P1-**Association maladie métabolique et endocrinopathie : Phénylcétonurie et diabète type 1 : à propos d’un cas**

I. Fekih romdhane, R. Hadj Salem, H. Besbes, M.A. Tilouche, D. Brahem, A. Chaabène, S. Bouguerra, H. kamoun, L. Ghedira, Ch. Ben Meriem, Ch. Chouchène, S. Chouchène

Service de pédiatrie de Monastir

P2-**Coma néonatal quel diagnostic ?**

Regaieg C, Laadhar M, Charfi M, Ben Hamad A, Bouraoui A, Regaieg R., Hmida N., Ben Thabet A., Gargouri A.

Service De Néonatologie, CHUHédiChaker, Sfax, Tunisie

P3-**prise en charge diététique de la phénylcétonurie : A propos de 4 observations.**

Ladib N, Sakka R, Turki A, Chioukh FZ, Monastri K.

Service de néonatalogie et de réanimation néonatale, Centre de maternité et de néonatalogie, EPS Fattouma Bourguiba de Monastir

P4-**Une encéphalopathie myoclonique révélatrice d’une hyperglycinémie sans cétose à propos d’une observation**

Ghorbel.S, Tej.A , BenAyed.Dh, Loukil.M, Kebaili.R, Tilouche.S, Kahloul.N, Bouguila.J, Boughammoura.L

Service de pédiatrie, CHU Farhat Hached

P5-**Apport de l’IRM dans le diagnostic de la leucinose**

W. Douira-Khomsi, A. Darragi, A. Fennira, L. Lahmar, H. Louati, L. Ben Hassine, I. Bellagha

Service de Radiologie, hôpital d’Enfants Béchir Hamza de Tunis

P6-**Maladie de Van der Knaap : intérêt de l’IRM cérébrale (à propos de trois cas)**

L. Lahmar, L. Ben Temellist, A. Fennira, W. Douira-Khomsi, H. Louati, L. Ben Hassine, I. Bellagha

Service de Radiologie, Hôpital d’Enfants Béchir Hamza de Tunis

P7-**Cardiomyopathie dilatée révélatrice d’une acidémie méthylmalonique**

W. Besghaier¹, H. Ben Hamida¹, T. Khemis¹, K. Ben Ameur¹, I. Dhouib¹, M Bizid¹, T. Zaydi¹, A. Turki¹, N. Ladib¹, A. Jlassi², E. Boughzéla³, FZ. Chioukh¹, K. Monastiri¹.

1Service de Réanimation et de Médecine Néonatale de Monastir

²Laboratoire de Biochimie La Rabta ³Service de Cardiologie Hôpital Sahloul -Sousse

P8-**L’académie méthylmalonique: diagnostic et prise en charge A propos d’une observation**

H.Charfi, H.Badri, K.Mansour, M.Abdelli, F.Boudaya, H.Mejaouel, E.Sboui, S.Khameri, K.BenHelal

Service de Pédiatrie Hôpital Ibn Jazzar Kairouan

P9-**Un cas de rachitisme révélant une tyrosinémie chez un nourrisson**

Ghorbel.S, Tej. A, Ben belgacem.H, Ben Ayed.Dh,Kebaili.R, Tilouche.S, Kahloul.N, Bouguila.J, Boughammoura.L

Service de pédiatrie, CHU Farhat Hached

P10-**Rachitisme hypophosphatémique : Penser à la tyrosinémie de type 1**

Ben Othman Asma, Ben Alaya Ghofrane, Ben Abdelaziz R, Kahloul N, Boudabous H, Abdelmoula MS, Azzouz H, Jelassi A, Fekih M, Ben Chehida A, Tebib N

P11- **homocystinurie familiale ; intérêt du diagnostic précoce A propos de deux observations**

Ben Rhouma I, Besbes H ,Brahem D, Maatouk O ,Djobbi N, Ben Meriem C, Ghedira L, Chouchene C, Chouhene S .

Service de pédiatrie, CHU Fattouma Bourguiba Monastir.

P12-**Diagnostic prénatal de la cystinose : A propos de trois cas.**

S.Gabteni, I.Ouertani, S.Skouri, F.Hsoumi, H.Boudabbous, T.gargah, R.Mrad

P13-**La cystinose infantile : à propos de deux cas**

H Abid, S Ben Ameur, M Chaabene, I Chabchoub, H Aloulou,

 L Sfaihi, M. Hachicha

Service de pédiatrie générale, CHU Hédi Chaker, Sfax

P14-**Cystinose comme cause de rachitisme hypophosphatémique sévère :Apropos d’une observation**

Ben Rhouma I, Besbes H, Tilouche Med A, Djobbi N ,Maatouk O, Ghedira L, Ben Meriem C, Chouchene C, Chouchene S.

Service de pediatrie,CHU Fattouma Bourguiba Monastir.

P15-**Grossesse au cours de la glycogenose type III : risques et prise en charge**

Ben messaoud S, Ben Chehida A, Ben Abdelaziz R, Boudabous H, Ben Ameur Z, Sassi Y, Ben Yaala S, Malek M, Abdelmoula MS, Azzouz H, Tebib N.

P16-**Profil clinique d’une glycogénose de type III chez deux frères**

N. Jaballah1, M. Youssef1, S. Zayani 1, H. Chakroun1, D. H'mida Ben-Brahim2, M. Gribaa2, A. Saad2, H. Ben Hamouda1, S. Ghanmi 1, H. Soua1

1 Service de néonatologie, Hôpital Tahar Sfar, Mahdia

 2 Laboratoire de cytogénétique humaine, génétique moléculaire et biologie de la reproduction, Hôpital Farhat Hached, Sousse

P17-**Syndrome de Reye ou Reye-like ?**

Rentabilité du bilan métabolique dans une série de 26 patients

Ben Othmen Asma, Ben Chehida Amel, Ben Abdelaziz Rim, Ben Messaoud S, Boudabous H, Ben Turkia H, Abdelmoula MS, Haj Taieb Sameh, Fekih Moncef, Azzouz Hatem, Tebib Njei

P18-**Cythopathie mithochondriale : cause inhabituelle de cholestase à GGT normale**

R. Ben Abdelaziz, H.Amaimia, H. Boudabous, S.Ben Massoud, H. Hajji, A. Ben Chehida, , MS. Ben Abdelmoula, H. Ben Turkia, H.Azzouz, N. Tebib.

Service de pédiatrie et de maladies métaboliques