem Biophys Res Commun*. 2010 Feb 19;392(4):599-602.
- 55) **FEILLET F**, van Spronsen FJ, MacDonald A, Trefz FK, Demirkol M, Giovannini M, Belanger-Quintana A, Blau N. Challenges and pitfalls in the management of phenylketonuria. *Pediatrics*. 2010 Aug;126(2):333-41.
- 56) Brajon D, Carassou P, Pruna L, **FEILLET F**, Kaminsky P. [Ornithine transcarbamylase deficiency in adult]. *Rev Med Interne*. 2010 Oct;31(10):709-11.
- 57) **F FEILLET**, Battaglia-Hsu SF. Sapropterin in the treatment of phenylketonuria. *Clinical Medicine Insights: Therapeutics* 2010;2 121–131
- 58) Mills PB, Footitt EJ, Mills KA, Tuschl K, Aylett S, Varadkar S, Hemingway C, Marlow N, Rennie J, Baxter P, Dulac O, Nabbout R, Craigen WJ, Schmitt B, **FEILLET F**, Christensen E, De Lonlay P, Pike MG, Hughes MI, Struys EA, Jakobs C, Zuberi SM, Clayton PT. Genotypic and phenotypic spectrum of pyridoxine-dependent epilepsy (ALDH7A1 deficiency). *Brain*. 2010 Jul;133(Pt 7):2148-59.
- 59) Forges T, Chery C, Audonnet S, **FEILLET F**, Gueant JL. Life-threatening methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) deficiency with extremely early onset: characterization of two novel mutations in compound heterozygous patients. *Mol Genet Metab*. 2010 Jun;100(2):143-8.
- 60) **FEILLET F**, MacDonald A, Hartung Perron D, Burton B. Outcomes beyond phenylalanine: an international perspective. *Mol Genet Metab*. 2010;99 Suppl 1:S79-85.
- 61) **FEILLET F**, Agostoni C. Nutritional issues in treating phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis*. 2010 Dec;33(6):659-64.
- 62) Dupre T, Vuillaumier-Barrot S, Chantret I, Yaye HS, Le Bizec C, Afenjar A, Altuzarra C, Barnerias C, Burglen L, de Lonlay P, **FEILLET F**, Napuri S, Seta N, Moore SE. Guanosine diphosphate-mannose:GlcNAc2-PP-dolichol mannosyltransferase deficiency (congenital disorders of glycosylation type Ik): five new patients and seven novel mutations. *J Med Genet*. 2010 Nov;47(11):729-35.
- 63) Blau N, Belanger-Quintana A, Demirkol M, **FEILLET F**, Giovannini M, MacDonald A, Trefz FK, van Spronsen F. Management of phenylketonuria in Europe: survey results from 19 countries. *Mol Genet Metab*. 2010 Feb;99(2):109-15.
- 64) **FEILLET F**, Bonnemains C. [Metabolic acidosis from... metabolic origin]. *Arch Pediatr*. 2010 Jun;17(6):676-7.
- 65) Moizard MP, Ronce N, Blesson S, Bieth E, Burglen L, Mignot C, Mortemousque I, Marmin N, Dessay B, Danesino C, **FEILLET F**, Castelnau P, Toutain A, Moraine C, Raynaud M. Twenty-five novel mutations including duplications in the ATP7A gene. *Clin Genet*. 2010 May 7.
- 66) Heron B, Mikaeloff Y, Froissart R, Caridade G, Maire I, Caillaud C, Levade T, Chabrol B, **FEILLET F**, Ogier H, Valayannopoulos V, Michelakakis H, Zafeiriou D, Lavery L, Wraith E, Danos O, Heard JM, Tardieu M. Incidence and natural history of mucopolysaccharidosis type III in France and comparison with United Kingdom and Greece. *Am J Med Genet A*. 2011 Jan;155A(1):58-68.
- 67) Maupetit-Mehouas S, Mariot V, Reynes C, Bertrand G, **FEILLET F**, Carel JC, Simon D, Bihan H, Gajdos V, Devouge E, Shenoy S, Agbo-Kpati P, Ronan A, Naud-Saudreau C, Lienhardt A, Silve C, Linglart A. Quantification of the methylation at the GNAS locus identifies subtypes of sporadic pseudohypoparathyroidism type Ib. *J Med Genet*. 2011 Jan;48(1):55-63.
- 68) Forges T, Monnier P, Leheup B, Cheillan D, Brivet M, Barbarino A, Gueant JL, **FEILLET F**. Ovarian tissue cryopreservation and subsequent spontaneous pregnancies in a patient with classic galactosemia. *Fertil Steril*. 2011 Jan;95(1):290 e1-3.

- 69) Acute hyperammonemic encephalopathy complicating treatment with PEG-Asparaginase. Sudour H, Schmitt C, Chastagner P, **FEILLET F**. *Am J Hematol*. 2011 Mar;86(3):323-5.
- 70) Namour F, Dobrovoljski G, Chery C, Audonnet S, **FEILLET F**, Sperl W, et al. Luminal expression of cubilin is impaired in Imerslund-Grasbeck syndrome with compound AMN mutations in intron 3 and exon 7. *Haematologica*. 2011 Nov;96(11):1715-9.
- 71) Maupetit-Mehouas S, Mariot V, Reynes C, Bertrand G, **FEILLET F**, Carel JC, et al. Quantification of the methylation at the GNAS locus identifies subtypes of sporadic pseudohypoparathyroidism type Ib. *J Med Genet*. 2011 Jan;48(1):55-63.
- 72) MacDonald A, Rocha JC, van Rijn M, **FEILLET F**. Nutrition in phenylketonuria. *Mol Genet Metab*. 2011;104 Suppl:S10-8.
- 73) Kimmoun A, Munagamage G, Dessalles N, Gerard A, **FEILLET F**, Levy B. Unexpected awakening from comatose thyroid storm after a single intravenous injection of L-carnitine. *Intensive Care Med*. 2011 Oct;37(10):1716-7.
- 74) Boutron A, Acquaviva C, Vianey-Saban C, de Lonlay P, de Baulny HO, Guffon N, **F FEILLET** et al. Comprehensive cDNA study and quantitative analysis of mutant HADHA and HADHB transcripts in a French cohort of 52 patients with mitochondrial trifunctional protein deficiency. *Mol Genet Metab*. 2011 Aug;103(4):341-8.
- 75) Leuret O, Barth M, Kuster A, Eyer D, de Parscau L, Odent S, **F FEILLET** et al. Efficacy and safety of BH4 before the age of 4 years in patients with mild phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis*. 2012 Mar 3.
- 76) **FEILLET F**, Ogier H, Cheillan D, Aquaviva C, Labarthe F, Baruteau J, et al. [Medium-chain acyl-CoA-dehydrogenase (MCAD) deficiency: French consensus for neonatal screening, diagnosis, and management]. *Arch Pediatr*. 2012 Feb;19(2):184-93.
- 77) Teissier R, Nowak E, Assoun M, Mention K, Cano A, Fouilhoux A, **F FEILLET** et al. Maternal phenylketonuria: low phenylalaninemia might increase the risk of intra uterine growth retardation. *Journal of inherited metabolic disease*. 2012 Nov;35(6):993-9.
- 78) MacDonald A., M. van Rijn, **F FEILLET**, A. M. Lund, L. Bernstein, A. M. Bosch, M. Gizewska and F. J. van Spronsen. Adherence issues in inherited metabolic disorders treated by low natural protein diets. *Annals of nutrition & metabolism* 2012; 61(4): 289-95.
- 79) Bourion-Bedes, S., C. Baumann, S. Kermarrec, F. Ligier, **F FEILLET**, C. Bonnemains, F. Guillemin and B. Kabuth. Prognostic value of early therapeutic alliance in weight recovery: a prospective cohort of 108 adolescents with anorexia nervosa. *The Journal of adolescent health : official publication of the Society for Adolescent Medicine* 2013; 52(3): 344-50.
- 80) Chery, C., A. Hehn, N. Mrabet, A. Oussalah, E. Jeannesson, C. Besseau, J. M. Alberto, I. Gross, T. Josse, P. Gerard, R. M. Gueant-Rodriguez, J. N. Freund, J. Devignes, F. Bourgaud, L. Peyrin-Biroulet, **F FEILLET** and J. L. Gueant. Gastric intrinsic factor deficiency with combined GIF heterozygous mutations and FUT2 secretor variant. *Biochimie* 2013; 95(5): 995-1001.
- 81) Bernstein LE, Helm JR, Rocha JC, Almeida MF, **F FEILLET**, Link RM, et al. Nutrition education tools used in phenylketonuria: clinician, parent and patient perspectives from three international surveys. *Journal of human nutrition and dietetics : the official journal of the British Dietetic Association*. 2014 Apr;27 Suppl 2:4-11.
- 82) Keil, S., K. Anjema, F. J. van Spronsen, N. Lambruschini, A. Burlina, A. Belanger-Quintana, M. L. Couce, **F FEILLET**, R. Cerone, A. S. Lotz-Havla, A. C. Muntau, A. M. Bosch, C. A. Meli, T. Billette de Villemeur, I. Kern, E. Riva, M. Giovannini, L. Damaj, V. Leuzzi and N. Blau. Long-term follow-up and outcome of phenylketonuria patients on sapropterin: a retrospective study. *Pediatrics*. 2013 Jun;131(6):e1881-8.
- 83) Fofou-Caillierez, M. B., N. T. Mrabet, C. Chery, N. Dreumont, J. Flayac, M. Pupavac, J. Paoli, J. M. Alberto, D. Coelho, J. M. Camadro, **F FEILLET**, D. Watkins, B. Fowler, D. S. Rosenblatt and J. L. Gueant. Interaction between methionine synthase isoforms and MMACHC: characterization in cblG-variant, cblG and cblC inherited causes of megaloblastic anaemia. *Human molecular genetics*. 2013 Nov 15;22(22):4591-601.
- 84) Lammardo, A. M., M. Robert, J. C. Rocha, M. van Rijn, K. Ahring, A. Belanger-Quintana, A. MacDonald, K. Dokoupil, H. G. Ozel, P. Goyens and **F FEILLET**. Main issues in micronutrient supplementation in phenylketonuria. *Molecular genetics and metabolism*. 2013;110 Suppl:S1-5.
- 85) Wiedemann A, Leheup B, Battaglia-Hsu SF, Jonveaux P, Jeannesson E, **F FEILLET**. Undiagnosed phenylketonuria in parents of phenylketonuric patients, is it worthwhile to be checked? *Molecular genetics and metabolism*. 2013;110 Suppl:S62-5.
- 86) Cleary M, Trefz F, Muntau AC, **F FEILLET**, van Spronsen FJ, Burlina A, et al. Fluctuations in phenylalanine concentrations in phenylketonuria: a review of possible relationships with outcomes. *Molecular genetics and metabolism*. 2013 Dec;110(4):418-23.
- 87) Robert, M., J. C. Rocha, M. van Rijn, K. Ahring, A. Belanger-Quintana, A. MacDonald, K. Dokoupil, H. Gokmen Ozel, A. M. Lammardo, P. Goyens and **F FEILLET**. Micronutrient status in phenylketonuria. *Molecular genetics and metabolism*. 2013;110 Suppl:S6-17.
- 88) Trocetto JM, Woimant F, El Balkhi S, Guichard JP, Poupon J, Chappuis P, **F FEILLET**. Extensive striatal,

- cortical, and white matter brain MRI abnormalities in Wilson disease. *Neurology*. 2013 Oct 22;81(17):1557.
- 89) Mills, P. B., S. S. Camuzeaux, E. J. Footitt, K. A. Mills, P. Gissen, L. Fisher, K. B. Das, S. M. Varadkar, S. Zuberi, R. McWilliam, T. Stodberg, B. Plecko, M. R. Baumgartner, O. Maier, S. Calvert, K. Riney, N. I. Wolf, J. H. Livingston, P. Bala, C. F. Morel, **F FEILLET**, F. Raimondi, E. Del Giudice, W. K. Chong, M. Pitt and P. T. Clayton. Epilepsy due to PNPO mutations: genotype, environment and treatment affect presentation and outcome. *Brain : a journal of neurology*. 2014 May;137(Pt 5):1350-60.
 - 90) **F FEILLET**, Muntau AC, Debray FG, Lotz-Havla AS, Puchwein-Schwepcke A, Fofou-Caillierez MB, et al. Use of sapropterin dihydrochloride in maternal phenylketonuria. A European experience of eight cases. *Journal of inherited metabolic disease*. 2014 Sep;37(5):753-62.
 - 91) Thevenon J, Milh M, **F FEILLET**, St-Onge J, Duffourd Y, Juge C, et al. Mutations in SLC13A5 cause autosomal-recessive epileptic encephalopathy with seizure onset in the first days of life. *American journal of human genetics*. 2014 Jul 3;95(1):113-20.
 - 92) Kopajtich, R., T. J. Nicholls, J. Rorbach, M. D. Metodiev, P. Freisinger, H. Mandel, A. Vanlander, D. Ghezzi, R. Carozzo, R. W. Taylor, K. Marquard, K. Murayama, T. Wieland, T. Schwarzmayr, J. A. Mayr, S. F. Pearce, C. A. Powell, A. Saada, A. Ohtake, F. Invernizzi, E. Lamantea, E. W. Sommerville, A. Pyle, P. F. Chinnery, E. Crushell, Y. Okazaki, M. Kohda, Y. Kishita, Y. Tokuzawa, Z. Assouline, M. Rio, **F FEILLET**, B. Mousson de Camaret, D. Chretien, A. Munnich, B. Menten, T. Sante, J. Smet, L. Regal, A. Lorber, A. Khoury, M. Zeviani, T. M. Strom, T. Meitinger, E. S. Bertini, R. Van Coster, T. Klopstock, A. Rotig, T. B. Haack, M. Minczuk and H. Prokisch. Mutations in GTPBP3 cause a mitochondrial translation defect associated with hypertrophic cardiomyopathy, lactic acidosis, and encephalopathy. *American journal of human genetics*. 2014 Dec 4;95(6):708-20.
 - 93) Trefz FK, van Spronsen FJ, MacDonald A, **F FEILLET**, Muntau AC, Belanger-Quintana A, et al. Management of adult patients with phenylketonuria: survey results from 24 countries. *European journal of pediatrics*. 2015 Jan;174(1):119-27.
 - 94) Danecka MK, Woidy M, Zschocke J, **F FEILLET**, Muntau AC, Gersting SW. Mapping the functional landscape of frequent phenylalanine hydroxylase (PAH) genotypes promotes personalised medicine in phenylketonuria. *Journal of medical genetics*. 2015 Mar;52(3):175-85.
 - 95) Lebigot E, Brassier A, Zater M, Imanci D, **F FEILLET**, Therond P, et al. Fructose 1,6-bisphosphatase deficiency: clinical, biochemical and genetic features in French patients. *Journal of inherited metabolic disease*. 2015 Sep;38(5):881-7.
 - 96) Trefz F, Lichtenberger O, Blau N, Muntau AC, **F FEILLET**, Belanger-Quintana A, et al. Tetrahydrobiopterin (BH4) responsiveness in neonates with hyperphenylalaninemia: a semi-mechanistically-based, nonlinear mixed-effect modeling. *Molecular genetics and metabolism*. 2015 Apr;114(4):564-9.
 - 97) Trefz, F. K., A. C. Muntau, F. B. Lagler, F. Moreau, J. Alm, A. Burlina, F. Rutsch, A. Belanger-Quintana, **F FEILLET** and K. investigators (2015). "The Kuvan((R)) Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER) Multinational Observational Study: Baseline and 1-Year Data in Phenylketonuria Patients Responsive to Sapropterin." *JIMD Rep* 23: 35-43.
 - 98) Guffon N, Heron B, Chabrol B, **F FEILLET**, Montauban V, Valayannopoulos V. Diagnosis, quality of life, and treatment of patients with Hunter syndrome in the French healthcare system: a retrospective observational study. *Orphanet journal of rare diseases*. 2015;10:43.
 - 99) Gizewska, M., A. MacDonald, A. Belanger-Quintana, A. Burlina, M. Cleary, T. Coskun, **F FEILLET**, A. C. Muntau, F. K. Trefz, F. J. van Spronsen and N. Blau. Diagnostic and management practices for phenylketonuria in 19 countries of the South and Eastern European Region: survey results. *European journal of pediatrics*. 2015 Sep 8.
 - 100) Burton BK, Balwani M, **F FEILLET**, Baric I, Burrow TA, Camarena Grande C, et al. A Phase 3 Trial of Sebelipase Alfa in Lysosomal Acid Lipase Deficiency. *The New England journal of medicine*. 2015 Sep 10;373(11):1010-20.
 - 101) MacDonald, A., K. Ahring, M. F. Almeida, A. Belanger-Quintana, N. Blau, A. Burlina, M. Cleary, T. Coskun, K. Dokoupil, S. Evans, **F FEILLET**, M. Gizewska, H. Gokmen Ozel, A. S. Lotz-Havla, E. Kamienska, F. Maillot, A. M. Lammardo, A. C. Muntau, A. Puchwein-Schwepcke, M. Robert, J. C. Rocha, S. Santra, R. Skeath, K. Straczek, F. K. Trefz, E. van Dam, M. van Rijn, F. van Spronsen and S. Vijay. The challenges of managing coexistent disorders with phenylketonuria: 30 cases. *Molecular Genetics and Metabolism* 116 (2015) 242–251.
 - 102) Jeannesson-Thivisol E, **F FEILLET**, Chery C, Perrin P, Battaglia-Hsu SF, Herbeth B, et al. Genotype-phenotype associations in French patients with phenylketonuria and importance of genotype for full assessment of tetrahydrobiopterin responsiveness. *Orphanet journal of rare diseases*. 2015;10(1):158.
 - 103) Thevenon J, Duffourd Y, Masurel-Paulet A, Lefebvre M, **F FEILLET**, El Chehadeh-Djebbar S, St-Onge J, Steinmetz A, Huet F, Chouchane M, Darmency-Stamboul V, Callier P, Thauvin-Robinet C, Faivre L, Rivière JB. Diagnostic odyssey in severe neurodevelopmental disorders: Towards clinical whole-exome sequencing as a first-line diagnostic test. *Clin Genet*. 2016 Jan 12. doi: 10.1111/cge.12732.
 - 104) Wintjens R, Bozon D, Belabbas K, MBou F, Girardet JP, Tounian P, Jolly M, Boccara F, Cohen A, Karsenty A, Dubern B, Carel JC, Azar-Kolakez A, **F FEILLET**, Labarthe F, Gorsky AM, Horovitz A, Tamarindi C, Kieffer P, Lienhardt A, Lascols O, Di Filippo M, Dufernez F. Global molecular analysis and APOE mutations in a

- cohort of autosomal dominant hypercholesterolemia patients in France. *J Lipid Res.* 2016 Mar;57(3):482-91.
- 105) Sorlin A, Briand G, Cheillan D, Wiedemann A, Montaut-Verient B, Schmitt E, **F FEILLET**. Effect of l-Arginine in One Patient with Peroxisome Biogenesis Disorder due to PEX12 Deficiency. *Neuropediatrics.* 2016 Mar 4. [Epub ahead of print]
 - 106) Calmels N, Greff G, Obringer C, Kempf N, Gasnier C, Tarabeux J, Miguet M, Baujat G, Bessis D, Bretones P, Cavau A, Digeon B, Doco-Fenzy M, Doray B, **F FEILLET**, Gardeazabal J, Gener B, Julia S, Llano-Rivas I, Mazur A, Michot C, Renaldo-Robin F, Rossi M, Sabouraud P, Keren B, Depienne C, Muller J, Mandel JL, Laugel V. Uncommon nucleotide excision repair phenotypes revealed by targeted high-throughput sequencing. *Orphanet J Rare Dis.* 2016 Mar 22;11(1):26. doi: 10.1186/s13023-016-0408-0.
 - 107) Goffinet L, Oussalah A, Gueant-Rodriguez RM, Chery C, Basha M, Avogbe PH, **F FEILLET** et al. Cystathionine beta-synthase genetic variant rs2124459 is associated with a reduced risk of cleft palate in French and Belgian populations. *Journal of medical genetics.* 2016 Dec;53(12):828-34. PubMed PMID: 27535090.
 - 108) Husson MC, Schiff M, Fouilhoux A, Cano A, Dobbelaere D, Brassier A, **F FEILLET** et al. Efficacy and safety of i.v. sodium benzoate in urea cycle disorders: a multicentre retrospective study. *Orphanet journal of rare diseases.* 2016 Sep 23;11(1):127. PubMed PMID: 27663197.
 - 109) Do Cao J, Wiedemann A, Quinaux T, Battaglia-Hsu SF, Mainard L, Froissart R, **F FEILLET**. 30 months follow-up of an early enzyme replacement therapy in a severe Morquio A patient: About one case. *Molecular genetics and metabolism reports.* 2016 Dec;9:42-5. PubMed PMID: 27761411.
 - 110) van Spronsen FJ, van Wegberg AM, Ahring K, Belanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, **F FEILLET** et al. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. *The lancet Diabetes & endocrinology.* 2017 Jan 09.
 - 111) Dietary practices in isovaleric acidemia: A European survey. Pinto A, Daly A, Evans S, Almeida MF, Assoun M, Belanger-Quintana A, Bernabei S, Bollhalder S, Cassiman D, Champion H, Chan H, Dalmau J, de Boer F, de Laet C, de Meyer A, Desloovere A, Dianin A, Dixon M, Dokoupil K, Dubois S, Eyskens F, Faria A, Fasan I, Favre E, **F FEILLET**, et al. *Mol Genet Metab Rep.* 2017 Feb 27;12:16-22.
 - 112) Psychiatric adult-onset of urea cycle disorders: A case-series. Bigot, A., P. Brunault, C. Lavigne, **F. FEILLET**, S. Odent, E. Kaphan, C. Thauvin, V. Leguy, P. Broue, M. C. Tchan and F. Maillot (2017). *Mol Genet Metab Rep* 12: 103-109.
 - 113) Issues with European guidelines for phenylketonuria - Authors' reply. van Spronsen, F. J., A. M. J. van Wegberg, K. Ahring, A. Belanger-Quintana, N. Blau, A. M. Bosch, A. Burlina, J. Campistol, **F. FEILLET**, M. Gizewska, S. C. Huijbregts, S. Kearney, V. Leuzzi, F. Maillot, A. C. Muntau, F. K. Trefz, M. van Rijn and A. MacDonald. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2017. 5(9): 683-684.
 - 114) Vitamin D-Dependent Rickets Type 1B (25-Hydroxylase Deficiency): A Rare Condition or a Misdiagnosed Condition? Molin, A., A. Wiedemann, N. Demers, M. Kaufmann, J. Do Cao, L. Mainard, B. Dousset, P. Journeau, G. Abeguile, N. Coudray, H. Mitre, N. Richard, G. Weryha, A. Sorlin, G. Jones, M. L. Kottler and **F. FEILLET** *J Bone Miner Res* 2017. 32(9): 1893-1899.
 - 115) Clinical, laboratory and molecular findings and long-term follow-up data in 96 French patients with PMM2-CDG (phosphomannomutase 2-congenital disorder of glycosylation) and review of the literature. Schiff, M., C. Roda, M. L. Monin, A. Arion, M. Barth, N. Bednarek, M. Bidet, C. Bloch, N. Boddaert, D. Borgel, A. Brassier, A. Brice, A. Bruneel, R. Buissonniere, B. Chabrol, M. C. Chevalier, V. Cormier-Daire, C. De Barace, E. De Maistre, A. De Saint-Martin, N. Dorison, V. Drouin-Garraud, T. Dupre, B. Echenne, P. Edery, **F. FEILLET**, I. Fontan, C. Francannet, F. Labarthe, C. Gitiaux, D. Heron, M. Hully, S. Lamoureux, D. Martin-Coignard, C. Mignot, G. Morin, T. Pascreau, O. Pincemaille, M. Polak, A. Roubertie, C. Thauvin-Robinet, A. Toutain, G. Viot, S. Vuillaumier-Barrot, N. Seta and P. De Lonlay. *J Med Genet* 2017. 54(12): 843-851.
 - 116) Dietary practices in propionic acidemia: A European survey. Daly, A., A. Pinto, S. Evans, M. F. Almeida, M. Assoun, A. Belanger-Quintana, S. M. Bernabei, S. Bollhalder, D. Cassiman, H. Champion, H. Chan, J. Dalmau, F. de Boer, C. de Laet, A. de Meyer, A. Desloovere, A. Dianin, M. Dixon, K. Dokoupil, S. Dubois, F. Eyskens, A. Faria, I. Fasan, E. Favre, **F. FEILLET**, et al. *Mol Genet Metab Rep*, 20107. 13: 83-89.
 - 117) The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. van Wegberg, A. M. J., A. MacDonald, K. Ahring, A. Belanger-Quintana, N. Blau, A. M. Bosch, A. Burlina, J. Campistol, **F. FEILLET**, M. Gizewska, S. C. Huijbregts, S. Kearney, V. Leuzzi, F. Maillot, A. C. Muntau, M. van Rijn, F. Trefz, J. H. Walter and F. J. van Spronsen. *Orphanet J Rare Dis* 2017. 12(1): 162.
 - 118) Impact of obesity on biomarkers of iron and vitamin D status in children and adolescents: The risk of misinterpretation. Frelut, M. L., J. P. Girardet, A. Bocquet, A. Briend, J. P. Chouraqui, D. Darmaun, C. Dupont, **F. FEILLET**, R. Hankard, J. C. Roze, U. Simeoni and P. Committee on Nutrition of the French Society of Pediatrics *Arch Pediatr* 2018. 25(1): 3-5.
 - 119) Association of combined G1290T>C heterozygous mutation/FUT2 secretor variant with neural tube defects. Gueant-Rodriguez, R. M., C. Chery, B. M. Caillierez-Fofou, J. Voirin, B. Foliguet, T. Josse, D. Tramoy, **F. FEILLET** and J. L. Gueant *Clin Genet* 2018. 93(1): 191-193.
 - 120) PRDX1 mutant allele causes a MMACHC secondary epimutation in cblC patients. Gueant, J. L., C. Chery, A. Oussalah, J. Nadaf, D. Coelho, T. Josse, J. Flayac, A. Robert, I. Kosciński, I. Gastin, P. Filhine-

- Tresarrieu, M, Pupavac, A, Brebner, D, Watkins, T, Pastinen, A, Montpetit, F, Hariri, D, Tregouet, B, A. Raby, W, K. Chung, P, E. Morange, D, S. Froese, M, R. Baumgartner, J, F. Benoist, C, Ficicioglu, V, Marchand, Y, Motorin, C, Bonnemains, **F. FEILLET**, J. Majewski and D. S. Rosenblatt 2018. *Nat Commun* 9(1): 67.
- 121) Publisher Correction: A PRDX1 mutant allele causes a MMACHC secondary epimutation in cblC patients. Guéant JL, Chéry C, Oussalah A, Nadaf J, Coelho D, Josse T, Flayac J, Robert A, Kosciński I, Gastin I, Filhine-Tresarrieu P, Pupavac M, Brebner A, Watkins D, Pastinen T, Montpetit A, Hariri F, Tregouët D, Raby BA, Chung WK, Morange PE, Froese DS, Baumgartner MR, Benoist JF, Ficicioglu C, Marchand V, Motorin Y, Bonnemains C, **FEILLET F**, Majewski J, Rosenblatt DS. *Nat Commun*. 2018 Feb 2;9(1):554
 - 122) Hypercholesterolemia in children: Why and how to screen for it? Girardet JP, Bocquet A, Chouraqui JP, Darmaun D, **FEILLET F**, Frelut ML, Hankard R, Rozé JC, Simeoni U, Turck D, Briend A, Dupont C; Committee on Nutrition of the French Society of Paediatrics. *Arch Pediatr*. 2018 Mar 13. pii: S0929-693X(18)30048-4.
 - 123) Nutritional management of cow's milk allergy in children: An update. Dupont C, Chouraqui JP, Linglart A, Bocquet A, Darmaun D, **FEILLET F**, Frelut ML, Girardet JP, Hankard R, Rozé JC, Simeoni U, Briend A; Committee on Nutrition of the French Society of Pediatrics. *Arch Pediatr*. 2018 Mar 22. pii: S0929-693X(18)30050-2.
 - 124) Phenotype and genotype of muscle ryanodine receptor rhabdomyolysis-myalgia syndrome. Witting N, Laforêt P, Bompaire F, Roux-Buisson N, Monnier N, Duno M, **FEILLET F**, Dahlqvist J, Romero NB, Vissing J, Behin A. *Acta neurologica Scandinavica* 2018; 137(5): 452-61.
 - 125) Parenteral Nutrition for Preterm Infants: Issues and Strategy. Darmaun D, Bocquet A, Chouraqui JP, **FEILLET F**, Frelut ML, Girardet JP, Hankard R, Rozé JC, Simeoni U, Turck D, Briend A, Dupont C; Committee on Nutrition of the French Society of Paediatrics. *Archives de pediatrie: organe officiel de la Societe francaise de pediatrie* 2018; 25(4): 286-94.
 - 126) Transition from pediatric to adult care in adolescents with hereditary metabolic diseases: Specific guidelines from the French network for rare inherited metabolic diseases (G2M). Chabrol B, Jacquin P, Francois L, Broue P, Dobbelaere D, Douillard C, Dubois S, **FEILLET F**, Perrier A, Fouilhoux A, et al. *Archives de pediatrie : organe officiel de la Societe francaise de pediatrie* 2018.
 - 127) Can untreated PKU patients escape from intellectual disability? A systematic review. van Vliet D, van Wegberg AMJ, Ahring K, Bik-Multanowski M, Blau N, Bulut FD, Casas K, Didycz B, Djordjevic M, Federico A, **FEILLET F** et al. *Orphanet journal of rare diseases* 2018;13:149.
 - 128) Diagnostic and therapeutic recommendations for the treatment of hyperphenylalaninemia in patients 0-4 years of age. Muntau AC, du Moulin M, **FEILLET F**. *Orphanet journal of rare diseases* 2018;13:173.
 - 129) Annual Injection of Zoledronic Acid Improves Bone Status in Children with Cerebral Palsy and Rett Syndrome. Wiedemann A, Renard E, Hernandez M, Dousset B, Brezin F, Lambert L, Weryha G, **FEILLET F**. *Calcified tissue international* 2019;104:355-63.
 - 130) Biallelic pathogenic variants in the lanosterol synthase gene LSS involved in the cholesterol biosynthesis cause alopecia with intellectual disability, a rare recessive neuroectodermal syndrome. Besnard T, Sloboda N, Goldenberg A, Kury S, Cogne B, Breheret F, Trochu E, Conrad S, Vincent M, Deb W, Balguerie, X, Barbarot, S, Baujat, G, Ben-Omran, T, Bursztejn, A, C. Carmignac, V. Datta, A. N. Delignieres, A. Faivre, L. Gardie, B. Gueant, J. L. Kuentz, P. Lenglet, M. Nassogne, M. C. Ramaekers, V. Schnur, R. E. Si, Y. Torti, E. Thevenon, J. Vabres, P. Van Maldergem, L. Wand, D. Wiedemann, A. Cariou, B. Redon, R. Lamaziere, A. Bezieau, S. **FEILLET F**, Isidor, B. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics* 2019. *Genet Med*. 2019 Feb 6. doi: 10.1038/s41436-019-0445-x
 - 131) Vitamin B-12 and liver activity and expression of methionine synthase are decreased in fetuses with neural tube defects. Fofou-Caillierez MB, Gueant-Rodriguez RM, Alberto JM, Chery C, Josse T, Gerard P, Forges T, Foliguet B, **FEILLET F**, Gueant JL. *The American journal of clinical nutrition* 2019;109:674-83.
 - 132) Efficacy and safety of hydrolyzed rice-protein formulas for the treatment of cow's milk protein allergy. Bocquet A, Dupont C, Chouraqui JP, Darmaun D, **FEILLET F**, Frelut ML, Girardet JP, Hankard R, Lapillonne A, Rozé JC, et al. *Archives de pediatrie : organe officiel de la Societe francaise de pediatrie* 2019;26:238-46.
 - 133) Neuropsychological Profile of Children with Early and Continuously Treated Phenylketonuria: Systematic Review and Future Approaches. Canton M, Gall DL, **FEILLET F**, Bonnemains C, Roy A. *Journal of the International Neuropsychological Society : JINS* 2019;25:624-43.
 - 134) International best practice for the evaluation of responsiveness to sapropterin dihydrochloride in patients with phenylketonuria. Muntau AC, Adams DJ, Belanger-Quintana A, Bushueva TV, Cerone R, Chien YH, Chiesa A, Coskun T, de Las Heras J, **FEILLET F**, et al. *Molecular genetics and metabolism* 2019;127:1-11.
 - 135) Exome sequencing of cases with neural tube defects identifies candidate genes involved in one-carbon/vitamin B12 metabolisms and Sonic Hedgehog pathway. Renard E, Chery C, Oussalah A, Josse T, Perrin P, Tramoy D, Voirin J, Klein O, Leheup B, **FEILLET F**, et al. *Human genetics* 2019;138:703-13.
 - 136) Increased Diagnostic and New Genes Identification Outcome Using Research Reanalysis of Singleton Exome Sequencing. Ange-Line Bruel, Sophie Nambot, Virginie Quéré, Antonio Vitobello, Julien Thevenon, Mirna Assoum, Sébastien Moutton, Nada Houcinat, Daphné Lehalle, Nolwenn Jean-Marçais, Orphanomix Physician's Group (dont **FEILLET F**); Martin Chevarin, Thibaud Jouan, Charlotte Poë, Patrick Callier, Emilie

- Tisserand, Christophe Philippe, Frédéric Tran Mau Them, Yannis Duffourd, Laurence Faivre, Christel Thauvin-Robinet. *Eur J Hum Genet.* 2019 Oct;27(10):1519-1531
- 137) Efficacy of low dose nitisinone in the management of alkaptonuria. Sloboda N, Wiedemann A, Merten M, Alqhatani A, Jeannesson E, Blum A, Henn-Menetre S, Gueant JL, Renard E, **FEILLET F**. *Molecular genetics and metabolism* 2019;127:184-90.
 - 138) Hearing impairment as an early sign of alpha-mannosidosis in children with a mild phenotype: Report of seven new cases. Lehalle D, Colombo R, O'Grady M, Heron B, Houcinat N, Kuentz P, Moutton S, Sorlin A, Thevenon J, Delanne J, Gay, S. Racine, C. Garde, A. Tran Mau-Them, F. Philippe, C. Vitobello, A. Nambot, S. Huet, F. Duffourd, Y. **FEILLET, F**. Thauvin-Robinet, C. Marlin, S. Faivre, L. et al. *American journal of medical genetics Part A* 2019;179:1756-63.
 - 139) Deciphering exome sequencing data: Bringing mitochondrial DNA variants to light. Garret P, Bris C, Procaccio V, Amati-Bonneau P, Vabres P, Houcinat N, Tisserant E, **FEILLET F**, Bruel AL, Quere V, et al. *Human mutation* 2019.
 - 140) SIRT1 activation rescues the mislocalization of RNA-binding proteins and cognitive defects induced by inherited cobalamin disorders. Ghemrawi R, Arnold C, Battaglia-Hsu SF, Pourié G, Trinh I, Bassila C, Rashka C, Wiedemann A, Flayac J, Robert A, Dreumont N, **FEILLET F**, Guéant JL, Coelho D. *Metabolism.* 2019 Dec;101:153992. doi: 10.1016/j.metabol.2019.153992
 - 141) Mineral and Vitamin Intake of Infants and Young Children: The Nutri-Bébé 2013 Survey. Chouraqui JP, Tavoularis G, Turck D, Ferry C, **FEILLET F**. *Eur J Nutr.* 2019 Sep 25. doi: 10.1007/s00394-019-02093-3.
 - 142) The natural history of infantile mitochondrial DNA depletion syndrome due to RRM2B deficiency. Keshavan N, Abdenur J, Anderson G, Assouline Z, Barcia G, Bouhikbar L, Chakrapani A, Cleary M, Cohen MC, **FEILLET F**, et al. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics* 2019.
 - 143) Nutritional risks of ARFID (avoidant restrictive food intake disorders) and related behavior. F. Feillet, A. Bocquet, A. Briend, J.-P. Chouraqui, D. Darmaun, M.-L. Frelut, J.-P. Girardet, D. Guimber, R. Hankard, A. Lapillonne, N. Peretti, J.-C. Rozé, U. Simeoni, D. Turck, C. Dupont. Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie (CNSFP). *Archives de pediatrie: organe officiel de la Societe francaise de pediatrie* 2019. *Arch Pediatr.* 2019 Oct;26(7):437-441.
 - 144) Bone mineral density is within normal range in most adult phenylketonuria patients. Lubout CMA, Blanco FA, Bartosiewicz K, **FEILLET F**, Gizewska M, Hollak C, van der Lee JH, Maillot F, Stepien KM, Wagenmakers M, Welsink-Karssies MM, van Spronsen FJ, Bosch AM (2020) *Journal of inherited metabolic disease* 43:251-258.
 - 145) Neurological manifestations in adults with phenylketonuria: new cases and review of the literature. Jaulent P, Charriere S, **FEILLET F**, Douillard C, Fouilhoux A, Thobois S (2020) *Journal of neurology* 267:531-542.
 - 146) Health Status of French Young Patients with Inborn Errors of Metabolism with Lifelong Restricted Diet. Cano A, Resseguier N, Ouattara A, De Lonlay P, Arnoux JB, Brassier A, Schiff M, Pichard S, Fabre A, Hoebeke C, Guffon N, Fouilhoux A, Broue P, Touati G, Dobbelaere D, Mention K, Labarthe F, Tardieu M, De Parscau L, **FEILLET F**, Bonnemains C, Kuster A, Labrune P, Barth M, Damaj L, Lamireau D, Berbis J, Chabrol B, Auquier P (2020) *J Pediatr.* 2020 Mar 4:S0022-3476(20)30132-3. doi: 10.1016/j.jpeds.2020.01.059.
 - 147) Population and evolutionary genetics of the PAH locus to uncover overdominance and adaptive mechanisms in phenylketonuria: Results from a multiethnic study. Oussalah A, Jeannesson-Thivisol E, Chery C, Perrin P, Rouyer P, Josse T, Cano A, Barth M, Fouilhoux A, Mention K, Labarthe F, Arnoux JB, Maillot F, Lenaerts C, Dumesnil C, Wagner K, Terral D, Broue P, De Parscau L, Gay C, Kuster A, Bedu A, Besson G, Lamireau D, Odent S, Masurel A, Rodriguez-Gueant RM, **FEILLET F**, Gueant JL, Namour F (2020) *EBioMedicine* 51:102623.
 - 148) Dietary practices in methylmalonic acidemia: a European survey. Pinto A, Evans S, Daly A, Almeida MF, Assoun M, Belanger-Quintana A, Bernabei SM, Bollhalder S, Cassiman D, Champion H, Chan H, Corthouts K, Dalmau J, Boer F, Laet C, Meyer A, Desloovere A, Dianin A, Dixon M, Dokoupil K, Dubois S, Eyskens F, Faria A, Fasan I, Favre E, **FEILLET F**, Fekete A, Gallo G, Gingell C, Gribben J, Hansen KK, Horst NT, Jankowski C, Janssen-Regelink R, Jones I, Jouault C, Kahrs GE, Kok I, Kowalik A, Laguerre C, Verge SL, Liguori A, Lilje R, Maddalon C, Mayr D, Meyer U, Micciche A, Och U, Robert M, Rocha JC, Rogozinski H, Rohde C, Ross K, Saruggia I, Schlune A, Singleton K, Sjoqvist E, Skeath R, Stolen LH, Terry A, Timmer C, Tomlinson L, Tooke A, Kerckhove KV, van Dam E, Hurk DVD, Ploeg LV, van Driessche M, van Rijn M, Wegberg AV, Vasconcelos C, Vestergaard H, Vitoria I, Webster D, White F, White L, Zweers H, MacDonald A (2020) *Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM* 33:147-155
 - 149) Analysis of fibroblasts from patients with cblC and cblG genetic defects of cobalamin metabolism reveals global dysregulation of alternative splicing. Rashka C, Hergalant S, Dreumont N, Oussalah A, Camadro JM, Marchand V, Hassan Z, Baumgartner MR, Rosenblatt DS, **FEILLET F**, Gueant JL, Coelho D (2020) *Human molecular genetics.* 2020 Feb 18:ddaa027. doi: 10.1093/hmg/ddaa027.
 - 150) Genetic and phenotypic spectrum associated with IFIH1 gain-of-function. Rice GI, Park S, Gavazzi F, Adang LA, Ayuk LA, Van Eyck L, Seabra L, Barrea C, Battini R, Belot A, Berg S, Billette de Villemeur T, Bley AE, Blumkin L, Boespflug-Tanguy O, Briggs TA, Brimble E, Dale RC, Darin N, Debray FG, De Giorgis V, Denecke J, Doummar D, Drake Af Hagelsrum G, Eleftheriou D, Estienne M, Fazzi E, **FEILLET F**, Galli J, Hartog N, Harvengt J, Heron B, Heron D, Kelly DA, Lev D, Levrat V, Livingston JH, Marti I, Mignot C, Mochel

- F, Nougues MC, Oppermann I, Perez-Duenas B, Popp B, Rodero MP, Rodriguez D, Saletti V, Sharpe C, Tonduti D, Vadlamani G, Van Haren K, Tomas Vila M, Vogt J, Wassmer E, Wiedemann A, Wilson CJ, Zerem A, Zweier C, Zuberi SM, Orcesi S, Vanderver AL, Hur S, Crow YJ (2020) *Human mutation* 41:837-849.
- 151) Defining clinical subgroups and genotype-phenotype correlations in NBAS-associated disease across 110 patients. Staufner C, Peters B, Wagner M, Alameer S, Baric I, Broue P, Bulut D, Church JA, Crushell E, Dalgic B, Das AM, Dick A, Dikow N, Dionisi-Vici C, Distelmaier F, Bozbulut NE, **FEILLET F**, Gonzales E, Hadzic N, Hauck F, Hegarty R, Hempel M, Herget T, Klein C, Konstantopoulou V, Kopajtich R, Kuster A, Laass MW, Lainka E, Larson-Nath C, Leibner A, Lurz E, Mayr JA, McKiernan P, Mention K, Moog U, Mungan NO, Riedhammer KM, Santer R, Palafoll IV, Vockley J, Westphal DS, Wiedemann A, Wortmann SB, Diwan GD, Russell RB, Prokisch H, Garbade SF, Kolker S, Hoffmann GF, Lenz D (2020) *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics* 22:610-621.
- 152) Mutations in MTHFR and POLG impaired activity of the mitochondrial respiratory chain in 46-year-old twins with spastic paraparesis. Wiedemann A, Chery C, Coelho D, Flayac J, Gueguen N, Desquirit-Dumas V, **FEILLET F**, Lavigne C, Neau JP, Fowler B, Baumgartner MR, Reynier P, Gueant JL, Oussalah A (2020) *Journal of human genetics* 65:91-98
- 153) Does a vegetarian diet confer health benefits to children and adolescents?, N. Peretti, A. Bocquet, A. Briend, J.-P. Chouraqui, D. Darmaun, M.-L., Feillet F, Frelut, J.-P. Girardet, D. Guimber, R. Hankard, A. Lapillonne, J.-C. Rozé, U. Simeoni, D. Turck, C. Dupont. Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie (CNSFP). *Archives de pediatrie: organe officiel de la Societe francaise de pediatrie* 2020. Accepté pour publication

Publications périodiques nationales

- 154) Lésion des noyaux gris centraux au cours des oreillons, Evolution clinique et neuroradiologique d'un cas. B.LEHEUP, **F.FEILLET**, J.ROLAND, J.L.ANDRE, M.PIERSON. Revue Neurol.(Paris) 1987 ; 143 : 301-3.
- 155) Pratique actuelle de la prophylaxie du Rachitisme en France, Enquête auprès de 600 médecins. **F.FEILLET**, M.VIDAILHET, B.LEHEUP, A.MORALI. Pédiatrie. 1988 ; 43 : 775-82
- 156) Traitement d'une myasthénie à forme respiratoire par veinoglobulines associées aux anticholinestérasiques et aux corticoïdes. **F.FEILLET**, C.KARCHER, M.VIDAILHET, P.MONIN Arch.Fr.Pediatr.1993 ; 50 : 174-5 (Lettre)
- 157) Pseudo-acidurie glurorique de type II en cas de malnutrition, Déficit en Riboflavine ? **F.FEILLET**, E.LEFBVRE, M.VIDAILHET Ann Med Nancy. 1994 ; 33 : 421-4
- 158) Carence en vitamine D : situation actuelle en France. M VIDAILHET, **F FEILLET**, R CLAUDON, A FATIMAZAHRA, B CANTUS, D LETSCHER, M HUOT, MARCHAND, M BEAUGNON, MF MANGENOT, M TORRENS, J BOCCARIELLI, F BIES, N, REMOND, F TARTE.. Ann Med Nancy. 1994 ; 33 : 437-40
- 159) Ostéocalcine sérique avant et après rénutrition chez l'adolescente anorexique mentale. **F.FEILLET**, J.JAHOUARI, B. KABUTH, F.SCHIELE, J.HENNY, M.VIDAILHET. Ann Med Nancy. 1994 ; 33 : 449-52
- 160) Décès brutal d'un enfant de deux ans par œdème cérébral; Etiologie médicamenteuse ??? **F.FEILLET**, P.TRECHOT, B.HANESSE, F.PLENAT, M.VIDAILHET, P.MONIN. Ann Med Nancy. 1997 ; 36 : 149-51
- 161) Troubles du comportement alimentaire du nourrisson à l'adolescent. M.VIDAILHET, B.KABUTH, F.BODY-LAWSON, **F.FEILLET**, A.MORALI, C.VIDAILHET. Le Concours Médical. 1999 ; 121 : 3041-9
- 162) Mort subite et malaises du nourrisson (Etude comparée 1994-1998). P MONIN, C BEYAERT, **F FEILLET**. J P Pediatr. 1999 : 27-33.
- 163) La voie intraosseuse oui mais... **F FEILLET**, A BORSA, P MONIN. Arch Pediatr 1999 ; 6 : 1349-50 (Lettre)
- 164) Sulfadiazine argentique topique et bicytopénie : 1^{er} cas. BLANGY H, SIMON D, LEVY-CLOEZ A, **FEILLET F**, FYAD JP, TRECHOT P, GILLET P, P LASCOMBES. Thérapie 2002 ; 57 : 307-309
- 165) Dépistage néonatal. Le défi médical : du malade à sa descendance. VIDAILHET M, **FEILLET F**. Arch Fr Pediatr 2002 ; 9 : 154s-156s.
- 166) Urgences métaboliques : Principales manifestations viscérales à l'exclusion des manifestations neurologiques. **FEILLET F**. Arch Fr Pediatr 2003 ; 10 : 49s-51s
- 167) Nutrition entérale en réanimation pédiatrique (nouveau-né exclu). D GUIMBER, **F FEILLET**, F GOTTRAND. Réanimation 2003 ; 12 : 393-396.
- 168) Les excès alimentaires dans notre société. **F FEILLET**. Psychologie et Santé. 2005.
- 169) Feillet F. Metabolic emergencies: main visceral features excluding neurologic features. Arch Pediatr 2003;10 Suppl 1:49s-51s
- 170) Kawasaki disease in newborns and infants: refractory forms to immunoglobulin therapy. H Lucron, G Bossier, JP Lethor, D Sommelet, F Feillet, G Burger, P Monin, F Marcon. Arch Mal Coeur Vaiss 2004 May;97(5):522-8.
- 171) Consensus national sur la prise en charge des enfants dépistés avec une hyperphénylalaninémie. V ABADIE, V., BERTHELOT, J., **FEILLET, F.**, MAURIN, N., MERCIER, A., OGIER DE BAULNY, H. & DE PARSCAU, L. Arch Pediatr 2005 12: 594-601
- 172) Le retard de croissance staturo-pondérale. **FEILLET, F** La revue du Praticien. 2005, Dec 2285-2290.
- 173) Phenylketonuria. **FEILLET, F** Presse Med. 2006 Mar;35(3 Pt 2):502-8. French.
- 174) **FEILLET F**. [Inborn errors of metabolism and long-term skeletal outcome]. Arch Pediatr 2007;14(6):552-4.
- 175) **FEILLET F**. [BH4 in the management of phenylketonuria]. Arch Pediatr 2008;15(5):606-7.
- 176) KIMMOUN A, LEHEUP B, **FEILLET F**. DUBOIS F, MORALI A. [Hypercalcemia revealing iatrogenic hypervitaminosis A in a child with autistic troubles]. Arch Pediatr 2008;15(1):29-32.
- 177) Conduite à tenir devant une hyperammoniémie C. BONNEMAINS, **FEILLET F**. Arch Pediatr. 2009 Jun;16(6):634-6.
- 178) Les urgences métaboliques. **FEILLET F** Réalités Pédiatriques. 2009
- 179) La spectrométrie de masse en tandem, un outil pour le dépistage néonatal. **FEILLET F** Réalités Pédiatriques : 2010.
- 180) Les acidoses métaboliques d'origine... métabolique. **FEILLET F** Arch Pediatr. 2010 Jun;17(6):676-7.
- 181) L'anorexie mentale : une maladie spirituelle ? **FEILLE F** Revue Française de Psychiatrie et de Psychologie médicale. 2010, XIV, 40-5.
- 182) Etude rétrospective du profil neuropsychologique de 33 enfants, adolescents et adultes atteints de phénylcétonurie. M Canton, C Bonnemains, P Monin, **F FEILLET**. Développements 2010/2 (n° 5), p. 47-55
- 183) Les vomissements cycliques, le point de vue du métabolicien. **FEILLET F** Arch Pediatr. 2012.
- 184) **F FEILLET**, Bonnemains C. [Phenylketonuria: new treatments]. Archives de pediatrie : organe officiel de la Societe francaise de pediatrie. 2013 Oct;20(10):1165-8.
- 185) Wagner S, Vianey-Saban C, Salomons GS, Schmitt E, **F FEILLET**. [L-2-hydroxyglutaric aciduria: report on two cases]. Archives de pediatrie : organe officiel de la Societe francaise de pediatrie. 2014 Jan;21(1):78-85.
- 186) **F FEILLET**, Chabrol B, Sarles J, Roussey M. Le depistage neonatal face au defi des progres de la biologie

- [Neonatal screening facing progresses of biology]. Archives de pédiatrie : organe officiel de la Société française de pédiatrie. 2014 Aug;21(8):816-20.
- 187) Turck, D., C. Dupont, M. Vidailhet, A. Bocquet, A. Briend, J. P. Chouraqui, D. Darmaun, **F FEILLET**, M. L. Frelut, J. P. Girardet, R. Hankard, O. Goulet, D. Rieu, J. C. Roze, U. Simeoni and p. Comité de nutrition de la Société française de (2015). "[Complementary feeding: Evolving concepts and recommendations]." Arch Pediatr 22(5): 457-460.
 - 188) Bocquet, A., D. Turck, A. Briend, J. P. Chouraqui, D. Darmaun, C. Dupont, **F FEILLET**, M. L. Frelut, J. P. Girardet, R. Hankard, O. Goulet, D. Rieu, J. C. Roze, U. Simeoni, M. Vidailhet. [Are infant formulae named "taking over from breastfeeding" useful?]. Archives de pédiatrie : organe officiel de la Société française de pédiatrie. 2015 Dec;22(12):1213-6.
 - 189) Simeoni U, Bocquet A, Briend A, Chouraqui JP, Darmaun D, Dupont C, **F FEILLET**, Frelut ML, Girardet JP, Goulet O, Hankard R, Rieu D, Rozé JC, Turck D, Vidailhet M; Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie. [Early origins of adult disease]. Arch Pediatr. 2016 Mar 8. pii: S0929-693X(16)30028-8. doi: 10.1016/j.arcped.2016.01.009.
 - 190) La vitamine A en pédiatrie, mise au point. Vidailhet M, Rieu D, **FEILLET F**, Bocquet A, Chouraqui JP, Darmaun D, Dupont C, Frelut ML, Girardet JP, Hankard R, Rozé JC, Siméoni U, Turck D, Briend A. Comité de nutrition de la Société Française de Pédiatrie. Arch Pediatr. 2017 Mar;24(3):288-297.
 - 191) Quand l'orthorexie ou l'ARFID tournent mal. C Chabot, A Wiedemann, N Le Duigou, **F FEILLET**. Archives de pédiatrie. 2017 ;24 :12-13
 - 192) Le dépistage néonatal, ou en est-on en 2017 ? **F FEILLET**, A Wiedemann, Archives de Pédiatrie. 2017, 24 :88-89
 - 193) Le syndrome des vomissements cycliques. Mise au point. F Brezin, A Wiedemann, **F FEILLET**. Archives de Pédiatrie. 2017, 24(11): 1129-1136.
 - 194) Présentation de l'état des lieux du dépistage néonatal en France. Coutant R, **FEILLET F**. Médecine/Science. m/s hors-série n° 1, vol. 34, avril 2018
 - 195) Risques nutritionnels des troubles d'alimentation sélective et/ou d'évitement (ARFID). F. Feillet, A. Bocquet, A. Briend, J.-P. Chouraqui, D. Darmaun, M.-L. Frelut, J.-P. Girardet, D. Guimber, R. Hankard, A. Lapillonne, N. Peretti, J.-C. Rozé, U. Simeoni, D. Turck, C. Dupont. Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie (CNSFP). Perfectionnement en Pédiatrie. 2020, 3: 40-45.

Articles soumis et en finalisation d'écriture pour publication en 2020.

- 195) Prolonged Deficiency of 25-OH Vitamin D Does Not Impair Bone Density in Three Adult Patients With Vitamin D 25-hydroxylase (CYP2R1) Deficiency. Arnaud Wiedemann, Emeline Renard, Arnaud Molin, Georges Weryha, Abderrahim Oussalah, Jean-Louis Guéant, **F FEILLET**. *Calcified Tissue International*, 2020, en révision
- 196) New therapy modality in phenylketonuria. Yajuan Li1, Qingsong Hu, Ke Liang, Jun Yao, Youqiong Ye, Yaohua Zhang, Zhao Zhang, Yi-Chuan Li, Chunlai Li, Lan Liao, Jianming Xu, Zhen Xing, Yinghong Pan, Sujash S. Chatterjee, Tina K. Nguyen, Heidi Hsiao, Sergey D. Egranov, Nagireddy Putluri, Cristian Coarfa, David H. Hawke, Preethi H. Gunaratne, Kuang-Lei Tsai, Leng Han, Mien-Chie Hung, George A. Calin, Fares Namour, Jean-Louis Guéant, Ania C. Muntau, Nenad Blau, Manuel Schiff1, **FEILLET F**, Chunru Lin and Liuqing Yang. *Science*, 2020. En révision (le titre a été modifié pour ne pas divulguer l'objet du papier toujours sous confidentialité).
- 197) Religious dietary rules and their potential nutritional and health consequences. J.-P. Chouraqui, A. Bocquet, A. Briend, D. Darmaun, M.-L., **FEILLET F**, Frelut, J.-P. Girardet, D. Guimber, R. Hankard, A. Lapillonne, N. Peretti, J.-C. Rozé, U. Simeoni, D. Turck, C. Dupont. Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie (CNSFP). *International Journal of Epidemiology*. 2020. En révision
- 198) Efficacy of Coenzyme Q10 in a cohort of 10 children with cyclic vomiting syndrome (CVS). BREZIN F, Do Cao J, Albuissin E, Gisenfeld A, Wiedemann A, Renard E, **FEILLET F**. *Pediatric Neurology*, Soumis pour publication
- 199) Analysis of inherited cobalamin malabsorption by new generation sequencing revealed frequent digenism and novel mutations in GIF, CUBN and AMN genes. D Coelho, C Chéry, A Wiedemann, T Josse, C Payet, M Cochez, K Albrecht, **F FEILLET** and JL Guéant. *J Med Genet*. Soumis pour publication.
- 200) Long-term benefit of sebelipase alfa in children and adults with lysosomal acid lipase deficiency: final results of the ARISE study. Barbara K. Burton, **F FEILLET**, Katryn . Furuya, Sachin Marulkar, Manisha Balwani. *Hepatology*, soumis pour publication (2020)
- 201) The genetic landscape of phenylketonuria: Epidemiology and population genetics. Alicia Hillert, Amaya Belanger-Quintana, Yair Anikster, Alberto Burlina, Barbara Burton, Carla Carducci, Ana E Chiesa, John Christodoulou, Maja Đorđević, Lourdes R. Desviat1, Aviva Eliyahu, Roeland Evers, **FEILLET F**, Polina Gundorova, Daniela Karall, Katya Kneller, Sergey I. Kutsev, Vincenzo Leuzzi, Herve L. Levy, Uta Lichter-Konecki, Ania C. Muntau, Fares Namour, Andrea Paras, Belen Perez, Emil Polak, Alexander V. Polyakov, Marianne Rohrbach, Sabine Scholl-Bürgi, Norma Spécola, Maja Stojiljković, Beat Thöny, Nan Shen, Luiz Carlos Santana da Silva, Francjan van Spronsen, Friedrich K. Trefz, Gerard Vockley, Youngguo Yu, Johannes Zschocke, Georg F. Hoffmann, Sven Garbade, Nenad Blau. *Am J Hum Genet* (2020) Soumis pour publication
- 202) La phénylcétonurie : de la diététique à la thérapie génique. Arnaud Wiedemann, Abderrahim Oussalah, Elise Jeannesson, Jean-Louis Guéant, **FEILLET F**. *Médecine et Sciences*. 2020. Soumis pour publication.
- 203) Are contaminants in human milk a matter of concern? A. Lapillonne, A. Bocquet, A. Briend, D. J.-P. Chouraqui, Darmaun, M.-L., **FEILLET F**, Frelut, J.-P. Girardet, D. Guimber, R. Hankard, N. Peretti, J.-C. Rozé, U. Simeoni, D. Turck, C. Dupont. Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie (CNSFP). *International Journal of Epidemiology*. 2020. En voie de soumission.
- 204) X-linked Congenital Disorders of Glycosylation associated to SSR4 subunit of the translocon-associated protein. Identification of 3 new patients. Sandrine Vuillaumier, Nathalie Seta, **FEILLET F**, Arnaud Wiedemann, Merche Serrano, Thierry Dupré, Arnaud Bruneel. *JIMD*. En finalisation d'écriture.
- 205) Non-alcoholic fatty liver disease in obese children: nutritional interventions. D. Guimber, A. Bocquet, A. Briend, J.-P. Chouraqui, D. Darmaun, M.-L., **FEILLET F**, Frelut, J.-P. Girardet, R. Hankard, A. Lapillonne, N. Peretti, J.-C. Rozé, U. Simeoni, D. Turck, C. Dupont. Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie (CNSFP). *International Journal of Epidemiology*. 2020. En finalisation d'écriture.
- 206) Balance control impairments in Fabry disease. Laetitia Peultier-Celli, Roland Jaussaud, Pierre Kaminsky, Joëlle Deibener-Kaminsky, **FEILLET F**, Philippe Perrin. *JIMD* 2020. En finalisation d'écriture.

Livre et chapitres de livres médicaux

Livre ECN coordonné par F Feillet



Pédiatrie chirurgie pédiatrique néonatalogie. IECN nouveau programme

Livre comprenant les 100 items de l'ECN qui concernent la pédiatrie.

Ecriture de 14 chapitres sur les 100.

Coordination de l'ensemble de l'ouvrage. Réécriture de l'ensemble des chapitres pour l'homogénéisation et la mise en page.

Travail débuté en septembre 2013 et publication de l'ouvrage en décembre 2015.

Chapitres de livres médicaux

- 1) Effect of phenobarbital on postictal cerebral blood flow autoregulation in newborn piglets. P.MONIN, J.M.HASCOET, **F.FEILLET**, P.VERT. In Physiologic foundations of perinatal care, L.Stern Ed. Elsevier, 1989, Vol.3, Chap. 27, pp : 249-5
- 2) Cobalamin in adult parenteral nutrition. B.MESSING, A. BROUARD, **F.FEILLET**. In Cobalamin and related binding protein in clinical nutrition. GUEANT J.L., NICOLAS J.P. Ed ; Elsevier 1990, 115-23
- 3) Détresses respiratoires du nouveau-né.. **F. FEILLET**. Traité de Thérapeutique, J.F. MONSALLIER, A. CARLI, J.F. DHAINAUT. MALOINE Ed 1990, 774-6.
- 4) Déshydratation aigüe du nourrisson. **F. FEILLET**. Traité de Thérapeutique, J.F. MONSALLIER, A. CARLI, J.F. DHAINAUT. MALOINE Ed 1990, 785-7
- 5) Dyspnées obstructives hautes de l'enfant et du nourrisson. **F. FEILLET**. Traité de Thérapeutique, J.F. MONSALLIER, A. CARLI, J.F. DHAINAUT. MALOINE Ed 1990, 809-11.
- 6) Diabète de l'enfant. **F. FEILLET**. Traité de Thérapeutique, J.F. MONSALLIER, A. CARLI, J.F. DHAINAUT. MALOINE Ed 1990, 820-1
- 7) Rôle du pédiatre dans la prise en charge de l'anorexie mentale. **F FEILLET**, F BODY-LAWSON, B KABUTH, M.VIDAILHET. Journées Parisiennes de Pédiatrie. Octobre 2001, 231-241.
- 8) New mitochondrial encephalopathy syndrome with macrocephaly and complex I deficiency. C Dionisi-Vici, R Boldrini, G Fariello, G Uziel, **F FEILLET**, C Rizzo, E Bertini. In : Mitochondrial ubiquinone (Coenzyme Q₁₀) : Biochemical, functional, medical and therapeutic aspects in human health and diseases. M Ebadi, J Marwah and R Chopra Eds. Prominent Press, Scottsdale, Arizona. 2001, Chapter 18 ; 317-327
- 9) Les troubles de la conscience chez l'enfant. **F FEILLET**, P MONIN. Urgences chez le praticien; Masson Ed, 2002; 261-267.
- 10) Biochimie et Réanimation Pédiatrique. **F FEILLET**. Cahier de Formation Bioforma. Biochimie Pédiatrique. N° 24, Février 2002; 67-92
- 11) Grossesse chez la femme atteinte de phénylcétonurie. M VIDAILHET, **F FEILLET**, V ABADIE. Mise à jour en gynécologie et obstétrique. 26^{ème} Journées Nationales ; 2002 : 93-99.
- 12) Traitement des maladies métaboliques héréditaires en réanimation pédiatrique, hors épuration extracorporelle. **F FEILLET**, H OGIER DE BAULNY. 2004 ; In Actualités en réanimation et urgences 2004. 535-546.
- 13) La fucosidose. **F FEILLET** Les Maladies Lysosomales. Edition VML. 2007.
- 14) L'alpha mannosidose. **F FEILLET** Les Maladies Lysosomales. Edition VML. 2007.
- 15) La bêta mannosidose. **F FEILLET** Les Maladies Lysosomales. Edition VML. 2007.
- 16) L'aspartyl glucosaminurie. **F FEILLET** Les Maladies Lysosomales. Edition VML. 2007.
- 17) Les mucopolysaccharidoses. **F FEILLET** Encyclopédie Médico Chirurgicale. 2007.
- 18) La gastrostomie : Aspects pratiques. **F FEILLET** Journal de l'association ELA. Septembre 2009.

- 19) Le rachitisme carentiel, **F FEILLET**, M VIDAILHET. Les maladies osseuses de l'enfant. Collection Flammarion. 2011.
- 20) Le dépistage néonatal. **F FEILLET** Le nouveau-né à la sortie de la maternité. Collection Masson. 2011.
- 21) La phénylcétonurie. **F FEILLET**, L de Parscau. Progrès en Pédiatrie. Les maladies métaboliques. 2011.
- 22) Le dépistage néonatal. **F FEILLET**, F Huet. Progrès en Pédiatrie. Les maladies métaboliques. 2011.
- 23) La Phénylcétonurie. F Maillot, **F FEILLET**. Traité de Médecine Interne, Ed L Guillevin, 2018

Thèses et mémoires

- 1) Purification et caractérisation physicochimique de la transcobalamine II, transporteur sérique de la vitamine B12. **F. FEILLET**. Diplôme d'Etudes Approfondies ; 1988.
- 2) Etude du bilan lipidique dans une population marastique du Nord Mauritanien. **F. FEILLET**. Thèse de médecine ; 1990.
- 3) Statut de la vitamine B12, de ses transporteurs et de ses analogues dans une population de 39 enfants malnutris du Nord Mauritanien. **F. FEILLET**. Diplôme d'Etudes Spécialisées en Pédiatrie ; 1990.
- 4) Formes graves du Syndrome de Kawasaki. **F. FEILLET**. Diplôme d'Etudes Spécialisées Complémentaires de Réanimation Médicale ; 1993.
- 5) Adaptation métabolique à la malnutrition, modèles des lipides, de la riboflavine et de la cobalamine dans la malnutrition protéino-énergétique de l'enfant et dans l'anorexie mentale. **F FEILLET**. Thèse d'Université, 30 Juin 2000.
- 6) Mémoire pour l'Habilitation à Diriger les Recherches. **F FEILLET** Habilitation à Diriger les Recherches, Mars 2001.
- 7) Cours sur l'arrêt cardiaque chez l'enfant donné dans le cadre de la Capacité d'Aide Médicale d'Urgence. **F FEILLET**, DIU de Pédagogie Médicale. Septembre 2001.

Présentation a des congrès internationaux avec résumés

- 1) Phenobarbital (PB) restores cerebral blood flow (CBF) autoregulation after seizures (S) in the newborn piglet.. P.MONIN, J.M.HASCOET, **F.FEILLET**, P.VERT. *Pediatr. Res.*, 22, 1987, 228.
- 2) Effect of phenobarbital (PB) on cerebral blood flow autoregulation (CBF-AR) after seizures (S). in Newborn piglets. J.M.HASCOET, P.MONIN, **F.FEILLET**, P.VERT. *Pediatr. Res.*, 21 n°4, 1987, part II, p 362 A.
- 3) Effect of sympathetic innervation on cerebral blood flow autoregulation in the newborn piglets. P.MONIN, **F.FEILLET**, P.VERT. *Pediatr. Res.*, 26, 1989, 520.
- 4) Statut de la vitamine B 12, de ses transporteurs et des analogues de la B 12 dans une population de 39 malnutris du Nord Mauritanien. **F.FEILLET**, J.L.GUEANT, M.VIDAILHET, J.P.NICOLAS. *Gastroenterol. Clin. Biol.* 1989; 13 : A 274.
- 5) Etude de l'index pronostic inflammatoire et nutritionnel (PINI) chez 39 malnutris de Mauritanie du Nord. **F.FEILLET**, M. VIDAILHET, J.L. GUEANT, F. BERTRAND. *Gastroenterol. Clin. Biol.* 1989; 13 : A 282.
- 6) Statut de la vitamine B 12, de ses transporteurs et des analogues de la B 12 dans une population de 39 malnutris du Nord Mauritanien. **F.FEILLET**, J.L.GUEANT, M.VIDAILHET, J.P.NICOLAS. Text Book : XIXème Congrès International de pédiatrie, Paris : 1989.
- 7) Bilan lipidique chez 39 enfants malnutris. **F.FEILLET**, M.VIDAILHET, H.PARA, J.C.FRUCHART. Text Book : XIXème Congrès International de pédiatrie, Paris : 1989.
- 8) Etude de "l'Index Pronostique Inflammatoire et Nutritionnel" (P.I.N.I.) chez 39 enfants malnutris de Mauritanie du Nord. **F.FEILLET**, M.VIDAILHET, J.L.GUEANT, F.BERTRAND. Text Book : XIXème Congrès International de pédiatrie, Paris : 1989.
- 9) Immunohistologie du grêle dans la malnutrition grave de l'enfant. I. LEMELLE, **F. FEILLET**, M.C. BENE, G. FAURE, J. FALL, M. VIDAILHET Société Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Tunis : 1991.
- 10) Bilan lipidique chez 39 enfants malnutris du Nord Mauritanien. **F FEILLET**, M VIDAILHET, HJ PARRA, JC FRUCHART. Société Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Tunis : 1991. *Arch Fr Pediatr* 1992; 49: 560.
- 11) Evolution du bilan lipidique lors de la rénutrition dans l'anorexie mentale. **F FEILLET**, HJ PARRA, JC FRUCHART, A MORALI, M VIDAILHET. Société Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Tunis : 1991. *Arch Fr Pediatr* 1992; 49: 575
- 12) Acidurie ethylmalonique dans la malnutrition sévère du Nord Mauritanien. J. TANG, **F.FEILLET**, E. LEFEBVRE, M. VIDAILHET Congrès Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Paris : 1992. *Gastroenterol. Clin. Biol.* 1992; 16 : A 291. The role of intensive care in managing cancer and SCID in children, outcome of 66 patients treated in a single institution. P. CHASTAGNER, A. BORSA, J.M. ROUSSELOT, P. BORDIGONI, C. SCHMITT, **F. FEILLET**, D SOMMELET, M. VIDAILHET. Société Internationale d'Oncologie Pédiatrique. Hanovre, 1992. *Med. Pediatr. Oncol*, 1992 ; 6 : 460.
- 13) Etude histo-immunologique du grêle chez l'enfant malnutri sénégalais à propos de 21 cas. I.LEMELLE, M.C.BENE, A.MORALI, **F.FEILLET**, G.FAURE, M.FALL, M.VIDAILHET Société Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Bruges : 1993 *Arch Fr Pediatr* 1993 ; 50: 820
- 14) Ostéocalcine sérique avant et en cours de renutrition dans l'anorexie mentale de l'adolescent. **F.FEILLET**, J.JAHOUARI, F.SCHIELE, J.HENNY, M.VIDAILHET. Société Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Bruges : 1993. *Arch Fr Pediatr* 1993 ; 50: 812.
- 15) Statut vitaminique des nourrissons normaux en Lorraine. M.VIDAILHET, **F.FEILLET**, A.FATIMAZAHRA, D.LETSCHER, B.CANTUS, M.GARABEDIAN. Société Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Bruges : 1993. *Arch Fr Pediatr* 1993 ; 50: 818.
- 16) Serum osteocalcin and hydroxy-apatite binding capacity in adolescent girls with anorexia nervosa: effect of 30 days of nutritional rehabilitation. J JAHOUARI, F SCHIELE, **F FEILLET**, J HENNY, M VIDAILHET. Colloque Eurolabo. Nice 1993.
- 17) Gastro-oesophageal reflux (GER) and ALTE in babies : role of beta endorphins ? MA SERRE, P MONIN, **F FEILLET**, B DOUSSET, M VIDAILHET. European Society for Pediatric Research. Edinburgh 1993. *Pediatr Res.* 1993 ; 35 : 268.
- 18) Monitoring respiratory mechanics by the forced oscillation technique in ventilated infants. **F.FEILLET**, R.GAUTHIER, F.MARCHAL, C.BEYAERT, R.PESLIN, P.MONIN. European Society for Pediatric Intensive Care. Lyon 1994. *Am. Rev. Respir. Crit. Care. Med.* 1994.
- 19) Forced oscillation mechanics of the respiratory system in artificially ventilated infants. GAUTHIER R, MARCHAL F, BAYAERT C, PESLIN R, DUVIVIER C, **FEILLET F**, MONIN P. Eur Respir Society ,Nice. Octobre 1994. *Eur. Resp. J* 1994 ; 7 : 182s.
- 20) Low level of PEEP improves respiratory mechanics in ventilated infants with bronchiolitis. **F.FEILLET**, R.GAUTHIER, C.BEYEART, C.FAU, F.MARCHAL. R.PESLIN, P.MONIN. European Society of Pediatric Intensive Care, Cambridge U.K. Sept 1995. *Intensive Care Medicine*, 1995.

- 21) Nitric oxide (NO) utilisation in hemodynamic failure in a child with intrapulmonary fistula. **F.FEILLET**, C.FAU, G.BOSSER, J.P.LETHOR, J.DERELLE, G.d.MISCAULT, P.MONIN. European Society of Pediatric Intensive Care, Cambridge U.K. Sept 1995. Intensive Care Medicine, 1995.
- 22) Effects of positive end expiratory pressure (PEEP) on the respiratory impedance of artificially ventilated infants with bronchiolitis. R.GAUTHIER, C.BEYEART, **F.FEILLET**, F.MARCHAL, P.MONIN, R.PESLIN. Textbook of European respiratory society, Barcelone , Sept 1995. Eur Resp J. 1995 ; 8 : 360s.
- 23) Etude du métabolisme du cholestérol (CHOL) dans l'anorexie mentale (AM). Effet de la rénutrition **F.FEILLET**, C.FEILLET, HJ. PARA, M.VIDAILHET. Text Book Congrès Francophone de gastroentérologie et de nutrition pédiatriques, Nancy : 1996.
- 24) Plasmatic exchange and immunosuppressive treatment in severe kawasaki disease (KD). G.BOSSER, F. MARCON, **F.FEILLET**, J.P.LETHOR, D. SOMMELET, I. LEMELLE, A.M. WORMS. Textbook : XXXI Annual general meeting, The Association of European Paediatric cardiologists. Göteborg. 15-18 Mai 1996.
- 25) Intrapulmonary fistula (F) and severe hypoxemia: indication for nitric oxide (NO). **F.FEILLET**, B.LEVY, G.BOSSER, J.DERELLE, P.E.BOLLAERT, P.MONIN. Textbook European Society of Pediatric Research, Bucarest 1997. Pediatr Res. 1997.
- 26) Decreased resting energy expenditure (REE) in jpatients with organic acidemias and maple syrup disease (MSUD). **F FEILLET**, OAF BODAMER, S SEQUEIRA, M DIXON, JV LEONARD. SSIEM. Vienne (Autriche) Mai 1997.
- 27) Drug monitoring in urea cycle disorders. I SEWELL, **F FEILLET**, MA PREECE, A GREEN, JV LEONARD. SSIEM, York, 1998. J Inher Metab Dis. 1998 ; SUPPL 1 : 65.
- 28) Molecular analysis of the SP-B gene in primitive pulmonary alveolar proteinosis. M TREDANO, T LACAZE, G GAMBONIE, C HOUDAYER, B DELAISI, **F FEILLET**, D FELDMANN, P AYMARD, M BAHUAU. American Society of Human Genetics. 1998. Am J Hum Gen. 1998 ; 63 : A389.
- 29) Ischemic stroke in children : retrospective study of 48 cases. X.DUCROCQ, J-C LACOUR, L.LANOTTE, **F.FEILLET**, C.MORET, J.C.MARCHAL, M.VIDAILHET, M.WEBER. 7th European Stroke Conference, Edimburgh, Mai 1998.
- 30) Molecular analysis of the SP-B gene in congenital pulmonary alveolar proteinosis. M.TREDANO, M.BAHUAU, B.DELAISI, J.DERELLE, **F.FEILLET**, G GAMBONIE, F.COUNIL, J.Y.CHEVALIER, A.CLEMENT, D.FELDMANN, P.AYMARD. European Respiratory Society, Geneva 1998. Eur.Resp.J., 1998 ; 28 : 319s
- 31) Effect of pancreatin on uncooked cornstarch absorption in patients with glycogen storage disease type Ia (GSD-Ia). **F.FEILLET**, O.BODAMER, P.J.LEE, S.STOKES, J.V.LEONARD. European Society for Paediatric Research, Belfast, 1998. Pediatr.Res., 1998 ; 44 : 451.
- 32) The metabolic and endocrine milieu (MEM) of critically ill children at presentation-lack of correlation with clinical severity scores. E.LICHTAROWICZ-KRYNSKA, O.BODAMER, **F.FEILLET**, N.WOLTERS, T.COLE, C.CAMACHO-HUBNER, J.BRITTO, A.AYNSLEY-GREEN. Paediatric Intensive Care Society, Leeds, April 1999
- 33) Circulating aldosterone (Ald) levels are unexpectedly low in children with meningococcal disease (M) on admission to the PICU. E.LICHTAROWICZ-KRYNSKA, O.BODAMER, **F.FEILLET**, N.WOLTERS, T.COLE, C.CAMACHO-HUBNER, J.BRITTO, A.AYNSLEY-GREEN. Paediatric Intensive Care Society, Leeds, April 1999
- 34) Prone position and sudden infant death : are progress still possible ? P.MONIN, **F.FEILLET**, S.CAVARE-VIGNERON, A.BORSA-DORION. European Society for the Study and Prevention of Infant Death, Jérusalem, June 1999. Pediatr.Res., 1999 ; 45 : 38A
- 35) Effect of pancreatin on uncooked cornstarch absorption in patients with glycogen storage disease type Ia (GSD-Ia). **F.FEILLET**, O.BODAMER, P.J.LEE, S.STOKES, J.V.LEONARD. S.S.I.E.M., Gênes, Septembre 1999 J.Inher.Metab.Dis., 1999 ; 22 : 40.
- 36) Very early bone marrow transplantation (BMT) in a child presenting late infantile metachromatic leukodystrophy (MLD). **F.FEILLET**, P.BORDIGONI, J.STRACZEK, M.VIDAILHET. S.S.I.E.M., Prague, Septembre 2001 J.Inher.Metab.Dis., 2001 ; 22 : 40.
- 37) Very early bone marrow transplantation (BMT) in a child presenting late infantile metachromatic leukodystrophy (MLD). **F.FEILLET**, P.BORDIGONI, J.STRACZEK, M.VIDAILHET. International symposium on lysosomal disorders. Seville. Avril 2001.
- 38) Very early bone marrow transplantation (BMT) in a child presenting late infantile metachromatic leukodystrophy (MLD). **F.FEILLET**, P.BORDIGONI, J.STRACZEK, M.VIDAILHET. European Metabolic Group Meeting. Amsterdam. Mai 2001
- 39) Unsuccessful early bone marrow transplantation in a child with I-cell disease. **F.FEILLET**, P BORDIGONI, J STRACZEK, R FROISSART, A LAMBERT, I MAIRE, M VIDAILHET. VII^{ème} congrès international sur les mucopolysaccharidoses et maladies apparentées. Paris, Juin 2002.

- 40) First adult presentation of MCAD deficiency revealed by coma and severe arrhythmia. **F FEILLET**, PE BOLLAERT, C DE CHILLOU, E LEFEBVRE, C VIANEY-SABAN, M VIDAILHET. SSIEM, Dublin, septembre 2002.
- 41) Unsuccessful early bone marrow transplantation in a child with I-cell disease. **F.FEILLET**, P BORDIGONI, J STRACZEK, R FROISSART, A LAMBERT, I MAIRE, M VIDAILHET. SSIEM, Dublin, septembre 2002.
- 42) School outcome of french children with phenylketonuria. DE PARSCAU L, ABADIE V, BERTHELOT J, **FEILLET F**, MAURIN N, MERCIER A, OGIER DE BAULNY H 5th Meeting of the International Society for Neonatal Screening. Genova, Italy 26th - 29th June, 2002
- 43) Maternal phenylketonuria, the French survey. **F.FEILLET**, V ABADIE, J. BERTHELOT, N MAURIN, M VIDAILHET, JP FARRIAUX, L DE PARSCAU. SSIEM Amsterdam, Septembre 2004
- 44) Carpal tunnel syndrome (CTS) in mucopolysaccharidoses: experience about 13 patients. P JOURNEAU, **F FEILLET**, O TOUCHART, L MAINARD, P LASCOMBES. SSIEM, Paris, Septembre 2005.
- 45) Contrast ultrasound scan in glycogen storage disease patients with liver adenomas. **F FEILLET**, MA GALLOY, M VIDAILHET, M CLAUDON. SSIEM, Paris, Septembre 2005.
- 46) A phase 3 study of the efficacy of sapropterin in reducing Phe levels in subjects with Phenylketonuria; LEVY H, MILANOVSKI A, CHAKRAPANI A, CLREARY M, TREFZ F, WHITLEY C, **FEILLET F**, FEIGENBAUM A, BEBCHUK J, CHRIST-SCHMIDT H, DOREBAUM A. SSIEM, Tokyo, Septembre 2006.
- 47) Efficacy of BH4 treatment in atypical PKU after neonatal BH4 loading test. 20 months of follow up. **F FEILLET**, E FAVRE, E LORENTZ, C CHERY, F NAMOUR, JL GUÉANT. SSIEM, Tokyo, Septembre 2006.
- 48) Evaluation of BH4 loading test after neonatal screening for hyperphenylalaninemia. **F FEILLET**, E LORENTZ, C CHERY, E FAVRE, F NAMOUR, JL GUÉANT. SSIEM, Tokyo, Septembre 2006.
- 49) A GIF 290 T>C unfrequent polymorphism in inherited intrinsic factor deficiency. C CHERY, C BESSAU, N PASCAL, F NAMOUR, A MORALI, P BORDIGONI, **F FEILLET**, JL GUEANT. SSIEM, Tokyo, Septembre 2006.
- 50) BIOPKUdb and molecular genetics of BH4 responsive Phenylketonuria. M ZURFLUH, J ZSCHOCKE, M LINDNER, **F FEILLET**, C CHERY, B THONY, N BLAU. SSIEM, Hambourg, Septembre 2007
- 51) Safety and efficacy of a 22-week treatment with sapropterin dihydrochloride (Tetrahydrobiopterin or 6R-BH4) in Phenylketonuria. **FEILLET F**, CLARCKE L, LEE P, BEBCHUCH K, MELI C, BERGOFFEN J? DORENBAUM A, GIOVANINNI M. SSIEM, Hambourg, Septembre 2007 ;
- 52) Evidence of cataplerosis in a patient with classical galactosemia. **F FEILLET**, M MERTEN, D RABIER, J STRACZECK , K KOBAYASHI, M BRIVET, E FAVRE, JL GUEANT ; SSIEM, Hambourg, Septembre 2007.
- 53) The phenotypic spectrum of pyridoxine-dependent epilepsy (PDE) due to antiquitin deficiency. MUDY HR, MILLS PB, SURTEES RAH, MILLS KA, BAXTER P? CARIGEN W, PEARLMAN E, **FEILLET F**, STRUYS E, JAKOBS C, ZUBERIZ, CLAYTON PT; SSIEM, Hambourg, Septembre 2007;
- 54) Methylene tetrahydrofolate reductase deficiency presenting with hemolytic uremic syndrome. KUSTER A, CHERY C, ALBERTO JM, AUDONNET S, HOSSE T, ROUSSEY G, ALLAIN6LAUNAY E, TEA I, DARMAUN D, ROZE JC, **FEILLET F**, GUEANT JL. SSIEM, Lisbonne, Septembre 2008.
- 55) Venous thrombosis secondary to congenital intrinsic factor deficient secretion in a vegetarian young male. BESSEAU C, CHERY C, DEVIGNES J, NAMOUR F, **FEILLET F**, GUEANT JL. SSIEM, Lisbonne, Septembre 2008.
- 56) Acute decompensation of isovaleric acidemia induced by grave's disease. KIMMOUN A, ABOUD G, STRACZECK J, MERTEN M, GUEANT JL, **FEILLET F**. SSIEM, Lisbonne, Septembre 2008.
- 57) Transcriptional analysis of HADHA and HADHB genes encoding the mitochondrial trifunctional protein. BRIVET M, TUBIANA S, BOURTON A, ACQUAVIVA C, DE LONLAY P, OGIER DE BAULNY H, GUFFON, **FEILLET F**, CANO A, FAIVRE L, BURGLEN L, LABARRE-VILA A, ZABOT MT, VIANEY-SABAN C, LEGRAND A; SSIEM, Lisbonne, Septembre 2008.
- 58) Managemet of Phenylketonuria (PKU) in Europe. A review from 8 countries. BLAU N, BELANGER-QUINTANA A, DEMIRKOL M, **FEILLET F**, GIOVANINNI M, MAC DONALD A, TREFZ F, VAN SPRONSEN FJ; SSIEM, Lisbonne, Septembre 2008.
- 59) Acute lymphoblastic leukemia in a child treated by Elaprase® for Hunter's disease. **FEILLET F**, SALMON A, KIMMOUN A, STRACZEK J, GUEANT JL. SSIEM, Lisbonne, Septembre 2008.
- 60) Juvenile form of Pomp Disease in a 9 years old girl revealed by slight elevation of CPK. C BONNEMAINS, N AGHIRI, R FROISSART, P LAFORET, **F FEILLET**. San Diego, Septembre 2010.
- 61) Successful cord blood transplant in a child with wolman's disease (WD). **F FEILLET**, A SALMON, L CLEMENT, T LEVADE, B DIGEON, N BEDNAREK, C BONNEMAINS, P BORDIGONI. San Diego, Septembre 2010.
- 62) First adult case of peroxisome biogenesis disorder due to PEX6 deficiency.. **F FEILLET**, M S EBBERINK, H R WATERHAM, S LOUIS, T LEVADE, C BONNEMAINS, P AUBOURG, R JA WANDERS. San Diego, Septembre 2010.

- 63) Sapropterin treatment in children aged less than 4 years. **F FEILLET**, F LABARTHE. SSIEM, Istanbul, Septembre 2010.
- 64) Prospective evaluation of the influence of gastric intrinsic factor (gif) gene variants with cobalamin deficit. JEANNESSON E, CHERY C, JOSSE T, CHARY-VALCKENAERE I, WAHL D, BRONOWICKI JP, VESPIGNANI H, BENETOS A, SCHMUTZ JL, DE KORWIN JD, WERYHA G, **FEILLET F**, GUÉANT JL. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S120
- 65) Luminal expression of cubilin is impaired in imerslund-grdsbeck syndrome with compound AMN mutations in intron 3 and exon 7. NAMOUR F, DOBROVOLJSKI G, CHERY C, AUDONNET S, JEANNESSON E, **FEILLET F**, SPERL W, GUEANT JL. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S120
- 66) The kuvan. Adult maternal paediatric european registry (kamper): patient characteristics. LAGLER MFB, TREFZ FK, MUNTAU AC, BÉLANGER-QUINTANA A, BURLINA A, **FEILLET F**, CHAMPIGNEULLE A, ALM J. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S108
- 67) The kuvan. Adult maternal paediatric european registry (kamper): baseline demographics TREFZ FK, BÉLANGER-QUINTANA A, MUNTAU AC, ALM J, LAGLER FB, BURLINA A, VINCENT C, **FEILLET F**. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S107
- 68) Munchausen by proxy in phenylketonuria. JEANNESSON E, LEROUX B FAVRE E, BONNEMAINS C, **FEILLET F**. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S102
- 69) Pregnancy in maple syrup urine disease (msud). Two case reports. GUERIN F, BARTH M. JEANNESSON E, THIEBEAUGEORGES O, FAVRE E, BONNEMAINS C, **FEILLET F**. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S80.
- 70) Effect of treatment by l-carnitine and coenzyme q10 on exercise test in a woman with myopathy related to respiratory chain deficiency POUSSSEL M, KAMINSKY P, JARDEL C, BONNEMAINS C, CHENUUEL B, **FEILLET F**. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S165
- 71) Successful enzyme replacement therapy in a crim negative child after 2 years Of treatment. MASUREL-PAULET A, BONNEMAINS C, PEREZ-MARTIN S, FISCHER C, MAUDINAS R, AVILA M, THAUVIN-ROBINET C, HUET F, FAIVRE L, **FEILLET F**. SSIEM, Geneva, 2011. J Inherit Metab Dis. 2011, August, Suppl 3. S227.
- 72) The Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER): Interim results on mutation frequencies of PKU patients. A MUNTAU, FK TREFZ, A BELANGUER-QUINTANA, J ALM, FB LAGLER, A BURNLINA, B DESTENAVES, **F FEILLET**. ICHG. Montreal, 11-15 octobre 2011.
- 73) Five years of enzyme replacement trtherapy in severe forms of mucopolysaccharidosis type II in France. B HERON, V VALAYANOPOULOS, A CANO, **FEILLET F**, D DOBBELAERE, V COUTINHO, J LEFRANCE, R FROISSART, C CAILLAUD, T BILLETTE DE VILLEMEUR, B CHABROL. VIIIème World Lysosomal Annual Symposium, San Diego. Fevrier 2012.
- 74) Management of adult patients with Phenylketonuria: Results from an Iinternational survey. TREFZ F, VAN SPRONSEN F, MACDONALD A, **FEILLET F**, MUNTAU A, BELANGER-QUINTANA A, BURLINA A, DEMIRKOL M, GIOVANNINI M, GASTEYGER C. SSIEM, Birmingham, septembre 2012.
- 75) Significance of neonatal bh4 loading for differential diagnosis of hyperphenylalaninemia. TREFZ F, **FEILLET F**, DEMIRKOL M, MUNTAU A, BELANGER-QUINTANA A, BLAU N, SSIEM, Birmingham, septembre 2012.
- 76) Follow-up and outcome of pku patients on sapropterin/ bh4 - preliminary results of a retrospective european multicenter study. KEIL S, KERN I, ANJEMA K, VAN SPRONSEN F, BOSCH A, LAMBRUSCHINI N, COUCE ML, BURLINA A, CERONE R, RIVA E, GIOVANNINI M, MELI C, **FEILLET F**, LOTZ-HAVLA AS, MUNTAU AC, BELANGER-QUINTANA A, BLAU N. SSIEM, Birmingham, septembre 2012.
- 77) Second interim analysis of the kuvan® adult maternal paediatric european registry (kamper): patient characteristics. BURLINA A, TREFZ FK, BÉLANGER-QUINTANA A, MUNTAU AC, LAGLER FB, **FEILLET F**, VINCENT C, ALM J. SSIEM, Birmingham, septembre 2012.
- 78) The safety of sapropterin: second interim analysis of the kuvan® adult maternal paediatric european registry (KAMPER). BÉLANGER-QUINTANA A, BURLINA A, ALM J, TREFZ FK, MUNTAU AC, **FEILLET F**, CHAMPIGNEULLE A, LAGLER FB. SSIEM, Birmingham, septembre 2012.
- 79) Wolman Disease: the importance of early diagnosis. A review of 7 cases with complete lysosomal acid lipase deficiency. P. BENLIAN, A. PAGNIER, K. MENTION, **FEILLET F**, C. SEVIN, S. MARY, M. VOICU, D. PLANTAZ, T. LEVADE, P. DE LONLAY, V. VALAYANNOPOULOS. European Genetic Conference, Paris 8-11 June 2013.
- 80) Wolman Disease: the importance of early diagnosis. A review of 6 cases with complete lysosomal acid lipase deficiency. P Benlian, A Pagnier, K Mention, **F FEILLET**, T Levade, D Plantaz, P de Lonlay, V Valayannopoulos. European Atherosclerosis Society, Lyon, Juin 2013.
- 81) First interim analysis of the French data from the Kuvan Adult Material Paediatric European Registry (KAMPER): patient characteristics and safety data. BARTH M, FOUILHOUX A, MENTION K, ARNOUX

- JB, LABARTHE F, CANO A, DE PARSCAU L, MAILLOT F, SOLBES MN, **FEILLET F**. SSIEM, Barcelone, septembre 2013.
- 82) Third interim analysis of the Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER): sapropterin/BH4 responsiveness. BURLINA AB, **FEILLET F**, TREFZ FK, BÉLANGER-QUINTANA A, LAGLER FB, STUCKER F, ALM J, MUNTAU AC. SSIEM, Barcelone, septembre 2013.
 - 83) Third interim analysis of the Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER): adult phenylketonuria characteristics at baseline and 1 year. ALM J, BURLINA AB, TREFZ FK, MUNTAU AC, LAGLER FB, **FEILLET F**, VINCENT C, BÉLANGER-QUINTANA A. SSIEM, Barcelone, septembre 2013.
 - 84) Third interim analysis of the Kuvan Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER): patient characteristics at baseline and 1 year. TREFZ FK, BELANGER-QUINTANA A, MUNTAU AC, LAGLER FB, **FEILLET F**, VINCENT C, ALM J, BURLINA AB. SSIEM, Barcelone, septembre 2013.
 - 85) Acute neurological deterioration associated with moderate hyperammonemia and high intracerebral glutamine in urea cycle defect patients. Insights in pathophysiology and role of neuroprotective strategies. ABI WARDE MT, BONNEMAINS C, KUSTER A, LABARTHE F, FALLET C, LESAGE F, OTTOLENGHI C, HABAROU F, **FEILLET F**, DE LONLAY P, VALAYANNOPOULOS V. SSIEM, Barcelone, septembre 2013.
 - 86) RYR1 mutations in adults with acute rhabdomyolysis episodes. F. BOMPAIRE, N. ROUX-BUISSON, N. MONNIER, **F. FEILLET**, N.B. ROMERO, P. LAFORÊT, A. BEHIN. World Muscle Society Congress, Berlin, 2014
 - 87) Cholesteryl ester storage disease: a predominant lipase genotype underlies disease manifestations and progression - a review of 12 french cases. P. BENLIAN, S. MARY, F. LACAILLE, **F. FEILLET**, E. NOEL, D. EYER, F. GOTTRAND, S. OUZOUNIAN, M. MUSIKAS, N. PERETTI, L. BOIDIN-CESCHINI, M. WILLEFERT, T. LEVADE, R. FROISSARD, V. VALAYANNOPOULOS. European Atherosclerosis Society, Madrid, Juin 2014.
 - 88) Results of a Global Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial Evaluating the Efficacy and Safety of Sebelipase Alfa as an Enzyme Replacement Therapy in Children and Adults with Lysosomal Acid Lipase Deficiency. Manisha Balwani, Barbara Burton, Ivon Baric, Martin Bialer, T. Andrew Burrow, Carmen Camarena Grande, Mahmut Coker, Alejandra Consuelo Sanchez, Patrick Deegan, Maja Di Rocco, Greg, Enns, Richard Erbe, Fatih Suheyl Ezgu, **Francois Feillet**, Can Ficiocioglu, Katryn N. Furuya, Norberto Bernardo Guelbert, John Kane, AASLD, 2014
 - 89) Mapping the functional landscape of frequent phenylalanine hydroxylase genotypes. A C MUNTAU, M K DANECKA, M WOIDY, J ZSCHOCKE, **F FEILLET**, SW GERSTING. Communication orale. SSIEM, Innsbruck, septembre 2014.
 - 90) Phenylalanine hydroxylase genotypes in Europe and the Middle East. M K DANECKA, M WOIDY, J ZSCHOCKE, F FEILLET, A C MUNTAU, S W GERSTING. Poster. SSIEM, Innsbruck, septembre 2014.
 - 91) A semi-mechanistically-based, non-linear mixed-effect modelling approach for tetrahydrobiopterin (BH4) responsiveness in neonates with hyperphenylalaninemia. F TREFZ, O LICHTENBERGER, N BLAU, A C MUNTAU, **F. FEILLET**, A BÉLANGER-QUINTANA, F VAN SPRONSEN, A MUNAFO. Poster. SSIEM, Innsbruck, septembre 2014.
 - 92) Fourth interim analysis of the Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER). **F FEILLET**, A BURLINA, F B LAGLER, A BÉLANGER-QUINTANA, J ALM, A C MUNTAU, F RUTSCH, D ROGOFF, F K TREFZ. Poster SSIEM, Innsbruck, septembre 2014.
 - 93) Efficacy and safety of sebelipase alfa in children and adults with lysosomal acid lipase deficiency: results of a phase 3 trial. Burton B, Balwani M, **FEILLET F**, Baric I, Burrow T A, Valayannopoulos V, Yang Y, Eckert S, Rojas-Caro S, Quinn A G. Communication orale. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
 - 94) The challenges of managing co-existent disorders with phenylketonuria: 32 cases. MacDonald A, Ahring K, Almeida M F, Belanger-Quintana A, Blau N, Burlina A B, Cleary M A, Coskun T, Dokoupil K, Evans S, **FEILLET F**, Gizewska M, Gokmen Ozel H, Lammardo A M, Lotz- Havla A S, Kamińska E, Maillot F, Muntau A C, Puchwein-Schwepcke A, Rocha J C, Robert M, Santra S, Skeath R, Strączek K, Trefz F K, Van Dam E, Van Rijn M, Van Spronsen F J, Vijay S. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
 - 95) Genotype-phenotype associations in French patients with phenylketonuria and importance of genotype for full assessment of tetrahydrobiopterin responsiveness. Jeannesson-Thivisol E, **FEILLET F**, Chéry C, Perrin P, Battaglia-Hsu S F, Herbeth B, Cano A, Barth M, Fouilhoux A, Mention K, Labarthe F, Arnoux J B, Maillot F, Lenaerts C, Dumesnil C, Wagner K, Terral D, Broué P, De Parscau L, Gay C, Kuster A, Bédu A, Besson G, Lamireau D, Odent S, Masurel A, Guéant J L, Namour F. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
 - 96) Fifth interim analysis of the Kuvan® adult maternal paediatric european registry (KAMPER): pregnancies. **FEILLET F**, Lagler F B, Rogoff D, Stucker F, Alm J, Muntau A C, Burlina A, Trefz F K. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
 - 97) Fifth interim analysis of the Kuvan® adult maternal pediatric european registry (KAMPER): insights into

- management/practice in patients with PKU. Lagler F B, Muntau A C, **FEILLET F**, Rogoff D, Moreau-Stucker F, Alm J, Burlina A, Trefz F K. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
- 98) Dietary treatment of 140 children with IVA – European .practices. Daly A, Assoun M, Belanger-Quintana A, Bernabei S M, Bollhalder S, **FEILLET F**, Van Driessche M, Van Rijn M, Van Teeffelen-Heithoff A26, Van Wegberg A14, Vasconcelos C, Vestergaard H, Vitoria I, Webster D, White F J, White L , Zweers H, MacDonald A. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
 - 99) European dietary practices in 179 propionic acidaemia patients. Daly A, Assoun M, Belanger-Quintana A, Bernabei S M, Bollhalder S, **FEILLET F**, Van Driessche M, Van Rijn M, Van Teeffelen-Heithoff A26, Van Wegberg A14, Vasconcelos C, Vestergaard H, Vitoria I, Webster D, White F J, White L , Zweers H, MacDonald A. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
 - 100) How do European dietary practices differ in B12 non responsive and B12 responsive methylmalonic acidaemia? Daly A, Assoun M, Belanger-Quintana A, Bernabei S M, Bollhalder S, FEILLET F, Van Driessche M, Van Rijn M, Van Teeffelen-Heithoff A26, Van Wegberg A14, Vasconcelos C, Vestergaard H, Vitoria I, Webster D, White F J, White L , Zweers H, MacDonald A. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015.
 - 101) Efficacy of early enzyme replacement therapy in severe Morquio A disease: a case report Do Cao J, Quintaux T, Mainard L, Froissart R, Journeau P, **FEILLET F**. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015
 - 102) Infantile onset Pompe disease : the French experience. Tardieu M, Chabrol B, **FEILLET F**, Valayannopoulos V, Cano A, Carneiro M, Masurel A, Rivier F, Barth M, Eyer D, Kuster A, Mention K, Peralta M, Pitelet G, Vanhulle C, Ogier de Baulny H, Labarthe F. Poster. SSIEM, Lyon, septembre 2015
 - 103) Neurological and psychiatric disorders in a French cohort of adults with phenylketonuria. Maillot F , Hassen-Khoja C , Charriere S , **Feillet F** , Astudillo L , Lavigne C , Arnoux J B , Odent S , Gay C , Schiff M , Thauvin-Robinet C , Mazodier K , Kuster A , Rigalleau V , Levesque H , De Parscau L , Besson G , Fouilhoux A , Gissot V , Caille A , Douillard C, Douillard C. Poster, SSIEM, Rome, septembre 2016.
 - 104) European guidelines on diagnosis and treatment of PKU. Van Spronsen F J , VanWegberg AMJ ,Ahring K, Belanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, **Feillet F**, Gizewska M, Huijbregts S C J, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, MuntauAC Trefz F, Van RijnM, Walter J H, MacDonald A. Poster, SSIEM, Rome, septembre 2016.
 - 105) Socio-demographic findings in French adults with phenylketonuria: the ECOPHEN study. Hodges P, Hassen-Khodja C, Charriere S, Douillard C, Bonafe L, **Feillet F**, Astudillo L, Lavigne C, Arnoux J B, Odent S, Gay C, Schiff M, Bonafe L, MazodierK, KusterA, Rigalleau V, Levesque H, De Parscau L, Besson G, Caille A, Maillot F. Poster, SSIEM, Rome, septembre 2016.
 - 106) Moving beyond phenylalanine levels to further optimize PKU management. Van Vliet D, Berry GT, Blau N, Federico A, **Feillet F**, Gizewska M, Hertecant J, Jung-Klawitter S, Moseley K D, Rutsch F, Trefz F K, Usurelu N, Van Spronsen F J. Poster, SSIEM, Rome, septembre 2016.
 - 107) Genotype and basal blood phenylalanine predict BH4 responsiveness in phenylalanine hydroxylase (PAH) deficient patients. Trefz F K, Blau N, Muntau A C, **Feillet F**, Belanger-Quintana A, Van Spronsen F J, Frauendienst-Egger G, Hoffmann G F. Poster, SSIEM, Rome, septembre 2016.
 - 108) The sixth interim analysis of the Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER): 9 pregnancies in PKU patients. **Feillet F**, Lagler F B, Alm J, Muntau A C, Burlina A B, Belanger Quintana A, Alvarez I, Champigneulle A, Trefz F K. Poster, SSIEM, Rome, septembre 2016.
 - 109) The sixth interim analysis of the Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry (KAMPER): interim results in PKU and BH4 deficiency patients. Muntau A C, Lagler F B, **Feillet F**, Alm J, Burlina A B, Belanger Quintana A, Alvarez I, Champigneulle A, TrefzFK, Van Spronsen F J². Poster, SSIEM, Rome, septembre 2016.
 - 110) Seventh Interim Analysis of the Kuvan® Adult Maternal Pediatric European Registry (KAMPER): Interim Results in BH4 Deficiency Patients Francjan J. Van Spronsen, Alberto Burlina, Jan Alm, Amaya Belanger-Quintana, **Francois Feillet**, Florian B. Lagler, Ania C. Muntau, Friedrich Trefz, Elaina Jurecki, Raivo Kittus, and Ignacio Alvarez. ICIEM, Rio, Septembre 2017
 - 111) Seventh Interim Analysis of the Kuvan® Adult Maternal Pediatric European Registry (KAMPER): Interim Results in Phenylketonuria Patients Francjan J. Van Spronsen, Ania C. Muntau, Florian B. Lagler, **Francois Feillet**, Jan Alm, Alberto Burlina, Amaya Belanger-Quintana, Ignacio Alvarez, Raivo Kittus, Joshua Lilienstein, Elaina Jurecki, and Friedrich Trefz. ICIEM, Rio, Septembre 2017
 - 112) An Interim Analysis of the Kuvan® Adult Maternal Pediatric European Registry (KAMPER) and Phenylketonuria Developmental Outcomes and Safety (PKUDOS) Registries: Pregnancies. **Francois Feillet**, Can Ficioglu, Florian B. Lagler, Nicola Longo, Jan Alm, Ania C. Muntau, Alberto Burlina, Amaya Belanger-Quintana, Friedrich K. Trefz, Raivo Kittus, Elaina Jurecki, Ignacio Alvarez, Joshua Lilienstein, and Barbara Burton. ICIEM, Rio, Septembre 2017
 - 113) Successful Pregnancy in a Woman With Alcaptonuria Treated by Nitisinone Natacha Sloboda, Claire Bansept, Arnaud Wiedemann, Chrystele Bonnemains, and **François Feillet**. ICEIM, Rio, Septembre 2017

- 114) Successful use of Diazoxide on Glucose Homeostasis in Three Patients With Glycogen Storage Disease Type Ia Nathan Giroux, **François Feillet**, Claire Bansept, Elise Jeannesson, Chloe Guinet-Charpentier, Emeline Renard, Arnaud Wiedemann, Floriane Sifaoui, Laurent Bonnemains, and ChrysteLe Bonnemains. ICEIM, Rio, Septembre 2017
- 115) Infantile Mitochondrial DNA Depletion Syndrome due to RRM2B mutation: A Natural History Study of Four New Cases Nandaki Keshavan, **François Feillet**, Natalie Hauser, Mark Sharrard, Carl Fratter, Conrad Smith, Giulia Barci, Zahra Assoulin, Agnes Rotig, and Shamima Rahman. ICIEM, Rio, Septembre 2017
- 116) Long-term benefit of sebelipase alfa over 100 weeks in children and adults with Lysosomal acid lipase deficiency (ARISE STUDY). Barbara Burton, **François Feillet**, Katryn Furuya, Mark Friedman, Sachin Marulkar, Manisha Balwani. 68th Annual Meeting of the American Association for the Study of Liver Diseases. Washington, octobre 2018.
- 117) Long-term benefit of sebelipase alfa over 100 weeks in children and adults with Lysosomal acid lipase deficiency (ARISE STUDY). Barbara Burton, **François Feillet**, Katryn Furuya, Mark Friedman, Sachin Marulkar, Manisha Balwani. Digestive diseases, New advances. Philadelphie, mars 2018.
- 118) International best practice recommendations for the evaluation of responsiveness to sapropterin dihydrochloride in patients with phenylketonuria. Kaustuv Bhattacharya, Darius J Adams, Amaya Bélanger-Quintana, Tatiana V. Bushueva, Roberto Cerone, Nancy Yin-Hsiu Chien, Ana Chiesa, Turgay Coşkun, Javier de las Heras Montero, **François Feillet**, Rachel Katz, Florian Lagler, Ania C Muntau, Flavia Piazzon, Fran Rohr, Francjan J van Spronsen, Paula Vargas, Gisela Wilcox. SSIEM Athènes, septembre 2018
- 119) An Interim Analysis of the KAMPER and PKUDOS Registries: efficacy and safety of Sapropterin before and during Pregnancy. **Feillet F**, Ficicioglu C, Lagler FB, Longo N, Alm J, Muntau AC, Burlina A, Belanger-Quintana A, Trefz FK, Kittus R, Jurecki E, Alvarez I, Lilienstein J, Burton B, on behalf of the KAMPER and PKUDOS investigators. SSIEM Athènes, septembre 2018
- 120) A meta-analysis of growth outcomes in phenylketonuria patients treated with phenylalanine-restricted diet + sapropterin. Muntau A, **Feillet F**, Burton B, McDonald A, Rohr F, Alvarez I, Lilienstein J, Lane P, Jurecki E, Longo N. SSIEM Athènes, septembre 2018
- 121) Long-term benefit of sebelipase alfa over 100 weeks in children and adults with Lysosomal acid lipase deficiency (ARISE STUDY). Katryn Furuya, **François Feillet**, Barbara Burton, Mark Friedman, Sachin Marulkar, Manisha Balwani. EIGHC. 22-24 novembre 2018.
- 122) Deciphering exome sequencing data: bringing mitochondrial DNA variants to light. P. Garret, C. Bris, V. Procaccio, P. Amati Bonneau, P. Vabres, N. Houcinat, E. Tisserant, **F. Feillet**, A.L. Bruel, V. Quéré, C. Philippe, A. Sorlin, F. Tran Mau-Them, A. Vitobello, J.M. Costa, A. Boughalem, D. Trost, L. Faivre, C. Thauvin-Robinet, Y. Duffourd. EHSg. Gothenburg. Juin 2019.
- 123) Genotype-phenotype correlation and natural history in NBAS deficiency. Authors: Christian Stauffer, Bianca Peters, Seham Alameer, Ivo Barić, Derya Bulut, Pierre Broué, Joseph A. Church, Ellen Crushell, Buket Dalgıç, Anibh Das, Anke Dick, Carlo Dionisi-Vici, Felix Distelmaier, Neslihan Ekşi Bozbulut, **François Feillet**, Emmanuel Gonzales, Nedim Hadzic, Fabian Hauck, Robert Hegarty, Maja Hempel, Christoph Klein, Alice Kuster, Martin Laaß, Elke Lainka, Catherine Larson-Nath, Eberhard Lurz, Patrick McKiernan, Karine Mention, Neslihan Onenli Mungan, Irene Valenzuela Palafoll, René Santer, Jerry Vockley, Matias Wagner, Saskia B. Wortmann, Robert Kopajtich, Holger Prokisch, Sven F. Garbade, Stefan Kölker, Georg F. Hoffmann, Dominic Lenz. SSIEM Rotterdam, septembre 2019
- 124) Bone mineral density is normal in most adult PKU patients. Lubout C M A, Arrieta Blanco F, Bartosiewicz K, **Feillet F**, Gizewska M, Hollak C, Van der Lee J H, Maillot F, Stepien K M, Wagenmakers M A E, Welsink-Karssies M M, Van Spronsen F J, Bosch A M. SSIEM Rotterdam, septembre 2019
- 125) A Meta-Analysis of Growth Outcomes in Phenylketonuria Patients Treated with Phenylalanine restricted Diet + Sapropterin. Muntau AC, **Feillet F**, Burton B, MacDonald A, Wessel A, Alvarez I, Lilienstein J, Lane P, Jurecki E, Longo N. SSIEM Rotterdam, septembre 2019
- 126) An Interim Analysis of the KAMPER and PKUDOS Registries: Efficacy and Safety of Sapropterin Before and During Pregnancy. **Feillet F**, Ficicioglu C, Lagler FB, Longo N, Alm J, Muntau AC, Burlina A, Belanger-Quintana A, Trefz FK, Jurecki E, Alvarez I, Lilienstein J, Burton B on behalf of the KAMPER and PKUDOS investigators. SSIEM Rotterdam, septembre 2019
- 127) Benefits of sebelipase alfa in children and adults with Lysosomal acid lipase deficiency are sustained for up to 5 years (ARISE study). Barbara Burton, **François Feillet**, Katryn Furuya, Sachin Marulkar, Manisha Balwani AASLD: Boston, novembre 2019.
- 128) Transition in health care from childhood to adulthood for lysosomal diseases patients in France. Current state and priorities: The TENALYS study. Nadia Belmatoug, Catherine Marcel, Armelle Arnoux, Anaïs Brassier, Samia Pichard, **FRANÇOIS FEILLET**, François Labarthe, Brigitte Chabrol, Marc Berger,

Bénédicte Héron, Delphine Genevaz. World Lysosomal congress, Orlando, février 2020.

PRESENTATION A DES CONGRES NATIONAUX AVEC RESUMES

(* Revues à comité de lecture)

- 1) Carence en biotine chez un nourrisson en Nutrition parentérale totale (N.P.T.)- Intérêt diagnostique de l'étude des acides aminés organiques (A.O.) par chromatographie en phase gazeuse (C.P.G.). M.VIDAILHET, A.MORALI, E.LEFEBVRE, **F.FEILLET**, P.CHASTAGNER. Société Française de Pédiatrie, Rouen 1986.
- 2) Pratique actuelle de la prophylaxie du rachitisme en France - Enquête auprès de 600 médecins. **F.FEILLET**, M.VIDAILHET, B.LEHEUP, A.MORALI. Société Française de Pédiatrie, Rouen 1986
- 3) Autorégulation du débit sanguin cérébral au décours des convulsions chez le porcelet nouveau-né. Influence du phénobarbital. J.M.HASCOET, P.MONIN, **F.FEILLET**, P.VERT. Société Française de Recherche en Pédiatrie, Toulouse 1988. Arch. Fr. Pédiatr. 1988 ; 45 : 70. (Prix Mérieux).
- 4) Effet de l'innervation sympathique sur l'autorégulation du débit sanguin cérébral chez le porcelet nouveau-né. P.MONIN, **F.FEILLET**, P.VERT. Société Française de Recherche en Pédiatrie, Nancy 1990. Arch Fr Pediatr 1990; 47: 304-305.
- 5) Acidurie éthylmalonique et adipique dans la malnutrition marastique. **F. FEILLET**, J. TANG, E. LEFEBVRE, M. VIDAILHET. Colloque international de biologie prospective, Pont à Mousson, 1992.
- 6) Encéphalopathie néonatale aigue sévère avec macrocéphalie M. VIDAILHET, E.LEFEBVRE, **F. FEILLET**. Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme. Lyon 2-3 Avril 1993 : 29
- 7) Acidurie éthylmalonique et adipique dans la malnutrition marastique. **F. FEILLET**, J. TANG, E. LEFEBVRE, M. VIDAILHET. Nutr. Clin. Metab, 1993.
- 8) Statut immunitaire muqueux chez le nourrisson décédé de MSN. THIONOIS S, BENE MC, **FEILLET F**, VIDAILHEY M, FAURE G, MONIN P. X^{ème} réunion du GELFMSN – Amiens – 10-11 décembre 1993. Alcalose métabolique grave chez un nourrisson due à une diarrhée chlorée congénitale. P.MAURER, **F.FEILLET**, JP.MALLIE, M.VIDAILHET, P.MONIN. Société Française de Pédiatrie, Nice, Avril 1994. Arch Fr Pediatr 1994 ; 14 : 433 (Prix du Poster de la Société Française de Pédiatrie).
- 9) Fibrose pulmonaire létale avec anticorps anticytoplasme de polynucléaires positifs dans la première année de vie. **F.FEILLET**, P.MAURER, J.DERELLE, P.MONIN. Société Française de Pédiatrie, Nice, Avril 1994. Arch Fr Pediatr 1994; 14 : 437.
- 10) Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant. A propos de 22 observations. **FEILLET F**, SCHLIENGER N, DERELLE J, MONIN P. Société Française de Pédiatrie de l'Est et du Nord. Septembre 1996.
- 11) Effet de la pression positive de fin d'expiration (PEEP) sur l'impédance thoraco-pulmonaire chez le nourrisson atteint de bronchiolite en ventilation artificielle. R.GAUTHIER, C.BEYEART, **F.FEILLET**, F.MARCHAL, P.MONIN, R.PESLIN. Réunion de la Société Française de Physiologie. Lille, Septembre 1996. Arch. Physiol. Biochem. 1996 ; 104 : D64.
- 12) SDRA de l'enfant, place de la corticothérapie, à propos de 22 cas. **F. FEILLET**, N.SCHLIENGER, P.MONIN. Journées des pédiatres du nord et de l'Est, Lille, Septembre 1996.
- 13) Syndrome d'insensibilité congénitale au CO₂ - A propos de 2 observations. CUZZI J BEYAERT C, **F FEILLET**, DERELLE J, P MONIN, Journées de pédiatrie du Nord et de l'est, Dijon 1997.
- 14) Complications pulmonaires après incendie chez l'enfant. DERELLE J, **FEILLET F**, BOUSSARD N, BORSADORION A, MONIN P. Société Française de Pédiatrie de l'Est et du Nord. Septembre 1997.
- 15) Diarrhée fébrile sanglante dans les suites d'un syndrome uremo-hémolytique grave : colite pseudo-membraneuse à *Clostridium Difficile* - A propos d'un cas. M.J.KRIER, J.L.ANDRE, **F.FEILLET**, F.MORY, A.LOZNIENSKI. Société de Néphrologie Pédiatrique, Brest : 11-13 Décembre 1997.
- 16) Evolution du syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant à propos de 27 observations, place de la corticothérapie. **F.FEILLET**, N.SCHLIENGER, J.DERELLE, P.MONIN. Société Française de Pédiatrie, Amiens, Avril 1998. Arch.Pédiatr., 1998 ; 5 : 218s.
- 17) Intérêt des échanges plasmatiques dans la prise en charge des syndromes urémiques et hémolytiques graves en pédiatrie. E.RAFFO, A.BORSA, MJ.KRIER, **F.FEILLET**, JL.ANDRE, P.MONIN. Société Française de Pédiatrie, Amiens, Avril 1998. Arch.Pédiatr., 1998 ; 5 : 218s.
- 18) Augmentation de la dépense énergétique de repos (DER) chez les patients porteurs d'une glycogénose de type IA. **F.FEILLET**, O.BODAMER, JV.LEONARD, M.VIDAILHET. Société Française de Pédiatrie, Amiens, Avril 1998. Arch.Pédiatr., 1998 ; 5 : 239s.
- 19) Intérêt des échanges plasmatiques dans la prise en charge des syndromes urémiques et hémolytiques graves en pédiatrie. **F.FEILLET**, MJ.KRIER, E.RAFFO, A.BORSA, JL.ANDRE, P.MONIN. Société de Réanimation de Langue Française, Paris, Janvier 1998. Réan.Urg., 1998 ; 7 (suppl 1) : 101s
- 20) Baisse de la dépense énergétique de repos (DER) chez les patients présentant des anomalies du métabolisme du propionate. **F.FEILLET**, O.BODAMER, JV.LEONARD, M.VIDAILHET. Société Française de Pédiatrie, Amiens, Avril 1998. Arch.Pédiatr., 1998 ; 5 : 239s.
- 21) Syndrome d'insensibilité congénitale au CO₂ : à propos de deux observations. CUZZI J, BEYEART C, **FEILLET F**, DERELLE J, MONIN P. Réunion des Pédiatres de l'Est et du Nord. Dijon 1998.

- 22) Acides aminés neurotransmetteurs dans le liquide céphalo-rachidien. Méthodologies et valeurs de référence. H SCHROEDER, ESCANYE MC, **FEILLET F**, DUCROCQ X, GELOT MA. SFEIM, 1998, Le Kremlin Bicêtre.
- 23) Effets des extraits pancréatiques protégés (EPG) sur l'absorption de farine de maïs crue. (FMC) chez les patients porteurs de glycogénose de type IA (GSD IA). **F.FEILLET**, O.BODAMER, P.LEE, S.STOKES, J.LEONARD. Société Française de Pédiatrie, Tours, 1999. Archives de Pédiatrie, 1999, 65 : 560s.
- 24) Myocardite grave à parvovirus B19 d'évolution favorable. A.BORSA-DORION, G.BOSSER, E.RAFFO, S.THIONOIS, H.LUCRON, F.MARCON. **F.FEILLET**, P.MONIN. Société Française de Pédiatrie, Tours, 1999. Archives de Pédiatrie, 1999, 65 : 562s
- 25) Intérêt de l'octréotide dans la prise en charge des hypoglycémies par hyperinsulinisme du nouveau-né. N.EZZAHIR, J.CUZZI, A.MORALI, **F.FEILLET**, P.MONIN, M.VIDAILHET. Société Française de Pédiatrie, Tours, 1999. Archives de Pédiatrie, 1999, 65 : 568s.
- 26) Les myélites aiguës de l'enfant : à propos de 2 observations. A.BORSA-DORION, E.RAFFO, M.KITZINGER, **F.FEILLET**, P.MONIN. Société de Pédiatrie du moyen orient et de la Méditerranée, Nice, 1998.
- 27) Etude du statut des coenzymes flaviniques dans la malnutrition protéino-énergétique. C.D. CAPO-CHICHI, **F.FEILLET**, J.L. GUEANT, K. AMOUZOU, E. LEFEBVRE, M. VIDAILHET. Société Française de Pédiatrie, Tours, 1999. Archives de Pédiatrie, 1999, 65 : 524s.
- 28) Intérêt de la ventilation non-invasive dans le traitement du syndrome d'hypoventilation alvéolaire d'origine centrale chez le nourrisson. C SCHWEITZER, V DANET, E POLU, **F FEILLET**, F MARCHAL, P MONIN. Société Française de Pédiatrie, Paris, 2001. Archives de Pédiatrie, 2001, 8-suppl 2 : 545s.
- 29) Maladies bulleuses pulmonaires : à propos de trois observations. J-MJELLIMAN, J DERELLE, **F FEILLET**, M-A GALLOY, G DE-MISCAULT, P MONIN. Société Française de Pédiatrie, Paris, 2001 Archives de Pédiatrie, 2001, 8-suppl 2 : 565s.
- 30) Méningite à méningocoque : quelle antibiothérapie de première intention ? A SALMON, E RAFFO, **F FEILLET**, F MORY, P MONIN. Société Française de Pédiatrie, Paris, 2001. Archives de Pédiatrie, 2001, 8-suppl 2 : 567s.
- 31) Infection à méningocoque W135 chez l'enfant: a propos de deux cas familiaux avec localisations différentes. C BARONDIOT, V FERRER, A BORSA, **F FEILLET**, P MONIN. Société Française de Pédiatrie, Montpellier, 2002. Archives de Pédiatrie, 2002.
- 32) Role du pédiatre dans la prise en charge de l'anorexie mentale. **F FEILLET**. Journées Nationales de la Société Française de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent et Disciplines associées. Toulouse : 16 -17 mai 2003.
- 33) Hépatomégalie et cytolyse hépatique révélant une maladie de Niemann-Pick de type A : à propos de 2 cas. V DONNAIS, SALMON A, WALESCH J, MT VANIER, **F FEILLET**, M VIDAILHET, A MORALI. Société Française de Pédiatrie : Nancy 2003. Archives de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1 : 280s.
- 34) Le syndrome de l'enfant secoué. A BORSA, S AUBERT, S CAVARÉ-VIGNERON **F FEILLET**, P MONIN. Société Française de Pédiatrie : Nancy 2003. Archives de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1 : 290s.
- 35) Syndrome des moules bronchiques : à propos de 4 cas pédiatriques. O DAVID, J DERELLE, A BORSA, H LUCRON, **F FEILLET**, P MONIN. Société Française de Pédiatrie : Nancy 2003. Archives de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1 : 300s.
- 36) Caractéristiques des patients transférés par un SMUR pédiatrique. S LE TACON, B DUSANG, M MARIA, M CHIPAUX, **F FEILLET**, P MONIN. Société Française de Pédiatrie : Nancy 2003. Archives de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1 : 302s.
- 37) Prévention de la mort subite du nourrisson (MSN) : c'est encore insuffisant. A BORSA, S CAVARE, **F FEILLET**, P MONIN. Société Française de Pédiatrie: Nancy 2003. Arch de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1: 308s.
- 38) Difficultés diagnostiques du syndrome hémolytique et urémique (SHU). A MANDELICWAJG, MJ KRIER, A BORSA-DORION, **F FEILLET**, JL ANDRE, P MONIN. Société Française de Pédiatrie : Nancy 2003. Archives de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1 : 309s.
- 39) Caractéristiques des patients transférés par un SMUR pédiatrique. S LE TACON, B DUSANG, M MARIA, M CHIPAUX, **F FEILLET**, P MONIN. Société Française de Pédiatrie : Nancy 2003. Archives de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1 : 98s
- 40) Du danger de la médecine par téléphone. A BORSA-DORION, **F FEILLET**, S LE TACON, B DUSANG, P MONIN. Société Française de Pédiatrie : Nancy 2003. Archives de Pédiatrie, 2003, 10-suppl 1 : 310s
- 41) Anomalies de l'IRM cérébrale chez les patients présentant une dystrophie musculaire due aux mutations du gene de la « Fukutin related protein » (PKRP). MARTI I, CARLIER R, QUIJONO-ROY, MAYER M, VIOLET L, BERARD C, LEHEUP B, **FEILLET F**, GUICHENEY P, ESTOURNET-MATHIAUD B, PINARD JM. XIV^o Congrès Français de Neuropédiatrie Paris, Janvier 2004.
- 42) Mort subite du nourrisson : intérêt des investigations. A BORSA-DORION, V DONNAIS, S LAVRIC, S CAVARE-VIGNERON, **F FEILLET**, P MONIN. SFP, Lille 5-8 Juin 2004 Arch Pediatr 2004 ; 11 : 762
- 43) Etude de la dépense énergétique de repos dans l'hypotrophie du nourrisson. V DONNAIS, **F FEILLET**, M VIDAILHET. SFP, Lille 5-8 Juin 2004 Arch Pediatr 2004 ; 11 : 730

- 44) **FEILLET F.** [Inborn errors of metabolism and long-term skeletal outcome]. SFP 2007. Arch Pediatr 2007;14(6):552-4.
- 45) **FEILLET F.** [BH4 in the management of phenylketonuria]. SFP 2008. Arch Pediatr 2008;15(5):606-7.
- 46) Conduite à tenir devant une hyperammoniémie C. BONNEMAINS, **FEILLET F.** SFP 2009. Arch Pediatr. 2009 Jun;16(6):634-6.
- 47) Encéphalopathie hyperammonémique compliquant un traitement par L-Asparaginase. H Sudour, A Contet, F Feillet, C Schmitt. Congrès de la SFCE. 2009
- 48) Les acidoses métaboliques d'origine... métabolique. SFP 2010. **F FEILLET** Arch Pediatr. 2010 Jun;17(6):676-7.
- 49) Alexander Disease (AXD) : GFAP mutations and natural history. C Mignot, O Boesphflug-Tanguy, L Burgen, Y Chaix, **F FEILLET** et al. ECHG. Gothenburg. Juin 2010.
- 50) Mise au point sur la prise en charge de la phénylcétonurie. **F FEILLET** SFP, Marseille. 2011
- 51) Diagnostic moléculaire de la tyrosinémie héréditaire de type I en France : Spectre et fréquence des mutations identifiées sur le gène FAH. A Spraul, D Habes, D Lamireau, K Mention, V Valayanopoulos, M Barth, **F FEILLET**, M Schiff, E Gonzales. Assise de génétique. Marseille, octobre 2011.
- 52) Evolution satisfaisante et réponse immunologique atypique d'un enfant de 3 ans atteinte d'une maladie de Pompe ayant un statut CRIM négatif. A Masurel-Paulet, C Bonnemains, S Perez-Marin, C Fischer, R Maudinas, M Avila, C Thauvin-Robinet, F Huet, L Faivre, **F FEILLET**. Assise de génétique, Marseille, octobre 2011.
- 53) Hyperéchogénéicité colique distale isolée au troisième trimestre révélatrice d'un CDG syndrome . L Lambert, **F FEILLET**, H Ferry, E Raffo, P Bassnagel, MC Camoin-Schweitzer, J Straczek, T Dupré et B Leheup. Assise de génétique, Marseille, octobre 2011.
- 54) Les vomissements cycliques, le point de vue du métabolicien. **F FEILLET** SFP Bordeaux, 2012.
- 55) Diagnostic moléculaire de la tyrosinémie héréditaire de type 1 en France: Spectre et fréquence des mutations identifiées sur le gène FAH. A Spraul, D Habes, D Lamireau, K Mention, V Valayannopoulos, M Barth, **F FEILLET**, M Schiff, E Gonzales. 6^{ème} Assises de Génétique. Marseille, février 2012
- 56) Acidurie L2-hydroxyglutarique, une pathologie métabolique rare à ne pas méconnaître.S. Wagner, C. Vianey-saban, **F.FEILLET**. Société Française de neurologie Pédiatrique, Nancy, janvier 2013
- 57) Mutation du gène de la 25-hydroxylase (CYP2R1) : une cause rare de rachitisme vitamino-résistant. A propos de 7 cas dans 2 familles. A Wiedemann, A Molin, L Mainard, B Doucet, G Abeguile, N Coudray, ML Kottler, **F FEILLET**. SFP, Lyon, 2014

Communications à la société de médecine de Nancy

- 1) Pseudo-acidurie glurarique de type II en cas de malnutrition, Déficit en riboflavine ? **F.FEILLET**, E.LEFBVRE, M.VIDAILHET. Séance du 6/12/93.
- 2) Ostéocalcine sérique avant et après rénutrition chez l'adolescente anorexique mentale. **F.FEILLET**, J.JAHOUARI, B. KABUTH, F.SCHIELE, J.HENNY, M.VIDAILHET. Séance du 6/4/94
- 3) Carence en vitamine D : situation actuelle en France. M VIDAILHET, **F FEILLET**, R CLAUDON, A FATIMAZAHRA, B CANTUS, D LETSCHER, M HUOT-MARCHAND, M BEAUGNON, MF MANGENOT, M TORRENS, J BOCCARIELLI, F BIES, N REMOND, F TARTE. Séance du 6/4/94.
- 4) Décès brutal par oedème cérébral chez un enfant de deux ans et demi. Responsabilité d'un traitement par cefpodoxime et ibuprofène ? **F.FEILLET**, P.TRECHOT, B.HANESSE, F.PLENAT, M.VIDAILHET, P.MONIN. Séance du 6/12/95.
- 5) Infection à mycoplasma pneumoniae et syndrome de Kinsbourne (ataxie, opsoclonies et myoclonies). BORSA-DORION A, **FEILLET F**, MONIN P, TRIDON P. Séance du 28/6/95.
- 6) Etude du métabolisme du cholestérol (CHOL) dans l'anorexie mentale (AM). Effet de la rénutrition. **F.FEILLET**, C.FEILLET, HJ. PARA, M.VIDAILHET. Séance du 17/4/96.
- 7) Acidémie méthylmalonique par déficit en adénosyl cobalamine. **F FEILLET**, D LAMBERT, E LEFEBVRE, M VIDAILHET. Séance du 22/4/98

INVITATIONS EN TANT QUE CONFERENCIER ET MODERATEUR

Conférencier

- 1) Pathologie infectieuse respiratoire du nourrisson et MSIN- physiopathogénie- signes de gravités. **F.FEILLET**, P.MONIN. G.E.L.F.M.S.N Besançon 9-10 Décembre 1994.
- 2) Besoins en calcium et en vitamine D. **F.FEILLET**. Forum NESTLE , Pont-à-Mousson 26 Novembre 1994.
- 3) Diagnostic différentiel des cétooses. **F FEILLET**. SFEIM Paris, 1997
- 4) Présentation du Phénylbutyrate. **F.FEILLET**. Journée sur l'expérience française du phénylbutyrate, Paris, Octobre 1999.
- 5) Current therapy in urea cycle disorders. **F.FEILLET**. European Congress of Pediatric Neurology. Nice, Novembre 1999
- 6) Ventilation non invasive en pédiatrie. **F.FEILLET**. Journée de formation de l'ARAILLOR, Nancy, Novembre 1999
- 7) Acido-cétooses métaboliques non diabétiques. **F.FEILLET**. Urgences métaboliques du nouveau-né et de l'enfant, Séminaire "Pierre Royer" de l'hôpital Necker. Paris, Février 2000.
- 8) La grossesse chez la femme phénylcétonurique - Résultats d'une enquête nationale. **F.FEILLET**. SFP Reims, 2000.
- 9) La grossesse chez la femme phénylcétonurique – Deuxième enjeu d'un dépistage néonatal. **F.FEILLET**. Club de Génétique de l'Est., Janvier 2001.
- 10) Utilisation de la maïzena dans la glycogénose de type Ia, études métaboliques in vivo. **F. FEILLET**. SFEIM, Lille Juin 2001.
- 11) Rôle du pédiatre dans la prise en charge de l'anorexie mentale. **F. FEILLET**. Journées Parisiennes de Pédiatrie, Octobre 2001.
- 12) Les déshydratations. **F. FEILLET**. Congrès des pédiatres libéraux marocains. Casablanca, Octobre 2001.
- 13) L'acidocétose diabétique. **F. FEILLET**. Congrès des pédiatres libéraux marocains. Casablanca, Octobre 2001.
- 14) Les méningites virales. **F. FEILLET**. Congrès des pédiatres libéraux marocains. Casablanca, Octobre 2001.
- 15) Les glycogénoses de type I, Clinique, explorations biologiques, traitement. **F. FEILLET**. VI^{ème} école des maladies métaboliques de Tunisie. Sfax, Novembre 2001.
- 16) Les urgences métaboliques néonatales. **F FEILLET**. Journées de l'hôpital d'enfants, Nancy, Janvier 2002.
- 17) Les maladies traitables par un régime hypoprotidique. **F FEILLET**. Les maladies héréditaires du métabolisme accessibles à un traitement diététique. Séminaires "Pierre Royer" de l'hôpital Necker. Paris, Janvier 2002.
- 18) Physiopathologie des hyperamoniémies métaboliques. **F FEILLET**. Réunion multidisciplinaire (urgentistes, réanimateurs adultes, psychiatres). Nancy, Mars 2002.
- 19) Le pédiatre hospitalier et l'anorexie mentale. **F FEILLET**. Les passerelles médicales du grand-est. Vittel, Juin 2002.
- 20) Les vitamines dans la malnutrition protéino-énergétique. **F FEILLET**. Société Francophone des Vitamines et des Biofacteurs. Rabat (Maroc), Octobre 2002.
- 21) Les urgences métaboliques à expression viscérale. **F FEILLET**. Société Française de Pédiatrie, Table ronde sur les urgences métaboliques. Nancy, Mai 2003.
- 22) Traitement des maladies héréditaires du métabolisme en réanimation pédiatrique, hors épuration extrarénale. **F FEILLET**, H OGIER DE BAULNY. SRLF Janvier 2004
- 23) Urgences métaboliques en maternité. **F FEILLET**. Réunion du réseau périnatalité de Bourgogne. 19 mai 2004.
- 24) Grossesses et femmes phénylcétonuriques. **F FEILLET**. SFEIM Reims 17-19 Juin 2004
- 25) L'hypercholestérolémie de l'enfant : **F FEILLET**. Association des pédiatres des Vosges. 17 mars 2005
- 26) Urgences métaboliques en maternité. **F FEILLET**. Réunion du réseau périnatalité de Bourgogne. 19 mai 2004.
- 27) Grossesses et femmes phénylcétonuriques. **F FEILLET**. SFEIM Reims 17-19 Juin 2004
- 28) L'hypercholestérolémie de l'enfant : **F FEILLET**. Association des pédiatres des Vosges. 17 mars 2005
- 29) Généralités sur les maladies métaboliques. **F FEILLET** Congrès des pédiatres du Maroc. Fès, 10 mars 2007.
- 30) Actualités dans la prise en charge des mucopolysaccharidoses. Club de Génétique de l'Est. Strasbourg, Mars 2007.
- 31) Les maladies lysosomales. Réunion des Pédiatres libéraux d'Alsace. **F FEILLET**. Obernai, Mai 2007.
- 32) Phénylcétonurie et tétrahydrobioptérine. **F FEILLET** Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme. Nancy, Juin 2007.
- 33) Le BH4 et la phénylcétonurie. **F FEILLET** Réunion de l'association des Feux Follets, Bordeaux, 2007.
- 34) Devenir osseux des maladies métaboliques. **F FEILLET** Société Française de Pédiatrie, Rouen, 13 juin 2007.
- 35) Dysmorphies et maladies métaboliques. **F FEILLET** IX^{ème} école des maladies métaboliques de Tunisie. Tunis, Novembre 2007.

- 36) Conduite à tenir devant des CPK élevés. **F FEILLET** Réunion du centre de référence des maladies métaboliques de Nancy. Nancy, janvier 2008.
- 37) La maladie de Pompe. Réunion du centre de référence des maladies métaboliques. **F FEILLET** Besançon, Mars 2008.
- 38) Actualités et phénylcétonurie. Réunion du centre de référence des maladies métaboliques. **F FEILLET** Besançon, Mars 2008.
- 39) Les acides aminés neutres dans la prise en charge de la phénylcétonurie. **F FEILLET** Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme. Tours, Juin 2008.
- 40) Le BH4 dans la prise en charge de la phénylcétonurie. **F FEILLET** Société Française de Pédiatrie, Nantes, Juin 2008.
- 41) Les maladies métaboliques en neurologie adulte. **F FEILLET** Congrès des neurologues libéraux francophones. La petite Pierre, juin 2008.
- 42) La maladie de Pompe et les mucopolysaccharidoses. **F FEILLET**. Réunion des médecins rééducateurs de Meurthe et Moselle. Flavigny, Novembre 2008.
- 43) Actualités sur le dépistage néonatal en France. **F FEILLET**. Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme. Paris, Juin 2008.
- 44) Management of phenylketonuria. Milanopediatria. **F FEILLET**. Milan, Novembre 2008.
- 45) Nutrition and phenylketonuria. First European PKU Meeting, Serono Foundation. **F FEILLET**. Barcelone, Janvier 2009.
- 46) Le test en BH4 dans la prise en charge de la phénylcétonurie. **F FEILLET**. Journée scientifique de l'AFDPHE, Paris, 5 mars 2009.
- 47) La mucopolysaccharidose de type I. Réunion du centre de référence des maladies métaboliques. **F FEILLET**. Besançon, Mars 2009.
- 48) Les maladies métaboliques aux urgences. Réunion du centre de référence des maladies métaboliques. Besançon, **F FEILLET**. Mars 2009.
- 49) Conduite à tenir en urgence devant une maladie métabolique. **F FEILLET** Réunion des pédiatres libéraux de Meurthe et Moselle. Nancy, 16 avril 2009.
- 50) Utilisation du BH4 dans la prise en charge de la phénylcétonurie. **F FEILLET** Journée scientifique de l'AFDPHE. Paris, 5 mars 2009.
- 51) Conduite à tenir devant une hyperammoniémie. **F FEILLET** Société Française de Pédiatrie. Toulouse, Juin 2009.
- 52) Conduite à tenir devant une hypercholestérolémie de l'enfant. **F FEILLET** Moslheim. Réunion des endocrinologues libéraux d'alsace. 26 Septembre 2009.
- 53) Classification des différents types de phénylcétonurie. **F FEILLET** Réunion de l'association des Feux Follets, Nouans le Fuzelier, 2009.
- 54) Point actuel sur la recherche dans le domaine de la phénylcétonurie. **F FEILLET** Réunion de l'association des Feux Follets, Nouans le Fuzelier, 2009.
- 55) Les mutations françaises de la phénylcétonurie. **F FEILLET** Symposium Merck Serono, PCU. Lyon, Décembre 2009.
- 56) Le PNDS PCU. **F FEILLET** Symposium Merck Serono PCU. Lyon, Décembre 2009.
- 57) PKU in adult life. **F FEILLET** Workshop 4. Second European PKU meeting. Munich, Janvier 2009.
- 58) L'hyperammoniémie chez un adulte révélée par un trouble du rythme cardiaque. **F FEILLET** Réunion du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Nancy. Nancy, janvier 2010
- 59) The Kamper Registry. **F FEILLET** Second European PKU Meeting. Munich, Janvier 2010
- 60) L'anorexie mentale : Congrès de l'ACPA. Reims. 9 mars 2010.
- 61) L'hypercholestérolémie de l'enfant. **F FEILLET** Réunion des Pédiatres libéraux de Lorraine. Pont-à-Mousson. 13 mars 2010.
- 62) Les macrocéphalies de l'enfant. **F FEILLET** Réunion des pédiatres libéraux d'Alsace. 22 avril 2010.
- 63) Les acidoses métaboliques d'origine... métabolique. **F FEILLET** Société Française de Pédiatrie. Paris, juin 2010.
- 64) L'utilisation de la Saproptérine dans la Phénylcétonurie. Investigator Meeting for Kamper Registry. Paris, 7 mai 2010.
- 65) Les syndromes des gènes contigus. **F FEILLET** : SFEIM, Strasbourg, juin 2010
- 66) La prise en charge de la phénylcétonurie. **F FEILLET** : mise en pratique du PNDS PCU : SFEIM, Strasbourg, juin 2010
- 67) Use of sapropterin in the treatment of phenylketonuria. Merck Serono Meeting, Middle East IEM Society. Beyrouth, juin 2010.
- 68) Actualités sur l'évolution du dépistage néonatal. **F FEILLET**: Journée de Néonatalogie de Nancy. Nancy, Octobre 2010.
- 69) How to use the CRF of the Kamper registry. Kamper advisory board. **F FEILLET** Amsterdam, Octobre 2010.

- 70) Le registre Kamper, état des lieux. **F FEILLET** Réunion sur la PCU Merck Serono. Paris, Octobre 2010.
- 71) Nutritional risks in PKU. **F FEILLET**. European Society of Phenylketonuria (**ESPKU**). Copenhague, Novembre 2010.
- 72) L'annonce du diagnostic de la phénylcétonurie. **F FEILLET** Réunion annuelle des Feux Follets. Nouans le Fuzelier. Novembre 2010.
- 73) Rôle des anticorps et du statut CRIM dans l'efficacité de Myozyme®. **F FEILLET**. JTGM, Nice, novembre 2010.
- 74) Conduite à tenir devant une hyperammoniémie. **F FEILLET** Réunion du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme. Strasbourg, Novembre 2010.
- 75) Anorexie et déficit de la chaîne respiratoire. Réunion du centre de référence des maladies neuromusculaires de Nancy. Nancy, Décembre 2010.
- 76) Micronutrients in the nutritional management of phenylketonuria. **F FEILLET** Workshop 2. Second European PKU meeting. Lisbon, Mars 2011.
- 77) Extension du dépistage néonatal aux maladies héréditaires du métabolisme : recommandations de l'HAS et après ? **F FEILLET** Réunion nationale AFDPHE. 17 mars 2011.
- 78) Evaluation de la collation matinale en milieu scolaire. **F FEILLET** Réunion Nutrition Pédiatrique Nestlé. Pont à Mousson, 9 avril 2011
- 79) Nutritional assessment in treating PKU. **F FEILLET**. Utrecht, Mai 2011.
- 80) Adult MTHFR deficiency. European Metabolic Group. Salzburg. Mai 2011.
- 81) Tetrahydrobiopterin and PKU. **F FEILLET**. Middle East PKU symposium. Dubai, May 2011
- 82) Case reports of BH4 use in PKU patients. **F FEILLET** Middle East PKU symposium. Dubai, May 2011
- 83) Clinique des maladies lysosomales. **F FEILLET** Symposium Genzyme, SFP Marseille, Mai 2011.
- 84) Prise en charge actuelle de la phénylcétonurie. **F FEILLET** Société Française de Pédiatrie. Marseille, juin 2011.
- 85) Diagnosis and characterization of PKU patients. **ESPKU**. Varsovie. Novembre 2011.
- 86) Dismorphies et maladies métaboliques. **F FEILLET**. SFEIM, Paris, novembre 2011.
- 87) Prise en charge actuelle de la phénylcétonurie. **F FEILLET** VI^{ème} journée tunisienne de la phénylcétonurie. Sousse. Decembre 2011.
- 88) Les acidoses lactiques. **F FEILLET** IX^{ème} école tunisienne du métabolisme. Sousse. Décembre 2011.
- 89) Le dépistage néonatal. **F FEILLET** IX^{ème} école tunisienne du métabolisme. Sousse. Décembre 2011.
- 90) Malaise et maladies métaboliques. **F FEILLET** Groupe de Pédiatrie Générale. Boulogne Billancourt. Mars 2012.
- 91) Vitamins status in Phenylketonuria. **F FEILLET** Second Dietician Symposium. Rome. Mars 2012.
- 92) Crucial aspects of communication to parents in PKU diagnosis. **F FEILLET** Workshop. IV^{ème} European Phenylketonuria Group. Rome. Mars 2012.
- 93) Malaise et maladies métaboliques. **F FEILLET** Groupe de Pédiatrie Générale. Lyon. Avril 2012.
- 94) Pharmacotherapy of phenylketonuria. **F FEILLET** Second middle East PKU symposium. Dubai, May 2012.
- 95) Experience of BH4 treatment in Phenylketonuria. **F FEILLET** Second Middle East PKU symposium. Dubai, May 2012
- 96) Les vomissements cycliques du nourrisson. **F FEILLET** Le point de vue du métabolicien. Société Française de Pédiatrie. Bordeaux. Juin 2012.
- 97) Les signes d'appels de l'anorexie mentale. **F FEILLET** Journée de Nutrition. Lille. Juin 2012.
- 98) Two years interim report of Kamper registry. **F FEILLET** Merck Serono Satellite Symposium. SSIEM. Birmingham. Août 2012.
- 99) Micronutrient and Phenylketonuria. Status versus intake. **F FEILLET** SSIEM. Birmingham, Août 2012.
- 100) Anouncement of PKU diagnosis. East European PKU meeting. **F FEILLET** Varsovie. Octobre 2012.
- 101) New treatment in Phenylketonuria. Milanopediatria 2012. Milan. 18 novembre 2012
- 102) Le test néonatal au BH4. 4^{ème} symposium français sur la phénylcétonurie. Paris, 30 Novembre 2012.
- 103) Le registre Kamper, état des lieux en 2012. 4^{ème} symposium français sur la phénylcétonurie. Paris, 30 Novembre 2012.
- 104) Critères d'initiation et d'arrêt de l'enzymothérapie chez l'enfant. Présentation de cas et discussion. 4^{ème} Journée Française Maladie de Pompe **F FEILLET** Paris. Mars 2013.
- 105) Les macrocytoses d'origine métabolique : **F FEILLET** Société Française de Pédiatrie, Clermont-Ferrand, Mai 2013
- 106) Le dépistage néonatal des maladies métaboliques, le déficit en MCAD pour commencer : **F FEILLET** Société Française de Pédiatrie, Clermont-Ferrand, Mai 2013
- 107) Les différentes étapes pratiques de la mise en place d'un dépistage néonatal. Mission UNICEF pour la mise en place du dépistage néonatal en Algérie. **F FEILLET** Alger, Juin 2013.
- 108) Le dépistage néonatal. Mission UNICEF pour la mise en place du dépistage néonatal en Algérie. **F FEILLET** Alger, Juin 2013.

- 109) La phénylcétonurie. Mission UNICEF pour la mise en place du dépistage néonatal en Algérie. **F FEILLET** Alger, Juin 2013.
- 110) Which micronutrients should be routinely monitored in IMD patients? DMIMD. London, March 2013.
- 111) Possible deficiencies of macro and micronutrients in PKU. ESPKU. M Gizewska, **F FEILLET**. Anvers, Octobre 2013.
- 112) La commission d'alimentation. 5^{ème} symposium français sur la phénylcétonurie. **F FEILLET** Paris, Décembre 2013.
- 113) Utilisation de la saproptérine pendant la grossesse chez les femmes PCU. 5^{ème} symposium français sur la phénylcétonurie. **F FEILLET** Paris, Décembre 2013.
- 114) Nouveautés thérapeutiques de la PCU. 7^{ème}Journée Nationale Tunisienne sur la PCU. **F FEILLET** Monastir, Décembre 2013.
- 115) Traitement de la PCU par le BH4 : démarche thérapeutique et profil évolutif : expérience européenne. 7^{ème}Journée Nationale Tunisienne sur la PCU. **F FEILLET** Monastir, Décembre 2013.
- 116) Aspect génétique de la PCU. 7^{ème}Journée Nationale Tunisienne sur la PCU. **F FEILLET** Monastir, Décembre 2013.
- 117) PNDS sur la maladie de Pompe, partie pédiatrique .5^{ème} Journée Française Maladie de Pompe **F FEILLET** Paris. Mars 2014.
- 118) Quand faut-il penser aux maladies métaboliques. 7^{èmes} Journées Médicales de l'enfant de Sétif. **F FEILLET** Sétif. Avril 2014.
- 119) Phénylcétonurie diagnostic et dépistage.7^{èmes} Journées Médicales de l'enfant de Sétif. **F FEILLET** Sétif. Avril 2014.
- 120) International Guidelines on PKU Management. **F FEILLET** Middle and Near East PKU First Expert Panel Meeting, 17 may 2014
- 121) PKU Management, option and limitation. **F FEILLET** Middle and Near East PKU First Expert Panel Meeting, 17 may 2014
- 122) Genotyping and BH4 Responsiveness. **F FEILLET** Middle and Near East PKU First Expert Panel Meeting, 17 may 2014
- 123) Actualités dans la prise en charge de la mucopolysaccharidose de type I. **F FEILLET** Congrès VML. Nouanle-Fuzelier. Mai 2014.
- 124) Bone disease and PKU. **F FEILLET** European PKU Group. Zagreb, 5 juin 2014.
- 125) Characterizing PKU patients: clinical investigations. **F FEILLET** Third Impact Meeting, Dubai, 19-20 sept 2014
- 126) Case report: Maternal PKU. **F FEILLET** Third Impact Meeting, Dubai, 19-20 sept 2014
- 127) Workshop on Newborn Screening/diagnostic/genotyping. **F FEILLET** Third Impact Meeting, Dubai, 19-20 sept 2014
- 128) Les hyperhomocystinuries. **F FEILLET** 10^{ème} Ecole Métabolique de Tunisie. Monastir, 7-8 février 2015
- 129) Les hépatomégalies métaboliques. 10^{ème} Ecole Métabolique de Tunisie. Monastir, 7-8 février 2015
- 130) La phénylcétonurie. 10^{ème} Ecole Métabolique de Tunisie. Monastir, 7-8 février 2015
- 131) Actualités sur les mucopolysaccharidoses. **F FEILLET**. 16^{ème} journées de Pédiatrie de Fes. 28 février 2015, Fes, Maroc.
- 132) Actualités sur la maladie de Gaucher. **F FEILLET** 16^{ème} journées de Pédiatrie de Fes. 28 février 2015, Fes, Maroc.
- 133) Intérêt du traitement précoce de la maladie de Morquio, à propos d'un cas. **F FEILLET** Prise en charge de la maladie de Morquio A: Dernières actualités. Symposium Biomarin. 12 mars 2015, Paris.
- 134) PKU from neonatal screening to present research. **F FEILLET**. Service de Pédiatrie. 12 avril 2015. Al Ain. Emirats Arabes Unis
- 135) PKU from neonatal screening to present research. **F FEILLET**. Al Osrah Hospital, Service de Pédiatrie. Hôpital13 avril 2015. Riyyad, Arabie Saoudite.
- 136) PKU and BH4: from responsiveness to treatment. **F FEILLET**. 13 avril 2015. King Faycal Hospital, Riyyad, Arabie Saoudite.
- 137) Hyperphenylalaninemia, diagnosis and management. Service de Pédiatrie, 14 avril 2015. Muscat, Oman.
- 138) DHPR Deficiency. **F FEILLET**. 2nd Middle East PKU Expert Panel meeting, 15 avril 2015. Muscat, Oman.
- 139) Actualités sur les mucopolysaccharidoses. **F FEILLET**. 7^{ème} journées maladies rares et métaboliques du CHRU de Besançon. 5 Juin 2015, Besançon.
- 140) Hématologie et maladies métaboliques. **F FEILLET**. 7^{ème} journées maladies rares et métaboliques du CHRU de Besançon. 5 Juin 2015, Besançon.
- 141) Psychiatrie et maladies métaboliques. **F FEILLET**. Réunion conjointe centre de référence des maladies métaboliques et service de Psychiatrie de Lorraine. Nancy, 11 juin 2015.
- 142) Actualités sur la MPSI. **F FEILLET** 2^{ème} réunion maghrébine sur les maladies lysosomales. Behoust, 13 juin 2015

- 143) Actualités sur la maladie de Gaucher. **F FEILLET** 2ème réunion maghrébine sur les maladies lysosomales. Behoust, 13 juin 2015
- 144) Micronutrients and PKU. **F FEILLET**. ESPKU Meeting, Berlin, 23 octobre 2015.
- 145) Les mucopolysaccharidoses. **F FEILLET**. Journées de Pédiatrie ambulatoire des Vosges. 26 novembre 2015, Besançon.
- 146) Problèmes éthiques liés à la grossesse PCU avec refus de prise en charge. 7ème symposium PCU, Merck Serono. 4 décembre 2015, Lyon.
- 147) Le déficit en DHPR. 7ème symposium PCU, Merck Serono. 4 décembre 2015, Lyon.
- 148) Maladies métaboliques dépistées dans le monde : pourquoi tant de différences ? Congrès de la SFDN, 10 décembre 2015, Paris.
- 149) Actualités sur la nutrition du jeune enfant. Réunion de pédiatrie ambulatoire de Nancy. 23 février 2016. Nancy.
- 150) Les glycogénoses. **F FEILLET**. 17ème journées de Pédiatrie de Fes. 5 mars 2016, Fes, Maroc.
- 151) Diagnostic d'une hépatomégalie métabolique. 17ème journées de Pédiatrie de Fes. 5 mars 2016, Fes, Maroc.
- 152) Le consensus européen de la prise en charge de la phénylcétonurie. Réunion Biomarin, 11 Nice, mai 2016.
- 153) La phénylcétonurie, diagnostic et prise en charge. Réunion métabolique. Casablanca, Maroc 14 mai 2016.
- 154) Le dépistage néonatal, Réunion métabolique, Casablanca, Maroc, 14 mai 2016.
- 155) Les hyperhomocystéinémies, Réunion métabolique, Casablanca, Maroc, 14 mai 2016.
- 156) Les homocystinuries, Journée sur les maladies métaboliques, CHU Rabat, Maroc. 28 mai 2016.
- 157) La mucopolysaccharidose de type I, diagnostic et prise en charge, Journée sur les maladies métaboliques, CHU Rabat, Maroc. 28 mai 2016.
- 158) Les myopathies métaboliques, Journée sur les maladies métaboliques, CHU Rabat, Maroc. 28 mai 2016.
- 159) Les recommandations européennes sur la prise en charge de la phénylcétonurie. Symposium Vitaflo, Paris, 30 mai 2016.
- 160) PKU: one disease, so different patients. Symposium Biomarin, SSIEM Rome, 5 septembre 2016.
- 161) Maladie de Wolman et transplantation médullaire. LAL Day, Alexion, Paris, 15 septembre 2016.
- 162) Testing BH4 Responsiveness in neonates and during pregnancy. 2016 Annual multidisciplinary european PKU symposium. Amsterdam, 8 octobre 2016.
- 163) MPS I : démarche diagnostique et modalités de prise en charge. Symposium sur les maladies lysosomales. Alger, 22 octobre 2016.
- 164) MPS II : prise en charge thérapeutique. Symposium sur les maladies lysosomales. Alger, 22 octobre 2016.
- 165) Présentation des guidelines européennes sur la phénylcétonurie. Symposium Biomarin sur la PCU. Paris, 8 décembre 2016.
- 166) Les traitements de la phénylcétonurie. Réunion sur le dépistage néonatal. Alger, 17 décembre 2016.
- 167) Le dépistage néonatal et son organisation. Réunion sur le dépistage néonatal. Alger, 17 décembre 2016.
- 168) La prise en charge des traitements destinés aux maladies métaboliques. Réunion médico-sociale. Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Nancy. Nancy, 3 février 2017.
- 169) Les formes juvéniles de la maladie de Pompe. 7ème réunion sur la maladie de Pompe. Paris, 10 février 2017.
- 170) Prise en charge d'une hyperammoniémie. Congrès de Pédiatrie de Fes, Maroc. 4 mars 2017.
- 171) Prise en charge d'une acidose métabolique. Congrès de Pédiatrie de Fes, Maroc. 4 mars 2017.
- 172) Lysosomal lipase acid deficiency: from the suspicion to treatment. 13th symposium of the Portuguese Society for Metabolic disorders. Evora, Portugal, 16-17 mars 2017.
- 173) Quand dépister une maladie métabolique aux urgences ? Réunion métabolisme et urgences adultes. Réunion du centre de référence des maladies métaboliques de Nancy, Vandoeuvre les Nancy, 5 mai 2017.
- 174) Le dépistage néonatal des maladies métaboliques en France. Ou en est-on en 2017 ? Symposium Vitaflo, Nancy, 12 mai 2017.
- 175) Le dépistage néonatal des maladies métaboliques en France en 2017. SFP, Marseille, 17 mai 2017.
- 176) ARFID et conséquences nutritionnelles. SFP Marseille, 19 mai 2017.
- 177) Le traitement de la phénylcétonurie, du régime au traitement médicamenteux. Symposium Biomarin, SFP Marseille, 19 mai 2017.
- 178) Conduite à tenir devant une hyperlipidémie : EPU, Nancy, 23 mai 2017
- 179) Vitamin D and Inborn Errors of Metabolism. EMG Meeting, Zagreb, 26 mai 2017
- 180) Lien entre le syndrome des vomissements cycliques et les anomalies de motilité intestinale. Journée POIC, Robert Debré, 6 juin 2017.
- 181) Hypoglycémie par manque de substrat de la néoglucogénèse. Atelier Hypoglycémie, SFEIM, Bordeaux, 12 juin 2017.
- 182) Discordant response to BH4 in PKU sibilings with the same phenotype. BH4 testing meeting. Madrid, 20 juin 2017
- 183) Maternal PKU treated by sapropterin: data from Kamper and PKU-DOS registries. Kamper Investigators meeting, Amsterdam, 6 juillet 2017.
- 184) Treatment options during adolescence, pregnancy, increased catabolic state and other specific situations.

- Workshop. PKU MasterClass, Madrid, 23-24 octobre 2017.
- 185) Le registre Kamper, analyse intérimaire à 7 ans. Symposium Biomarin sur la Phénylcétonurie, Paris, 14 décembre 2017
 - 186) Le dépistage néonatal des maladies métaboliques, ou en est-on en 2018. Journées de néonatalogie, St Etienne, 8 mars 2018.
 - 187) Le régime hypoprotidique dans la prise en charge des maladies métaboliques. Journées francophones de gastroentérologie et nutrition pédiatriques. Dijon, 30 mars 2018.
 - 188) Forme modérée de la maladie de Morquio. SFEIM, Bruxelles, juin 2018
 - 189) Urea cycle defects: diagnosis and nutritional management. ESPEN, Madrid. 1^{er} Sept 2018.
 - 190) Foie et Maladies métaboliques. Congrès Marocain de Gastroentérologie Pédiatrique. Rabat, 20 octobre 2018
 - 191) Compte rendu de la SSIEM d'Athènes, SFEIM, Paris, 19 novembre 2018.
 - 192) Vécu parental de l'annonce d'un dépistage positif de la PCU. Entretien de Nutrition Métabolique. Paris, 9 novembre 2018.
 - 193) Dietary issues in PKU including special cases. PKU Master Class. Munich, 1^{er} novembre 2019.
 - 194) Le dépistage néonatal. Nouvelle organisation ! Nouveau panel ! Congrès de l'AFPA. Colmar, 1^{er} décembre 2018
 - 195) Conduite à tenir diagnostic devant une hyperammoniémie. Symposium Recordati. Rabat. 28 mars 2019
 - 196) Prise en charge des hyperammoniémies métaboliques. Symposium Recordati. Rabat. 28 mars 2019
 - 197) Conduite à tenir diagnostic devant une hyperhomocystéinémie. Symposium Recordati. Rabat. 28 mars 2019
 - 198) Un nouveau trouble du comportement alimentaire : ARFID (Avoidant Restrictive Food Intake Disorder). 30^{ème} journée de Gastroentérologie et Nutrition pédiatriques. Grenoble. 14 juin 2019.
 - 199) Eléments traces, maladies métaboliques et régimes. SFEIM. Lyon, 18 juin 2019.
 - 200) Workshop sur le Dosage et interprétation des vitamines et des éléments traces dans le suivi des MHM. SFEIM Lyon. 18 juin 2019.
 - 201) L'annonce d'une maladie dépistée. L'exemple de la phénylcétonurie. Société Française de Pédiatrie. Paris, 19 Juin 2019.
 - 202) Le syndrome des vomissements cycliques. Quels traitements ? Société Française de Pédiatrie. Paris, 20 Juin 2019.
 - 203) Pre- and postnatal nutritional interaction between mother and child. Symposium Nutricia. SSIEM. Rotterdam. 3 septembre 2019.
 - 204) Actualités sur le dépistage néonatal des maladies métaboliques. EPU, Metz, 16 septembre 2019.
 - 205) Conduite à tenir diagnostic devant une hyperammoniémie. Symposium Hyperammoniémies. Alger. 26 septembre 2019
 - 206) Prise en charge des hyperammoniémies métaboliques. Symposium Hyperammoniémies. Alger. 26 septembre 2019
 - 207) Evaluating the amino acids substitutes composition. ESPKU. Izmir. 1er November 2019.
 - 208) Maladies métaboliques à régime et statut en micronutriments. JFN (Session de la Société Française des vitamines et des cofacteurs), 29 novembre 2019.
 - 209) Actualités sur le dépistage néonatal des maladies métaboliques. Journées ELA, 1er décembre 2019.
 - 210) Quand les croyances alimentaires impactent la nutrition de nos enfants. Formation Blédina. Limonest. 16 janvier 2020.
 - 211) Maladies métaboliques et gastroentérologie. Séminaire de gastroentérologie pédiatrique. Cerveau-intestin : un axe parfois désaxé ? Hôpital Robert Debré. 22 janvier 2020.
 - 212) Introduction au dépistage néonatal des maladies métaboliques. Réunion dépistage Filière G2M. Paris, Necker. 4 février 2020.
 - 213) Maladies métaboliques à expression neurologique. Congrès des pédiatres de Fes, Maroc. 28 février 2020.
 - 214)

Modérateur dans des congrès nationaux et internationaux.

- 1) Session sur les déficits du cycle de l'urée à l'âge adulte. SFEIM Paris, 1999
- 2) Session de communications libres : SFEIM Reims Juin 2004
- 3) Table ronde sur les anomalies osseuses dans les maladies métaboliques, SFP, Rouen 2007
- 4) Session de communications libres, SSIEM, Lisbonne 2008
- 5) Table ronde sur les urgences métaboliques, SFP Toulouse 2009
- 6) Session sur la phénylcétonurie. DMIMD, Londres, Mars 2009
- 7) Symposium Merck Serono sur la phénylcétonurie, Lyon, Décembre 2009
- 8) Table ronde sur les acidoses métaboliques, SFP Paris 2010
- 9) Session de communications orales, SSIF, Munich, janvier 2010
- 10) Session de communications orales, SFEIM, Strasbourg, juin 2010

- 11) Session du matin, Réunion du groupe PCU, Paris, Octobre 2010
- 12) Session sur les acidémies méthylmaloniques. SFEIM, Paris, Novembre 2010
- 13) Session des conférences plénières, SSIF, Lisbon, Mars 2011
- 14) Session des conférences plénières, DMIMD, Londres, Avril 2011
- 15) Session des conférences plénières. SSIF. Rome, Mars 2012.
- 16) Session sur le dépistage néonatal. SFEIM. Le Havre. Juin 2012.
- 17) Session des communications orales. SSIF, Zagreb, juin 2014
- 18) Session de communications orales : SSIEM, Lyon, septembre 2015
- 19) Journée du CETL, Bordeaux, 12 juin 2017
- 20) Session sur les hypercholestérolémies. SFP, Marseille 2017.
- 21) Session sur la vitamine A. SFP, Marseille 2017.
- 22) Session sur le dépistage néonatal. SFP Lyon, 2018
- 23) Session sur le bilan nutritionnel dans l'obésité. SFP, Lyon, 2018
- 24) Session sur les troubles de l'oralité acquis. SFP Lyon, 2018.
- 25) Session sur les interactions métaboliques dans les IEM. EMG Meeting, Lyon, mai 2019.
- 26) Session sur l'utilisation des biphosphonates dans les maladies héréditaires du métabolisme. SFEIM, Lyon, 17 juin 2019.
- 27) Session sur le dépistage néonatal des maladies métaboliques. SFP 4 novembre 2020

Réalisation de cours sur internet

- 1) Les traitements non diététiques de la phénylcétonurie. PKU Adviser Link. 2012
- 2) Les recommandations françaises pour la prise en charge de la phénylcétonurie : 2012

Organisation de réunions nationales

- 1) Journées de printemps de la SFEIM, Nancy, Juin 2007
- 2) Symposium PCU Merck-Serono. Paris Décembre 2009
- 3) Symposium PCU Merck-Serono. Paris Décembre 2010
- 4) Symposium PCU Merck-Serono. Paris Décembre 2011
- 5) Symposium PCU Merck-Serono. Lyon Décembre 2012
- 6) Symposium PCU Merck-Serono. Lyon Décembre 2013
- 7) Symposium PCU Merck-Serono. Paris Décembre 2014
- 8) Symposium PCU Biomarin. Paris Décembre 2015
- 9) Symposium PCU Biomarin. Paris Décembre 2016
- 10) Symposium PCU Biomarin. Paris Décembre 2017
- 11) Symposium PCU Biomarin. Paris Décembre 2018
- 12) Journée Dépistage néonatal. Filière G2M, Paris, 4 avril 2020.
- 13) Journées de printemps de la SFEIM, Nancy, 15-16 juin 2020 (annulée pour cause de COVID 19).

ENCADREMENT : THESES DE DOCTORAT

Thèses d'Université

1. Interaction gène environnement dans la survenue des anomalies de fermeture du tube neural. Mme Maatem Cailleret. Nancy 2012
2. Interactions gènes – environnement dans la survenue des fentes palatines et labio-palatine. Mr Patrice Avgogbe. Nancy 2012
3. Anomalies langagières pragmatiques dans la galactosémie. Melle C Touchet. Thèse de Psychologie, Nancy 2012.
4. Profil neuropsychologique des patients phénylcétonuriques. Mme Marie Canton, Angers 2017.
5. Conséquences génomiques et épigénomiques des mutations des gènes MMACHC et MTR dans les fibroblastes de patients atteints de maladies rares du métabolisme de la vitamine B12. Mme Charif RASHKA. Nancy Décembre 2019.
6. Interaction épigénétisme, variations génomiques et environnement dans la genèse des malformation conotruncales. (Thèse en cours)

Thèses de Médecine (direction de thèses)

1. Urbanisation et santé de l'enfant en milieu tropical. M.H. Jean. Thèse de Médecine 1991
2. Staphylococcal Scaled Skin Syndrome, à propos de deux observations. P Leplomb. Thèse de Médecine 1995
3. Nécrose aiguë bilatérale striatale infantile, à propos d'un cas. JM Perrier. Thèse de Médecine 1996
4. Prise en charge et évolution du syndrome de détresse respiratoire aiguë en réanimation pédiatrique, à propos de 22 observations. N Schlienger. Thèse de Médecine 1997
5. Bilan lipidique au cours de la rénutrition dans l'anorexie mentale F Retournet. Thèse de Médecine 1998
6. La coqueluche en 1995 : Expérience des services de pédiatrie du CHU de Nancy. P Tessaro. Thèse de Médecine (1995)
7. La grossesse chez la femme phénylcétonurique. P Henry. Thèse de Médecine 2000.
8. Enquête nationale sur les grossesses de femmes PCU. V Donnais, Thèse de médecine : 2001
9. Thèse sur la carnitine et les greffes de moelle Nancy 2005
10. Les glycoséoses hépatiques. C Ferry, Nancy 2010
11. Perception de l'obésité de l'enfant en milieu scolaire, Nancy 2010.
12. F Laporte. Troubles du rythme graves de l'adulte et déficit de la bêta oxydation des acides gras. (2011)
13. S Brua. Etude des métabolites énergétiques dans le choc infectieux de l'adulte. (2011)
14. V Richaud. Etude du vécu parental de l'annonce du diagnostic de la phénylcétonurie après dépistage néonatal. (2012)
15. C Lessier. Etude de l'automédication des enfants par les parents en Lorraine. (2012)
16. A Ricou. Etude de l'influence des substituts d'acides aminés sur le bilan nutritionnel des patients phénylcétonuriques. Dijon 2012.
17. Etude de l'utilisation des antipyrétiques par les parents d'enfants âgés de moins de 5 ans. Mme Sellier. (2012).
18. Efficacité de la prise en charge de l'obésité en institution. Mme Burbaud (2020)
19. Etude nationale sur la prise en charge des enfants porteurs d'une maladie de Pompe juvénile. Mme Huang (2020)

Invitation à participer à des jurys de thèse en dehors de Nancy

- 1 L'utilisation du BH4 en test néonatal : Paris 2005.
- 2 Biologie moléculaire de l'adrénoleucodystrophie liée à l'X. Lyon (thèse de Pharmacie), 2009.
- 3 Déficit de la chaîne respiratoire en réanimation pédiatrique. L Theuriet. Besançon 2010.
- 4 Fonction mitochondriale dans un modèle murin de porphyrie aiguë intermittente (PAI). C Homedan (thèse d'université), Angers, 2015.
- 5 Devenir à long terme des enfants MPS II traités par enzymothérapie, C Bansept, Strasbourg, 2016.
- 6 Profil neuropsychologique des enfants phénylcétonuriques. M Canton (Thèse d'université), Angers, 2017

Jury de soutenance d'HDR

- 1 RM Guéant, Nancy 2010.
- 2 JF Benoist, Paris 2017

SYNTHESE DES DIFFERENTES ACTIVITES

Activité administrative

La réanimation médicale pédiatrique

J'ai été responsable de la réanimation médicale de l'hôpital d'enfants de Brabois de 1991 à 2003. J'ai appris pendant ce temps à animer une équipe et à organiser la continuité des soins en lien avec tous les spécialistes de l'hôpital d'enfants, la réanimation pédiatrique étant par essence une structure nécessitant une collaboration multidisciplinaire.

Le service de Médecine Infantile

J'ai pris la responsabilité du service de Médecine Infantile en mai 2015. Ce service comprend les activités de pédiatrie générale, mais également de nombreuses surspécialités pédiatriques (Nutrition-métabolisme, gastroentérologie, neurologie, pneumologie, néphrologie, allergologie, endocrinologie-diabétologie) et accueille les enfants relevant de la génétique clinique (service individualisé sous la direction du Pr Leheup) et du service de cardiologie pédiatrique (Dr Bosser).

J'ai pris mes fonctions deux jours après la survenue d'un accident thérapeutique grave dans le service et il a fallu réorganiser le service sous l'injonction de l'ARS. Ce service, comme la plupart des services de pédiatrie de CHU comprend un grand nombre de médecins très compétents dans leurs surspécialités, mais dont l'investissement dans la prise en charge globale du service est parfois difficile. La nouvelle organisation que j'ai mise en place est basée sur plusieurs principes :

- La notion de médecin référent : chaque enfant a un médecin référent. Celui-ci est un CCA pour les enfants de pédiatrie générale et un PH sénior pour les patients de surspécialité.
- Les secteurs (deux secteurs de pédiatrie générale et deux secteurs de pédiatrie spécialisée) ont été mis sous la responsabilité directe de deux PH par secteur.
- Une visite séniorisée quotidienne. Chaque secteur a une visite de sénior chaque jour, les CCA font une visite deux jours par semaine, chaque PH fait une visite un jour par semaine, et chaque PUPH fait une visite hebdomadaire. Cette dernière visite est plus orientée vers les étudiants hospitaliers qui doivent présenter les malades lors de cette visite.
- Une traçabilité de tous les actes médicaux substantiels et de toutes les prescriptions. Les prescriptions orales d'un sénior à un junior sont interdites.
- Une traçabilité des staffs, dont les conclusions doivent être notées dans le dossier patient.
- L'enseignement des internes et des étudiants hospitaliers est développé ci-dessous.

L'ensemble de ces éléments est destiné à sécuriser la prise en charge des patients, mais a imposé aux PH un surcroît de travail et de responsabilité qu'ils ont accepté.

La chefferie de service a représenté une charge de travail relativement importante, probablement à cause de cette adaptation nécessaire du service associée à la nécessité du renouvellement des agréments (obtenus pour la pneumologie, la néphrologie, la

gastroentérologie, la nutrition, l'endocrinologie et l'allergologie ; l'agrément de neurologie pédiatrique n'a pas été demandé par le responsable de la neurologie pédiatrique qui ne l'a pas souhaité) et des multiples dossiers pour obtenir ou maintenir un personnel médical suffisant pour assurer chacune des surspécialités pédiatriques représentée dans le service. La charge de la chefferie de service implique une participation aux réunions de pôle et à l'organisation hospitalière. L'organisation du service de Médecine Infantile (dans sa complexité) a fait l'objet d'une présentation à la dernière réunion des chefs de service du CHU (06/04/2017) pour montrer comment nous étions parvenus à organiser la séniorisation au sein d'un service par essence multidisciplinaire. La chefferie du service de Médecine Infantile a été reprise par le Pr C Schweitzer en mai 2019.

Le centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Nous avons obtenu une labellisation en 2006. Le centre de Nancy a été labellisé sur un mode de fonctionnement multi-site, puisque les 5 CHU du grand Est étaient impliqués dans la constitution de ce centre. Un nouveau dossier de labellisation a été déposé en 2017, et nous avons été à nouveau labellisé comme centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, nous sommes site constitutif et c'est le centre de Marseille qui a été désigné comme centre coordonnateur de ces centres métaboliques.

Les moyens alloués au centre de référence (238 000 €) ont été augmentés, ce qui montre bien l'importance et la qualité du travail fourni au sein de notre centre (la dotation était de 180 000 € par an auparavant). La dotation initiale a été utilisée uniquement au niveau du site nancéien (un poste de PH, un poste de secrétaire, un demi-poste de diététicienne, un demi-poste de neuropsychologue). La dotation supplémentaire devrait nous permettre d'obtenir un médecin qui serait formé en pédiatrie et qui prendrait en charge les patients adultes. Afin de suivre le développement de l'activité du centre de référence, nous aurions souhaité pouvoir obtenir une infirmière coordinatrice, un ARC.

Nous participons à la filière métabolique (G2M) coordonnée par le Pr B Chabrol depuis sa création en 2014 puis par le Pr P de Lonlay à partir de 2019..

Activité clinique

La pédiatrie

Après avoir exercé mon activité hospitalière en réanimation médicale pédiatrique pendant 14 ans (1990-2003), j'ai recentré mon activité clinique dans le domaine de la nutrition pédiatrique et des maladies héréditaires du métabolisme. Ce domaine des maladies métaboliques a pris de plus en plus d'importance depuis la labellisation du centre de référence qui a eu lieu en 2006.

L'activité en hospitalisation

Mon activité en hospitalisation s'effectue sur le versant pédiatrie globale, avec une attention particulière aux étudiants hospitaliers lors de la visite hebdomadaire. Au niveau de la surspécialité métabolique, nous répondons à un grand nombre de demandes d'avis dans le service. C'est comme cela que nous faisons un grand nombre de diagnostics métaboliques par an (environ 40 à 50 nouveaux diagnostics par an, 80 en 2017), au sein d'une population de Lorraine d'environ 2.5 millions d'habitants.

A la suite du Pr Vidailhet, nous avons poursuivi avec l'équipe de pédopsychiatrie une activité importante dans le domaine de l'anorexie mentale. Ces jeunes filles (parfois des garçons) peuvent être hospitalisés dans le service de Médecine Infantile en attendant une place en pédopsychiatrie (délai d'attente actuellement de deux mois).

La consultation

Mon activité de consultation de pédiatrie est orientée vers les maladies métaboliques héréditaires, la nutrition (anorexie mentale depuis quelques années en association avec nos confrères pédopsychiatres) et la pédiatrie générale à visée nutritionnelle, hépatique ou gastroentérologique. Je réalise 900 à 1000 consultations par an dont les 2/3 dans le domaine des maladies rares. Il faudrait rajouter à cette activité les avis par mail ou par téléphone qui prennent un temps de plus en plus important. Enfin, les avis extérieurs au niveau régional, inter régional, national et international sont également de plus en plus fréquent, cela est directement lié à l'activité du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme et au degré d'excellence que nous avons acquis dans ce domaine, et en particulier dans celui de la phénylcétonurie et des anomalies du métabolisme de la méthylation en lien avec l'unité INSERM NGERE dirigée par le Pr JL Guéant.

Les gardes de réanimation et les astreintes hospitalière et téléphonique

Depuis le début de mon internat, j'ai assuré environ 1000 gardes de réanimation pédiatrique. Aujourd'hui, j'ai arrêté de prendre des gardes en réanimation pédiatrique et je participe aux astreintes de pédiatrie au sein de l'établissement.

Par ailleurs, nous avons une astreinte téléphonique 24h/24 au niveau du centre de référence pour le domaine des maladies héréditaires du métabolisme. Cette astreinte permet en particulier de répondre aux patients et à leurs parents, ainsi qu'aux questions des collègues de la région ou des autres sites du centre de référence. Ces moyens de communications ont été divulgués grâce au site internet du centre de référence (METABEST) et à une plaquette d'information réalisée au sein du centre de référence.

LES AUTRES SITES

Dijon
Dr A. Masurel
Dr V. Leguy-Seguin

Besançon
Dr C. Altuzarra
Dr C. Klein-Clauss

Reims
Dr N. Bednarek
Pr R. Jaussaud

Strasbourg
Dr D. Eyer
Dr E. Noël

CONTACTS

Nancy

PÉDIATRIE
Pr F. Feillet
Tél : 03 83 15 45 41
Dr C. Bonnemains
Tél : 03 83 15 78 09
Secrétariat du centre de référence
Mme H. Felter-Henrion
Tél : 03 83 15 47 96

ADULTES
Pr P. Kaminsky *Médecine interne*
Tél : 03 83 15 40 70
Pr J.L. Guéant *Hyperhomocystéinémies*
Anomalies des vitamines du groupe B
Tél : 03 83 15 44 84
Pr D. Quilliot *Nutrition, Métabolisme*
Tél : 03 83 15 50 55

DIÉTÉTICIENNE
Mme E. Favre
Tél : 03 83 15 48 16

ASSISTANTE SOCIALE
Mme C. Rossi
Tél : 03 83 15 48 91

MÉTAB'EST
CENTRE DE RÉFÉRENCE
DES MALADIES HÉRÉDITAIRES
DU MÉTABOLISME DE NANCY

Coordonnateur
Pr François Feillet

Maladies héréditaires du métabolisme

- URGENCES : 24H/24
06 12 17 43 68 (Jour)
03 83 15 46 99 (Nuit)
- Avis
- Diagnostic
- Prise en charge
- Éducation thérapeutique
- Formation
- Recherche

Reims Nancy Strasbourg
Dijon Besançon

CHU NANCY
www.chu-nancy.fr

Sobi **CHU NANCY** **Shire**

Conception et réalisation : Service Communication du CHU de Nancy, juillet 11.

Les maladies héréditaires du métabolisme

Le centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Les maladies héréditaires du métabolisme représentent un groupe très hétérogène de plus de 500 maladies de natures très variables. Grâce au Pr Vidailhet, j'ai commencé à travailler dans ce domaine en réanimation pédiatrique, qui est un lieu où se révèlent et où sont prises en charge de nombreuses maladies héréditaires du métabolisme. Ce domaine a pris une part de plus en plus importante dans mon activité clinique avec l'obtention en 2006 de la labellisation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Nancy dans le cadre du premier plan maladies rares.

Le centre de référence des Maladies héréditaires du métabolisme (CR MHM) de Nancy a été labellisé par l'HAS en 2006. Ce centre rassemblait 5 sites répartis sur l'ensemble de la région grand Est de la France (un site coordonnateur : Nancy et 4 centres de compétence : Besançon, Dijon, Reims et Strasbourg). Chacun de ces sites s'est structuré en organisant une prise en charge enfants et adultes. L'objectif du centre est de permettre la meilleure prise en charge des patients au plus près de leur domicile. La structuration des centres de référence a été modifiée après l'appel d'offre 2017, puisque les 4 autres sites ont obtenu un label de centre de compétence et sont directement reliés à l'ensemble des centres de référence, même si nous conservons des liens privilégiés avec les médecins de ces 4 CHU.

Ce centre multi-sites a permis l'organisation d'un réseau qui permet la mise en place de projets de recherche communs

- PHRC interrégional obtenu en 2009 (CCOMET)
- PHRC national déposé en 2010 et 2012 (SPINAMET) non obtenu.

- PHRC national déposé en 2017 (UBIVOCYCLE) non obtenu.

Ce centre de référence que je coordonne a été évalué à 5 ans par les experts visiteurs de l'HAS et nous avons obtenu 23 A et 3 B sur les 26 critères d'évaluation. Cette évaluation très positive a pu relever le travail effectué, tant au niveau de la prise en charge clinique, des liens établis avec les associations de patients, les MDPHs et les différents correspondants médicaux et paramédicaux, enfin il a relevé l'activité de recherche et de publications (plus de 120 publications en 10 ans au niveau du centre de référence dont plus de 90 où je suis personnellement impliqué).

Un nouveau dossier a été déposé lors de l'appel d'offres des centres de références (PNMR3) 2017, et nous avons été à nouveau labellisé.

Au niveau Français des collaborations ont été établies entre les différents centres de référence des maladies héréditaires du métabolisme dans une structure commune qui est devenu la filière G2M (Groupe de Coordination des Centres de Maladies Métaboliques) afin de coordonner les tâches dévolues aux centres de références « métaboliques ». Ce groupe a permis la publication du dernier 'Progrès en Pédiatrie » sur les maladies métaboliques (j'en ai rédigé deux chapitres) et a pris en charge récemment les rédactions des futurs PNDS.

Cette activité métabolique se développe de façon très importante avec une file active actuelle de plus de 1155 patients. Nous faisons au niveau du centre de Nancy 50 à 60 nouveaux diagnostics par an. La prise en charge des patients atteints de ces maladies est réalisée au niveau du centre de référence avec l'aide de Mme le Dr Bonnemains (PH mi-temps) qui a intégré le centre en 2008 et d'une assistante : Mme Bansept (2015-2018) puis de Mme Wourms (2019 – en cours). Nous organisons une réunion multidisciplinaire (clinicien pédiatres et spécialistes d'adultes, biochimistes et diététiciennes) hebdomadaire où nous pouvons confronter les points de vue clinique, biochimique et diététique pour tous les malades qui le nécessitent. Cette réunion est également un lieu d'échange avec nos collègues adultes qui viennent présenter des patients relevant de ce type de pathologie.

Nous avons également organisé au niveau de Nancy, un passage Enfants – Adultes des patients métaboliques qui arrivent à l'âge adulte (Pr Jaussaud, Pr Quilliot, Pr Guéant).

L'obtention de la labellisation du centre de référence en 2006 a également participé au développement du laboratoire de Biochimie métabolique au sein du laboratoire de Biochimie du Pr JL Guéant. Grâce à l'apport du centre de référence, nous avons pu améliorer le nombre et le type des analyses pratiquées, en particulier grâce à l'obtention d'un spectromètre de masse en tandem dont l'acquisition n'aurait pas pu être possible si nous n'avions pas été labellisé. Nous pouvons maintenant faire les acylcarnitines et certaines autres analyses métaboliques (MMA, HCY, SAM, SAH, Créatine...), ce qui nous permet une meilleure efficacité diagnostique et thérapeutique. D'autres mises au point d'analyses métaboliques sont actuellement en cours, grâce à la participation du Dr E Jeannesson dans le service du Pr JL Guéant et nous ont ainsi permis de monter des projets de recherche sur l'origine nutriginétique des malformations.

Nous avons développé de multiples outils pour le centre de référence : plaquette d'information, site internet qui va être prochainement actualisé (<http://metabest.chu-nancy.fr>), procédures de prise en charge, procédures d'urgence...

De plus nous avons mis en place une procédure d'annonce du diagnostic, et nous avons fait réaliser une thèse a été réalisée sur l'évaluation de l'annonce du diagnostic de la phénylcétonurie après dépistage néonatal (projet en collaboration avec l'équipe de pédopsychiatrie du Pr Kabuth de Nancy et qui a été étendu à d'autres centres PCU (Necker, Marseille...). Ce travail devrait être publié en 2020.

Enfin, il faut signaler que l'activité clinique comprend de façon de plus en plus importante, une activité d'avis donnés par téléphone et par mail. Les patients habitant parfois fort loin du centre (de la Champagne au Territoire de Belfort), il est évidemment plus facile de donner un avis par téléphone ou par mail. Nous avons structuré cette activité téléphonique avec un numéro d'appel spécifiquement dédié au centre de référence (06 12 17 43 68) et mis en place par le CHU de Nancy. Cette activité est de plus en plus lourde, et cela est connu par l'ensemble des centres de référence. Nous participons à l'épidémiologie nationale des maladies métaboliques par le biais du logiciel CEMARA (nous devrions utiliser BAMARA prochainement), nous avons réalisé le PNDS phénylcétonurie (PNDS entièrement réécrit en 2017-2018 sur la base du nouveau consensus européen sur la prise en charge de la PCU auquel j'ai participé en tant que représentant français [110, 117], actuellement en révision par le groupe de lecture), et avons participé aux autres PNDS "métaboliques" : Wilson, MPS (première version sur la MPS I et dernière version sur l'ensemble des MPS), Gaucher, Fabry et Pompe. Nous organisons 3 à 4 réunions par an pour assurer la mission d'information dans le domaine de ces maladies rares dévolue au centre de référence.

Le groupe européen d'étude de la phénylcétonurie

Ma participation au groupe européen sur la phénylcétonurie m'a permis de participer à l'écriture du dernier consensus européen, ce travail s'inscrit dans mon activité au sein du réseau européen sur la PCU auquel j'appartiens depuis 10 ans. Cette collaboration m'a permis de faire de très nombreux travaux collaboratifs, ce qui fait que la PCU est la première thématique de mon activité de recherche et de publications (50 publications PUBMED sur cette thématique).

Les collaborations avec les services adultes

Les maladies héréditaires du métabolisme sont le domaine de prédilection ou je développe la recherche clinique, tant au niveau de l'hôpital d'Enfants, que des services adultes avec lesquels nous avons établis des collaborations fructueuses comme le CPRC obtenu en 2008 sur l'étude de la prévalence des anomalies de la bêta oxydation mitochondriale dans les troubles du rythme grave de l'adulte (Collaboration avec le service du Pr Sadoul, cardiologue). D'autres collaborations ont été mises en place avec le service du Pr Quilliot (Nutrition), du Pr kaminsky puis le Pr Jaussaud (Médecine Interne à visée maladies orphelines), avec le Pr Guéant (anomalies du métabolisme des vitamines du groupe B et des hyperhomocystéinémies) et du Pr Bronowicki (Hépatologie). D'autres collaborations sont établies au cas par cas en fonction des pathologies des patients qui doivent être pris en charge par des confrères adultes en particulier en neurologie adulte et en réanimation adulte.

Le diagnostic de nouvelles maladies

L'arrivée des nouvelles techniques de génétique nous ont permis de participer à la découverte de trois nouvelles maladies qui ont été publiées : déficit en GTPBP3 [92] (cytopathie mitochondriale létale), déficit en SLC135 [91] (transporteur cérébral de citrate chez un enfant par ailleurs porteur de leucinose) et déficit en lanostérol synthase [130] chez des enfants porteurs d'une atrichose plus ou moins associée à une encéphalopathie qui peut être majeure. Une autre maladie est en voie de validation (déficit en SARS1 : sérine RNA synthase). L'apport du séquençage à haut débit a modifié notre pratique dans le domaine de ces maladies rares, la mise en place d'une technique TruSight (NGS Illumina) nous permet d'avoir accès à l'ensemble du panel des gènes OMIM (presque 5000 gènes), ce qui nous permet de traiter à Nancy la plupart des diagnostics moléculaires des maladies métaboliques, les collaborations avec les autres services de biologie moléculaire permettant de discuter et de valider (ou non) les variants mis en évidence et dont la pathogénicité n'est pas certaine.

La physiopathologie des maladies métaboliques

Nous avons pu, décrire le mécanisme cataplérotique à l'origine du tableau clinique de la galactosémie héréditaire, ce qui a permis de comprendre l'atteinte hépatique et rénale de la présentation néonatale de cette maladie qui associe une toxicité par le galactose-1-phosphate et le galactitol à une carence énergétique liée à une diminution majeure de la production de pyruvate par l'absence de métabolisme du galactose qui représente 45% des apports glucidiques du nouveau-né [34].

Nous avons également pu travailler au niveau de l'INSERM sur les mécanismes physiopathologiques des anomalies intracellulaires du métabolisme de la vitamine B12, en particulier dans le cas du déficit en CBLC. Ces travaux ont fait l'objet d'une thèse d'université soutenue en décembre 2020 [149]. Nous avons pu mettre en évidence des anomalies au niveau de l'expression des ARNs sur plusieurs lignées fibroblastiques CblC et CblG et également des anomalies de splicing qui permettent d'appréhender la symptomatologie polymorphe de ces déficits.

Les progrès de prise en charge et thérapeutique

Nous avons pu, dans le cadre de la prise en charge des maladies héréditaires du métabolisme proposer des nouvelles modalités de prise en charge et de traitement de certaines maladies.

- Nous avons été les premiers à publier le test néonatal en BH4 dans la phénylcétonurie, ce qui est devenu le standard de la prise en charge des nouveaux-nés dépistés à la naissance pour PCU.
- Nous avons publié récemment que la nitisinone pouvait être efficace à 10% de la dose proposée dans la prise en charge de l'alcaptonurie, ce qui permet aux patients d'avoir une baisse de l'excrétion d'acide homogentisique supérieure à 90 % sans pour autant augmenter de façon délétère la tyrosine, ce qui imposerait un régime très spécifique dont on connaît la difficulté au quotidien.

- Nous avons initié la prise en charge par ubidécarnone en traitement unique des patients porteurs de syndrome des vomissements cycliques qui sont apparentés aux migraines de l'enfant et chez qui a été montrée une dysfonction mitochondriale. Ces travaux ont fait l'objet d'une conférence à la SFP en 2019. Un PHRC national déposé en 2018 a été refusé pour une question de coût (prix du placebo+++). Néanmoins, l'ANSM reconnaît cette indication pour obtenir une ATU de ce médicament.
- D'autres essais ont été réalisés, comme l'utilisation du citrate à visée anaplérotique dans les aciduries organiques de l'enfant. Le faible nombre de patients suivis à Nancy et la gravité variable de ces patients rend difficile la mise en évidence de l'efficacité de ce traitement qui est logique d'un point de vue physiopathologique.

La nutrition

A la suite du Pr Vidailhet, j'ai repris l'activité de nutrition pédiatrique en collaboration avec le Dr Alain Morali puis du Dr Marjorie Bonneton. Je travaille dans le domaine de l'anorexie mentale de l'hypotrophie du nourrisson et des différents problèmes nutritionnels primaires ou secondaires. Pour l'anorexie mentale ou l'anorexie du nourrisson, nous travaillons étroitement avec nos confrères de pédopsychiatrie. La prise en charge des jeunes filles anorexiques par un binôme Pédiatre - Pédopsychiatre qu'ont mis en place les Prs M Vidailhet (Pédiatrie) et C Vidailhet (Pédopsychiatrie) a été poursuivie en collaboration avec le Pr B Kabuth, actuel chef du service de pédopsychiatrie de l'hôpital d'Enfants. Les internes de pédopsychiatrie font d'ailleurs fait leur stage de pédiatrie avec moi en consultation pour percevoir l'autre facette de la prise en charge de ces patientes ce qui génère d'excellentes relations pour la prise en charge commune de ces patientes.

L'expérience acquise dans le domaine de l'anorexie mentale (plus de 1000 patient(e)s suivi(e)s), m'a permis de proposer une mécanistique de l'anorexie mentale basée sur la notion de tentation de la maîtrise. Ce schéma physiopathologique de l'anorexie mentale est fondé sur le parallèle très étroit que l'on peut faire entre l'anorexie mentale et l'avarice qui est une situation similaire à la seule différence de l'objet de la tentation (maîtrise du poids et de l'aspect corporel pour l'anorexie mentale ou maîtrise de l'argent et de la possession matérielle pour l'avare). Cette proposition a fait l'objet d'une publication en 2010 [181], même si celle-ci n'est pas référencée par PUBMED.

Les excellentes relations que nous avons poursuivies avec l'équipe de Pédopsychiatrie du Pr Kabuth a permis la réalisation de travaux en communs (travaux de thèses et travaux actuels sur l'alliance thérapeutique dans le domaine de l'anorexie mentale et sur l'annonce diagnostique après dépistage néonatal positif dans le domaine de la phénylcétonurie).

Nous observons actuellement de plus en plus de déficits nutritionnels spécifiques liés à des monomanies alimentaires, que ce soit chez des enfants porteurs de troubles envahissant du développement ou simplement chez des enfants qui n'ont pas bénéficié d'une structuration alimentaire équilibrée (participation à une table ronde sur les ARFID à la SFP de Marseille 2017 et

publication dans les archives de pédiatrie, ainsi que dans perfectionnement en Pédiatrie [143, 195]).

Par ailleurs, un grand nombre de maladies métaboliques ont une valence nutritionnelle très importante. Toutes les maladies par intoxication, les dyslipidémies, les glycogénoses nécessitent une prise en charge nutritionnelle très précise, et mon activité clinique trouve ici une interface évidente entre la nutrition et les maladies héréditaires du métabolisme.

J'ai pu exercer cette expertise en nutrition clinique et métabolique en tant qu'expert titulaire du comité de nutrition humaine de l'ANSES (antérieurement AFSSA) de 2006 à 2012 ou j'ai réalisé 127 rapports d'experts sur différents dossiers d'aliment à des fins médicales spéciales destinés aux patients atteints de maladies métaboliques ou sur des dossiers de nutrition infantile. Cette activité est particulièrement riche, tant au niveau des travaux d'expertise que j'ai pu y réaliser, que des rencontres et des discussions que nous pouvons avoir au sein de ce comité multidisciplinaire. Certains de mes travaux de recherche actuels sont directement issus des rencontres au sein du comité de nutrition humaine de l'ANSES. Cette activité s'est interrompue en raison du problème des conflits d'intérêts qui ne m'ont plus permis de participer à ce comité de nutrition humaine. Il faut noter d'ailleurs, que cette gestion des conflits d'intérêt par la tutelle fait qu'il n'y a plus de pédiatre au sein de ce comité, ce qui est très préoccupant.

Grâce à cette activité en nutrition, j'ai pu intégrer le comité de Nutrition de la Société Française de Pédiatrie en 2014. Je suis très heureux de participer à ce comité, où je peux apporter mes connaissances, en particulier dans le domaine du métabolisme, et surtout bénéficier des échanges (4 réunions par an) et des discussions et de la participation aux articles rédigés par ce comité très actif. J'ai publié au sein de ce comité un article sur les ARFID (Avoidant Restrictive Food intake Disorders) dans les archives de pédiatrie, article qui a été secondairement traduit en français pour « Perfectionnement en Pédiatrie [143, 195].

Les sociétés savantes

Au niveau des sociétés savantes, j'ai été président de la société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (2010-2012), ce qui a parachevé une activité de 14 ans au service de cette société savante (trésorier de 1998 à 2010). J'ai participé donc à la grande majorité des activités de la société dont la préparation des réunions nationales qui ont lieu deux fois par an. Les liens avec les autres parties de la SFEIM (SFEIMA (Métaboliciens adultes) ou CETL (comité d'évaluation du traitement des maladies lysosomales) sont également importants. Enfin, je fais partie de la SSIEM qui est la société internationale pour les maladies héréditaires du métabolisme depuis plus de 15 ans.

J'ai fait partie du comité scientifique de la société française de pédiatrie et je participe ainsi au programme "métabolique" des congrès de la SFP depuis plusieurs années et aux interventions sur la nutrition depuis cette année.

Je suis membre du bureau national de la SFDN qui s'est créée il y a quelques années en vue de la restructuration du dépistage néonatal systématique.

Les responsabilités tutélaires

1) Le comité d'experts à la CNAMTS

Les maladies métaboliques ont également une organisation particulière de leur prise en charge avec la CNAMTS (je viens d'être nommé président de cette commission d'expert pour les maladies métaboliques en 2011). En effet, ces patients peuvent nécessiter la prise en charge de médicaments qui ne sont pas remboursés habituellement (vitamines ou autres micronutriments par exemple) et qui sont indispensables au traitement de ces patients. Cette prise en charge est régie par une circulaire datant de 1996, et qui est forcément complètement dépassée actuellement (ne serait-ce que parce qu'un grand nombre de pathologies métaboliques connues aujourd'hui ne l'était pas alors. J'ai fait le travail d'actualisation de la liste des maladies métaboliques, et des traitements (médicaments ou aliments destinés à des fins médicales spéciales (DADFMS)) destinés aux patients de l'ALD 17 (maladies métaboliques). Ce travail devrait aboutir à une actualisation de la circulaire de 96, le document qui est finalisé au niveau de la CNAMTS serait actuellement en cours de validation au sein du ministère.

2) La commission d'alimentation

Je suis également président de la commission d'alimentation des produits spéciaux pour les maladies métaboliques qui s'occupe de faire avec la CNAM et l'AGEPS la liste des produits spéciaux qui seront remboursés pour les patients (membre depuis 2004 et président depuis 2012). Cette liste doit être actualisée chaque année en raison de la mise sur le marché de nouveaux produits qui permettent d'améliorer la prise en charge des patients. Nous y gérons les crises sanitaires qui peuvent survenir dans le domaine de ces produits spéciaux, en particulier quand un DADFMS n'est plus produit par un industriel et qu'il faut trouver dans l'urgence une solution de remplacement pour que les patients ne voient pas leur traitement interrompu. Nous gérons actuellement une difficulté majeure au niveau des laits sans lactose, qui sont indispensables aux patients porteurs de galactosémie, glycogénose et intolérance au lactose. Nous en sommes au quatrième produit référencé par l'AGEPS en quelques années, et allons être obligé d'en référencer un cinquième d'ici juin 2020 car le dernier produit n'est brutalement plus fabriqué.

3) L'HAS

J'ai participé à la plupart des PNDS (Plans Nationaux de Diagnostic et de Soins) qui concernent les maladies métaboliques (Gaucher, MPS, Fabry Wilson) et je suis le rédacteur principal du PNDS Phénylcétonurie qui a été publié sur le site de l'HAS en mars 2010. Par ailleurs j'ai fait partie du groupe de lecture du document HAS sur la prise en charge des pathologies chroniques.

J'ai participé au groupe de travail sur "**Évaluation a priori de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France**". Ce travail en deux parties est finalisé

pour la première (introduction de la technologie de la spectrométrie de masse en tandem pour le dépistage du déficit en MCAD et de la Phénylcétonurie) et le rapport de l'HAS a été publié sur le site de l'HAS en juillet au premier semestre 2011. J'ai d'ailleurs publié en 2012 les recommandations de diagnostic et de prise en charge de cette maladie comme cela était nécessaire pour que le dépistage puisse s'appuyer sur des recommandations françaises actualisées [76].

Le rapport sur les autres maladies métaboliques à dépister par tandem MS à la naissance a été publié début février 2020, juste avant la réunion que j'ai organisé (4 février 2020) pour informer l'ensemble des acteurs du dépistage (cliniciens et biologistes) de ces nouveaux dépistages et des modalités à mettre en place, tant au niveau des méthodes de biologie que de la prise en charge des nouveaux-nés dépistés pour l'une ou l'autre de ces maladies (7 maladies ont été ajoutées aux deux maladies métaboliques déjà recommandées : phénylcétonurie (dépistage depuis 1972) et déficit en MCAD (dépistage recommandé en 2011)).

Je participe régulièrement aux travaux de la commission de transparence pour les médicaments orphelins qui ont obtenus une AMM (dernier rapport en 2016).

J'ai été expert visiteur HAS des centres de références maladies rares pour leurs évaluations externes à 5 ans.

4) Les groupes de travail au sein du ministère de la santé

J'ai participé récemment à deux groupes de travail au sein du ministère. Le premier concernait la réorganisation du dépistage néonatal, et le second s'inscrit dans l'axe 3 du plan national maladies rares (PNMR3) dont la thématique recherche est : Innover pour traiter les maladies rares.

5) L'ANSES et l'ANSM

J'ai participé pendant de nombreuses années à l'ANSES (ex AFSSA) et j'y ai réalisé 127 rapports en une dizaine d'années d'expert titulaire.

J'ai également réalisé un certain nombre d'expertise pour l'ANSM (voir ci-dessus).

6) Le CETL (Comité d'évaluation du traitement des maladies lysosomales).

Ce comité est une émanation de la SFEIM et a été créé dans les années 90 lors de l'arrivée du traitement de la maladie de Gaucher par enzymothérapie substitutive. Il y a maintenant de multiples sous-groupes au CETL (Gaucher, Fabry, MPS, Pompe, lipidoses) et je participe aux trois derniers groupes. L'intérêt de ces groupes est de discuter les cas des patients et de déterminer la meilleure prise en charge pour chaque patient. Cette décision se fait via une expertise collective, qui est très importante pour que les indications (ou les non indications) puissent être validées. Je note avec beaucoup d'intérêt que la commission de transparence de l'HAS, dans un récent avis concernant l'enzymothérapie de la maladie de Pompe, écrit que les décisions doivent être prises au sein de ce comité d'experts. Je mets le texte de l'avis ci-dessous. Ce texte est très important, car

c'est la première fois, à ma connaissance, que ce comité est reconnu pour rendre des décisions, ce qui est très important, en particulier dans les situations difficiles.

Dans toutes les situations et en accord avec le PNDS, l'instauration du traitement et sa poursuite doivent être effectuées dans le cadre d'une prise en charge globale, multidisciplinaire et coordonnée par les spécialistes des centres de références ou de compétences. Doivent être en particulier discutées : les indications de traitement et de non traitement et les conditions d'arrêt (souhait du patient ou des patients, mauvaise tolérance, aggravation de l'état de santé, absence d'efficacité...) en tenant compte de la qualité de vie des patients. Lorsque nécessaire et conformément au PNDS, ces décisions devront être prises lors de concertations collégiales au sein d'un groupe d'experts (comité d'évaluation du traitement de la maladie de Pompe, CETP).

Le dépistage néonatal

A la suite du Pr Vidailhet, je me suis impliqué dans le dépistage néonatal. Tout d'abord sur Nancy avec une implication dans l'association ALDPHE, puis au niveau national (j'ai intégré le bureau national de l'AFDPHE en 2008 et j'ai été secrétaire du bureau de 2013 à 2015. J'y occupe le poste de référent pour la phénylcétonurie et pour les autres maladies métaboliques qui devraient être dépistées prochainement en France.

Ma présence au bureau national de l'AFDPHE ainsi que dans le groupe de travail HAS sur le dépistage m'a permis de m'impliquer particulièrement dans l'évolution du dépistage néonatal systématique et j'ai participé au groupe de travail HAS qui a abouti à la recommandation (publiée en 2011) de mettre en place le dépistage du déficit en MCAD en France. J'ai d'ailleurs coordonné les recommandations de diagnostic et de prise en charge de ce déficit qui ont été publiées dans les archives de pédiatrie en février 2012. Le dépistage néonatal est actuellement en refondation en France avec la nomination des CRDNs en mars 2018. J'ai porté le projet de Nancy pour la région Grand-Est, et nous avons obtenu l'appel d'offre en novembre 2017 (confirmation en janvier 2018). Cette décision a été remise à plat par le directeur général de l'ARS en janvier 2018 et la gestion du CRDN Grand-Est a été confiée au CHU de Reims. Le laboratoire de dépistage de Nancy a été désigné pour accueillir le spectromètre de masse en tandem qui doit permettre le dépistage futur des maladies métaboliques.

Personnellement, je reste impliqué au niveau national, puisque je suis le référent phénylcétonurie au niveau du bureau national de la SFDN et du centre national du dépistage néonatal (CNDN). Enfin, comme cela est dit ci-dessus, j'ai été sollicité par la HAS pour participer aux deux groupes de travail sur le dépistage néonatal [maladies héréditaires du métabolisme (rapport publié en février 2020)] et déficits immunitaires combinés sévères dont le travail est toujours en cours)

Activité d'enseignement

Je participe à l'enseignement de la pédiatrie depuis mon clinicat, et cette partie de mon activité

Mon activité pédagogique est centrée sur l'enseignement de la pédiatrie, des maladies héréditaires du métabolisme et de la nutrition. Cette activité s'est considérablement accrue ces dernières années avec la participation à l'enseignement de différentes spécialités pédiatriques (DIU des maladies héréditaires du métabolisme, DIU de dysmorphologie de Paris VI, DU de Médecine et Chirurgie périnatale des dysmorphies, DIU de la santé de l'enfant, DU d'accueil des urgences en service de pédiatrie, DU de pédopsychiatrie).

De plus, j'ai passé en 2001 le DIU de pédagogie médicale, qui m'a permis de me familiariser avec toutes les formes d'enseignement, magistral, APP, ARC, métaplans, par jeux de rôles, pour les EPU avec enseignement interactif...

Enseignement théorique

1) La pédiatrie générale et la nutrition

Depuis le départ en retraite du Pr Monin, j'ai été responsable de l'enseignement de la pédiatrie à la faculté de Nancy de 2006 à 2018. J'ai été également responsable de l'organisation d'un module de FASM2 et du module optionnel de pédiatrie. Les enseignements que je donne à ce niveau concernent la pédiatrie générale (neurologie, métabolisme, gastro-entérologie, nutrition, dermatologie). J'ai expérimenté l'enseignement par APP (Apprentissage par problème) dans le cadre de l'enseignement du module "croissance, développement et vieillissement" mis en place pour les étudiants de troisième année à la Faculté de Médecine de Nancy, mais ce type d'enseignement n'est plus pratiqué actuellement. J'ai modifié en 2009 mes cours de pédiatrie générale, en faisant des cours de type « Question ECN » avec corrigé et commentaires en fin de cours. De plus le nombre d'heures de cours magistraux ayant été réduit, les items qui ne peuvent plus être traités en amphithéâtre le sont au niveau de l'hôpital d'enfants, ou des séances de questions ECN sont réalisées 2 fois par semaines pour tous les étudiants hospitaliers du service de pédiatrie.

J'ai coordonné, en tant que responsable SIDES l'organisation de tous les examens de pédiatrie, en lien avec les autres enseignants (rang A et B des services de pédiatrie médicale et chirurgicale ainsi que de la néonatalogie).

J'ai coordonné l'écriture d'un livre de pédiatrie destiné aux étudiants de second cycle. Ce travail de 2 ans (100 questions ECN concernant la pédiatrie, livre de 880 pages) m'a permis de revisiter toute la pédiatrie.

J'ai fait partie du collège des PUPH de pédiatrie (2015-2019). Cette activité m'a permis de m'impliquer plus avant dans l'organisation de l'enseignement de la pédiatrie au niveau du second et du troisième cycle. J'ai été impliqué dans la mise en place du référentiel de pédiatrie du troisième cycle pour ce qui concerne les maladies métaboliques.

2) La réanimation médicale

J'ai enseigné pendant 15 ans la réanimation pédiatrique. Cette thématique est maintenant reprise par les collègues de réanimation

3) Les maladies métaboliques

Je participe depuis longtemps à l'enseignement des maladies héréditaires du métabolisme. Ces pathologies sont enseignées dans le cadre de la pédiatrie, mais cet enseignement s'insère également dans le cadre des cours de biochimie (P2) et de génétique (D1). Localement, ces pathologies sont également enseignées à l'école de puériculture et de sages-femmes.

Au niveau national, j'ai coordonné pendant plusieurs années le DIU des maladies héréditaires du métabolisme qui est organisé par les trois facultés de Brest, Nancy et Necker. La coordination de ce DIU a été reprise par le Dr D Rabier puis par le Pr de Lonlay depuis 2007 (Necker). Je participe au comité pédagogique de ce DIU et je suis responsable d'une session (sur les 6 que comporte ce DIU) d'enseignement sur les aciduries organiques. Je participe en tant qu'enseignant à deux autres sessions (cours sur la phénylcétonurie et sur les dysmorphies d'origine métabolique). De plus le centre de référence que je coordonne est lieu de stage reconnu pour la validation de la partie clinique du DIU. Nous avons accueilli une douzaine d'étudiants en stage à Nancy pour ce DIU depuis sa création.

L'enseignement des maladies métaboliques se fait également par les nombreuses interventions et conférences que je fais au niveau local, régional, national et international.

Enseignement pratique

L'enseignement pratique est effectué quotidiennement au lit du malade, en consultation et lors de la réunion de confrontation clinico-biologique hebdomadaire du service. Cet enseignement est sûrement l'un des plus importants, car il nous permet d'être en lien direct avec les étudiants et de leur communiquer notre connaissance pratique de la pédiatrie et des maladies héréditaires du métabolisme. Cela est particulièrement vrai pendant les périodes de garde ou d'astreinte. La consultation est également un lieu d'enseignement très important, car les 6 mois que durent le stage de nos internes de consultation est un temps suffisamment long pour amorcer une connaissance pratique de la prise en charge des maladies rares dont je m'occupe.

La formation continue.

Nous participons de façon régulière à l'activité de Formation Médicale Continue sous la forme d'enseignements post-universitaire pour les médecins généralistes et les pédiatres de notre région et des régions voisines (Champagne, Bourgogne, Alsace et Franche-Comté).

Activités de recherche.

J'ai toujours mené une activité de recherche de front avec mes activités cliniques. Mon sujet de recherche initial a concerné la nutrition, en particulier la malnutrition protéino-énergétique de l'enfant en particulier en Afrique où j'ai fait mon service militaire et où j'ai réalisé mon travail de thèse de médecine et une partie de mes travaux de ma thèse d'université.

Mes différentes activités cliniques m'ont permis d'avoir des activités de recherche très variées. J'ai pu faire de la recherche animale fondamentale avec le Pr Monin, sur la thématique du débit sanguin cérébral chez le porcelet nouveau-né au début de mon internat. J'ai fait mon DEA dans le laboratoire de Biochimie du Pr JP Nicolas et du Pr Guéant où j'ai pu apprendre la recherche fondamentale en purifiant une protéine trace (la transcobalamine II). J'ai pratiqué la recherche clinique pendant mon service militaire où j'ai pu étudié une cohorte d'enfant malnutris en Mauritanie. J'ai ensuite participé à d'autres projets sur la malnutrition, essentiellement en collaboration avec différents centres médicaux en Afrique (Togo, Benin, Sénégal).

J'ai pu ensuite effectuer de la recherche clinique en réanimation médicale dont j'ai été responsable pendant 13 ans (j'ai participé, en particulier à des travaux sur la mécanique ventilatoire chez les nourrissons atteints de bronchiolite). De plus la réanimation est un lieu où de nombreuses pathologies rares s'expriment, c'est ainsi que nous avons eu pu décrire le premier cas mondial de déficit en récepteur de l'angiotensine II (*Nature Genetics*, 2005 Sep;37(9):964-8) ou de déficit d'assemblage du complexe I de la chaîne respiratoire (*J. Clin. Invest.* 1999 ; 104 : 83-92).

Mon activité de recherche s'est ensuite fortement orientée vers les maladies héréditaires du métabolisme à partir de l'année que j'ai passé dans le centre du Great Ormond Street Hospital de Londres en 1996-1997. J'ai réalisé à la fois de la recherche clinique sur des patients divers (Glycogénoses [étude de la dépense énergétique, études en isotopes stables], déficits du cycle de l'urée [études de pharmacologie] et aciduries organiques [études de la dépense énergétique]) et également de la recherche plus fondamentale par la technique des isotopes stables en réanimation pédiatrique.

La calorimétrie indirecte.

J'ai effectué plusieurs études de calorimétrie indirecte en utilisant l'appareil "Deltatrac" avec un canopi comme chambre de recueil des gaz expirés chez les patients ambulatoires et avec connexion du calorimètre au respirateur pour les malades étudiés en réanimation pédiatrique. J'ai acquis lors de ce séjour une bonne expérience de cette technique, et j'ai publié deux travaux sur ce sujet dans deux types de maladies métaboliques : les glycogénoses de type Ia et les anomalies du métabolisme du propionate. Depuis mon retour de Londres, nous avons acquis un calorimètre au niveau du service de Médecine Infantile III, et j'utilise cette technique tant dans le domaine de la nutrition (obésité, hypotrophie...) que dans le domaine plus spécifique de la réanimation ou des maladies métaboliques. La calorimétrie indirecte faisait également partie d'autres études que nous avons effectuées en utilisant en particulier la technique des isotopes stables que nous n'avons pas pu utiliser sur Nancy.

Études utilisant les isotopes stables.

J'ai pu lors de mon année londonienne, grâce au Dr Bodamer, être initié à l'utilisation des isotopes stables en recherche clinique. J'ai participé à un vaste projet concernant les conséquences métaboliques du stress en réanimation pédiatrique, qui consistait à étudier la calorimétrie, l'état endocrinien et métabolique et à faire une étude en isotope stable (bicarbonate, glucose et leucine marqués), ce qui m'a permis d'évaluer la situation de catabolisme de ces patients et les relations qu'il pouvait y avoir avec les autres paramètres précédemment cités.

D'autre part j'ai effectué personnellement une étude en isotope stable : sur l'absorption de la maïzéna chez les patients atteints de glycogénose de type Ia (il y a naturellement du carbone 13 dans la farine de maïs). L'absorption puis l'oxydation du glucose de la farine de maïs produit du CO₂ que nous pouvons mesurer dans l'air expiré. L'enrichissement en C¹³O₂ de l'air expiré est donc fonction de l'utilisation de la farine de maïs absorbé et oxydée par les sujets étudiés. Nous avons modulé pharmacologiquement cette absorption pour voir l'effet que cela pouvait avoir chez ces patients en termes d'amélioration du temps de normoglycémie.

Études de pharmacologie clinique.

Nous avons réalisé lors de notre séjour à Londres une étude sur la pharmacocinétique du phénylbutyrate et du benzoate de sodium chez les patients atteints de déficits du cycle de l'urée. Les dosages de cette étude ont été réalisés après mon départ et ont été publiés sous forme de résumé. De plus ce travail nous a conduit à approfondir nos connaissances sur ces pathologies et nous avons pu publier avec le Pr J Leonard une revue sur le traitement actuel de ces malades.

Cette thématique des maladies héréditaires du métabolisme s'est progressivement développée depuis mon retour à Nancy en 1997 grâce à la collaboration étroite que j'ai avec l'unité INSERM U954 dirigée par le Pr JL Guéant. Les thématiques développées sont essentiellement centrées sur les maladies héréditaires du métabolisme, le métabolisme des monocarbone, et la nutrition. Ces liens se sont encore développés lors de l'attribution du label de centre de référence dans ce domaine en 2006.

La phénylcétonurie

La maladie métabolique qui est devenu un thème central de ma recherche clinique et génétique est la phénylcétonurie, qui est une des maladies métaboliques les plus fréquentes. Cette pathologie est diagnostiquée en France par le dépistage néonatal systématique. J'ai monté au niveau du laboratoire de biochimie métabolique associé au centre de référence le génotypage des patients PCU (Pr F Namour, Dr C Chery) et l'analyse des anomalies des bioprotéines (Dr B Nicolas). Nous avons publié de nombreux papiers sur ce sujet, avec en particulier le premier papier sur le test néonatal au BH₄ chez les patients atteints de phénylcétonurie. J'ai participé aux études internationales multicentriques sur l'intérêt du BH₄ comme traitement médicamenteux de la phénylcétonurie (Lancet, Levy, 2007). Je fais parti de plusieurs groupes européens qui travaillent sur le sujet, en particulier sur la prise en charge nutritionnelle et médicamenteuse des

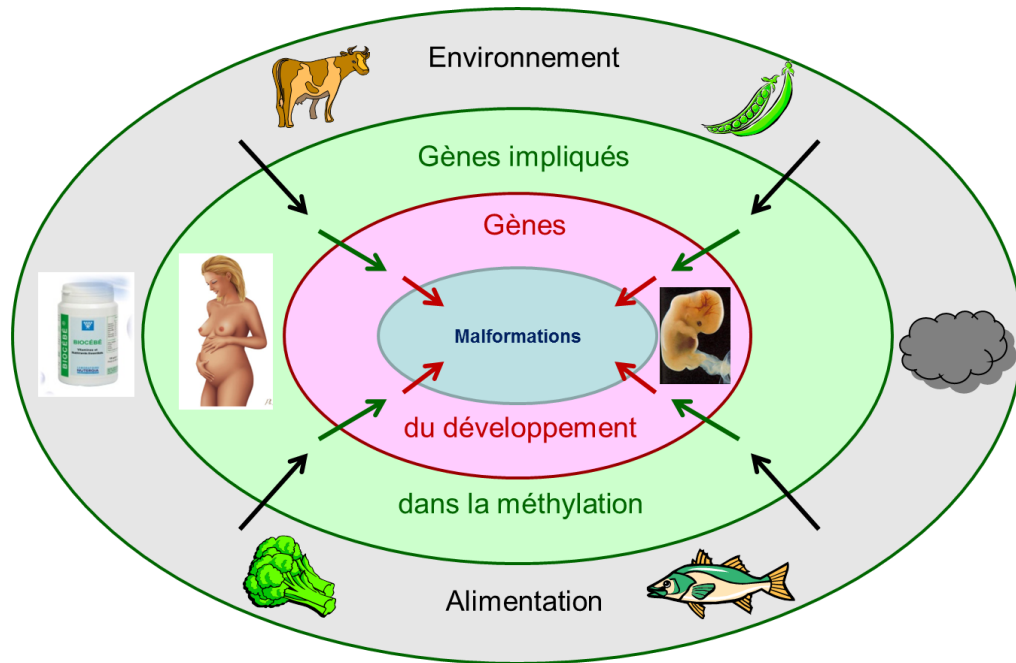
patients phénylcétonuriques ainsi que sur un consensus européen qui est encore en gestation. Les projets actuels de recherche dans ce domaine sont très nombreux et je les coordonne au niveau français car je suis responsable du groupe de travail français sur la phénylcétonurie. Il faut citer, le PHRC ECOPHEN sur le devenir des patients adultes atteints de PCU (Pr Maillot Tours), l'analyse des mutations et de la sensibilité au BH4 des patients Français (F Feillet, B Namour, E Jeannesson, Nancy), l'étude moléculaire des hyperphénylalaninémies modérées (F Feillet, B Namour, E Jeannesson, Nancy), le statut nutritionnel en fonction de la prise en charge (F Feillet Nancy, A Masurel Dijon), les scores de qualités de vie dans la PCU (étude en cours), l'étude de la répercussion parentale de l'annonce du diagnostic de PCU après un dépistage néonatal positif (F Feillet, V Saleh Nancy, et P de Lonlay et JB Arnould Necker Paris), enfin, je participe à un groupe de réflexion (Europe + USA) sur la composition des produits spéciaux à venir pour les patients PCU (à l'image de ce qui se fait pour la surveillance du diabète par la glycémie).

Les anomalies de la bêta oxydation mitochondriale des acides gras.

J'ai également développé un projet de recherche (CPRC obtenu en 2008, et mise en place du protocole en 2009-2010) sur les anomalies de la bêta oxydation des acides gras dans la survenue des troubles du rythme grave de l'adulte. Ce protocole consiste à faire une étude métabolique extensive (bêta oxydation et étude de la chaîne respiratoire chez les patients ayant présenté des troubles du rythme graves de l'adulte (porteurs de défibrillateurs implantables). Nous avons étudié 18 patients adultes et nous n'avons trouvé qu'un hétérozygote CPT II et pas de déficits en MCAD dans ce petit groupe de patients (Thèse de Franck Laporte).

Les anomalies de la méthylation

Les anomalies du métabolisme des monocarbone est l'axe principal de l'unité INSERM U 954 dans laquelle je travaille. Déjà, lors de mon internat, le sujet de mon DEA été la purification de la transcobalamine II, protéine trace transporteur de la cobalamine au niveau plasmatique. Depuis quelques années nous travaillons sur le lien qu'il peut y avoir entre les interactions entre l'environnement et le patrimoine génétique dans la survenue de certaines malformations. En effet, le lien entre folates et anomalies de fermetures du tube neural est bien connu. Des relations similaires ont été montrées pour les fentes palatines et pour les cardiopathies conotruncales.



Le schéma ci-dessus, représente l'hypothèse à la base de ces études. Un environnement délétère peut s'exprimer chez une femme qui aurait des variants négatifs sur les gènes de la méthylation, générant ainsi un statut de méthylation insuffisant. Si cette femme est enceinte, et si le fœtus est porteur de variants délétères sur certains gènes du développement, et que ces gènes sont normalement régulés par méthylation (déficiente dans le cas présent), ces différentes interactions négatives pourraient expliquer la survenue de malformation dont on sait que le taux de récurrence dans une même famille est très inférieur à celui attendu par la génétique mendélienne.

Un PHRC (FEPA sur les fentes palatines) a déjà été obtenu en 2008 au niveau de l'unité INSERM, et j'ai déposé en tant qu'investigateur principal deux PHRC en 2009. Un PHRC interrégional (CCOMET) sur l'influence de ce métabolisme sur la survenue des cardiopathies conotruncales ; ce PHRC interrégional a été accepté et ce travail a commencé en 2011. Nous avons également demandé un PHRC national sur l'influence de ce métabolisme sur la survenue des anomalies de fermeture du tube neural (SPINAMET). Ce projet comporte plusieurs volets : une étude des déterminants nutritionnels (déficits en vitamine B12 et en folates), une étude des déterminants génétiques pouvant altérer le métabolisme des donneurs de méthyls (par réalisation d'une puce ADN comprenant 380 Snps), une étude des anomalies de la réparation de l'ADN étant donné les liens étroits qu'il y a entre la méthylation et la réparation de l'ADN, enfin, le dernier volet de cette étude concerne une étude en pangénomique des dyades mères-enfants pour trouver d'autres gènes candidats pouvant être impliqués dans les anomalies de fermeture du tube neural. Ce PHRC n'a pas été accepté en 2010 et nous l'avons redéposé pour la campagne des PHRC 2012.

Ces projets s'inscrivent donc dans le cadre de mon activité au niveau de l'INSERM U 954 dirigé par le Pr Jean-Louis Guéant. Cette unité est très étroitement liée au centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme que je coordonne. J'ai été le porteur du 4^{ème} axe (sur 4) du projet pour le renouvellement de l'unité prévu en 2012. Ce 4^{ème} axe concerne les maladies

héréditaires du métabolisme touchant le métabolisme des monocarbones et l'étude des interactions nutriginétiques pouvant mener à des malformations (Fentes palatines, cardiopathies conotruncales et anomalies de fermetures du tube neural). Ces études se font en collaboration étroite avec le Dr L Goffinet, MCU PH en chirurgie plastique et chirurgie des brûlés.

Nous avons pu mettre en évidence récemment au niveau de l'unité un nouveau gène candidat pour les déficits en B12 associés à un déficit en fer, et nous avons obtenus récemment de nouvelles données sur les interactions cellulaires qui existent entre les protéines MMACHC et MTR pour expliquer l'orientation métabolique (vers l'adénosyl-cobalamine ou la méthyl-cobalamine) de la B12 intracellulaire. Ces travaux se font en collaboration avec le Pr D Rosenblatt de Montréal et le Pr B Fowler de Bâle.

Le mode de transmission génétique par Epimutation

Nous venons de publier en janvier 2018 un nouveau mode de transmission génétique à propos de plusieurs cas de déficits en MMACHC (**Epimutation CblC**). L'analyse génétique d'un certain nombre de ces patients ne trouvaient qu'une mutation sur un allèle, et les analyses extensives (introns et exons) de l'autre allèle n'ont pas permis de mettre en évidence une autre mutation. Nous avons ensuite étudié l'expression de ce gène sur fibroblastes après déméthylation du promoteur, et nous avons vu réapparaître l'activité enzymatique. Nous avons ensuite prouvé que tous ces patients « hétérozygotes » avaient une mutation sur le gène connexe (PRDX1) entraînant une épimutation sur le gène MMACHC. Cette épimutation liée à la mutation PRDX1 est transmissible, et nous l'avons montré sur trois générations du patient nancéien. Ce modèle d'épimutation a été mis en évidence sur un autre modèle de maladie métabolique et nous sommes en train d'explorer un certain nombre de maladies dont un nombre non négligeable de patients sont trouvés hétérozygotes et chez qui le modèle de l'épimutation pourrait être l'explication génétique.

Les anomalies du métabolisme de la vitamine D

Nous avons eu l'opportunité d'étudier deux familles avec déficit en CYP2R1 (25 hydroxylation de la vitamine D), diagnostiquées au niveau du centre de référence. Cela nous a permis d'étudier ce déficit très rare (ou très rarement diagnostiqué) en collaboration avec l'équipe du Pr ML Kottler de Caen, et nous avons pu publier les données génétiques et phosphocalciques de ces cas en 2017 dans JBMR. Il se trouve qu'une de ces deux familles comporte 6 cas de patients répartis sur deux générations. Nous avons pu retrouver les trois patients adultes qui avaient été traités pour un « soit-disant » rachitisme carenciel pendant l'enfance, et qui, malgré 20 ans sans traitement par vitamine D, ont des ostéodensitométries strictement normales. Ces données permettent de confirmer que la vitamine D (indétectable chez ces trois patients adultes pendant 20 ans) ne joue pas de rôle dans la prévention de l'ostéoporose de l'adulte, ce que nous sommes en train de publier.

Nous participons également, par le biais du centre de référence à deux autres PHRC (qui ont été demandés en 2009) en tant qu'investigateurs associés. Le premier de ces projets concerne une étude longitudinale des patients phénylcétonuriques adultes (Pr F Maillot, Tours) ; le second concerne l'évaluation de la qualité de vie des enfants atteints de maladies métaboliques à régime et de leurs parents (Pr B Chabrol, Marseille).

La recherche clinique interventionnelle

Nous avons montré l'intérêt d'un traitement par coenzyme Q10 dans le syndrome des vomissements cycliques de l'enfant. Nous avons déposé une demande de PHRC national sur ce sujet (essai thérapeutique en double aveugle versus placebo) et avons obtenu un accord de participation de la totalité des centres sollicités (Lille, Necker, Trousseau, Robert-Debré, Lyon, Marseille, Toulouse, Bordeaux, Strasbourg, Reims, Dijon, Tours, Besançon). Nous sommes dans l'attente du résultat de la lettre d'intention qui devrait arriver début juillet 2017.

Les collaborations avec d'autres centres nationaux et internationaux

Le domaine des maladies héréditaires du métabolisme est tellement vaste que cela implique des collaborations permanentes avec différents centres nationaux et internationaux. Ces collaborations se font en fonction des malades que l'on rencontre et des explorations qui leurs sont nécessaires et que l'on ne peut trouver parfois que dans les laboratoires étrangers. Je peux citer le pseudo déficit en citrin que nous avons publié avec K Kobayashi (Japon), les convulsions B6 sensibles (Déficit en Antiquitin [Brain 2011] et le déficit en PNPO [Brain, 2014] avec l'équipe de P Clayton, Londres, et C Jakobs, Amsterdam ; le déficit en SSADH (travail en cours avec M Gibson, USA). Ces nombreuses collaborations se traduisent par notre participation à plusieurs publications internationales par an. Nous avons participé à la découverte des nouveaux gènes des mégalencéphalies avec leucodystrophie et kystes cérébraux (MLC) en collaboration avec l'équipe du Pr van der Knaap (Hollande), une publication est en cours de soumission (Neurology 2018). Enfin, la mise en évidence de maladies très rares grâce aux études NGS réalisées à Nancy (OMIMome) nous permet de travailler avec plusieurs équipes sur les gènes récemment mis en évidence chez nos patients (KIFA1, KCN9, DIP2B, AIRE...).

La commission d'alimentation

Lorsque les produits spéciaux ont été validés par le CES de Nutrition Humaine de l'AFSSA, leurs mises à disposition pour les patients passe par une commission d'alimentation qui regroupe un certain nombre d'expert métaboliciens dont je fais parti. Cette commission définit la liste des aliments spéciaux qui ouvriront droit à un remboursement dans le cadre de la prise en charge des maladies héréditaires du métabolisme. En résumé, l'ANSES dit si ces ADDFMS sont sécuritaires, et la commission d'alimentation établit la liste de ceux qui sont utiles et qui doivent donc être remboursés.

Les associations de patients

Par ailleurs, nous avons établi des liens étroits avec certaines associations de patients. Ces liens se sont très nettement accrus à partir de l'obtention du centre de référence en 2006. Tout d'abord avec l'association des Feux Follets (Phénylcétonurie) que je rencontre plusieurs fois par an, je participe à leurs journées nationales ou j'y fais régulièrement des interventions. Je suis le responsable recherche de leur conseil scientifique.

Je suis également en contact étroit avec l'association ELA (Leucodystrophie) pour des raisons médicales et géographiques puisque cette association est localisée sur Nancy. J'ai participé au comité de pilotage de cette association (2010-2014). De plus, j'ai participé à la mise en place du projet de biobanque ELA au niveau du CHU de Nancy. Ce projet ambitieux vise à faire une base de données cliniques et biologiques sur Nancy pour l'ensemble des Leucodystrophies, et ce sur un plan européen. Cette biobanque serait gérée par l'association ce qui la rendrait indépendante des grands groupes de recherche.

Nous avons tissé récemment des liens avec l'AFGF (Association des Familles Galactosémiques de France) car nous allons coordonner un travail sur les troubles du langage dans cette pathologie particulière (travail de thèse de psychologie 2011-2013, Melle C Touchet).

J'ai également des liens étroits avec l'association VML (Vaincre les Maladies Lysosomales) et je participe régulièrement aux journées des familles à Nouans-le-Fuzelier ou j'y ai animé des ateliers avec les familles. Nous avons également établi des liens avec d'autres associations de patients (AFG, AFGF...) mais de façon moins étroite qu'avec les associations ELA et des Feux Follets.

CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES

Mes perspectives se situent à la fois sur les plans cliniques, enseignement et recherche.

Mon activité clinique va se poursuivre au sein de l'hôpital d'enfants, mais également en collaboration avec les collègues adultes car les maladies héréditaires du métabolisme s'expriment également à l'âge adulte pour les formes moins sévères, et il y a un réel besoin de développer cet aspect de la médecine en pathologie adulte. Les liens que j'ai pu établir avec différents services du CHU (gastroentérologie, hépatologie, nutrition, néphrologie, obstétrique, biologie du développement, neurologie...). Par ailleurs, je vais poursuivre mon activité en nutrition pédiatrique, en particulier au sein du comité de nutrition pédiatrique de la SFP et dans le domaine de l'anorexie mentale en collaboration avec l'équipe de pédopsychiatrie de l'hôpital d'enfants.

Grâce à la double valence métabolisme et nutrition, j'ai pu mettre en place un modèle permettant d'expliquer la physiopathologie du Kwashiorkor, qui reste une forme sévère de malnutrition protéino-énergétique (MPE) de l'enfant non expliquée à ce jour. Mes tentatives pour obtenir un financement pour la réalisation de cette étude n'ont pour l'instant pas été couronnées de succès. Ce projet me tient à cœur, car il parachèverait mon investissement dans le domaine de la MPE qui a été un de mes premiers sujets de recherche clinique pendant mon internat.

Je suis devenu responsable auprès de la faculté de l'enseignement de la pédiatrie sur Nancy en particulier pour le second cycle des études médicales. La mise en place d'un double enseignement (cours magistraux en faculté et questions ECN à l'hôpital d'enfants) devrait permettre dès l'année prochaine d'avoir un enseignement qui couvre à la fois toutes les questions ECN tout en préparant au mieux les étudiants à cet examen. Ma présence au niveau du collège des PU de pédiatrie m'a permis de m'impliquer dans le programme du troisième cycle, en particulier pour ce qui est des items relatifs aux maladies métaboliques.

Mes responsabilités administratives concernent la chefferie du service de Médecine Infantile et (de facto) ma présence au comité de direction du pôle enfants (responsable recherche) ainsi que la coordination du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme. C'est au sein du service de Médecine Infantile que se situe le centre de référence qui représente une part importante de mon activité tant au niveau des consultations, des hospitalisations de jours et des hospitalisations classiques. Le centre de référence a été favorablement expertisé par l'HAS en 2011 et a été reconduit en 2017. Cette structure va continuer à se développer au niveau interrégional, tant au niveau clinique avec le développement des visioconférences

qu'au niveau recherche avec les projets en cours au niveau local, interrégional, national et international.

Le centre de référence fait partie du G2M, qui est la filière des centres de référence métaboliques. Je poursuivrai les collaborations avec les autres centres métaboliques, tant au niveau de l'enseignement (DIU des maladies héréditaires du métabolisme), de la réalisation de documents (PNDS, Livres) que de la recherche (projets multicentriques français).

Le groupe de travail sur la phénylcétonurie que je coordonne à la suite du Pr L de Parscau est également un lieu où je continuerai à proposer et à mettre en place des travaux multicentriques français dans le domaine de la PCU après la publication du nouveau PNDS PCU en 2018.

Les liens avec les structures de tutelle vont également être poursuivies en particulier avec l'HAS dans le domaine de l'extension du dépistage néonatal et de la commission de transparence. Mon activité auprès de la CNAM et de la commission d'alimentation va se poursuivre. Il en est de même pour ma présence aux bureaux nationaux de l'AFDPHE et de la SFDN (Société Française du Dépistage Néonatal). Je vais également poursuivre mon travail au sein du comité de nutrition pédiatrique, tant au niveau de la rédaction des articles du comité que de sa présence aux congrès de la SFP.

La participation à plusieurs groupes européens et mondiaux sur la phénylcétonurie en particulier m'ont permis d'établir des collaborations avec les grands groupes qui travaillent sur cette pathologie. Ces collaborations vont générer des travaux importants pour les prochaines années. Les travaux en cours sur la phénylcétonurie concernent 4 domaines différents : la génétique de cette maladie (nous avons la plus grande série mondiale publiée avec plus de 700 patients génotypés), les relations qu'il peut y avoir entre les apports et le statut nutritionnel de ces patients (thèse en cours), l'utilité du test néonatal au BH4 (en collaboration avec les Prs N Blau et F Trefz de Zurich et de Reutlingen) ainsi que l'étude sur les conséquences de l'annonce du diagnostic en collaboration avec de multiples centres français (en particulier Necker) et des centres internationaux (Munich en Allemagne et Montréal au Canada).

L'ensemble de ces travaux de recherche me permettent de piloter un nombre important de travaux qui font l'objet de thèses d'université, de thèses de médecine et de mémoires de DES de pédiatrie. Je pilote également des travaux pour des internes de psychiatrie, d'obstétrique, de cardiologie et de réanimation médicale adulte, car les projets de recherche que j'ai mis en place dépassent largement la sphère pédiatrique (le métabolisme concerne toutes les spécialités et tous les âges...).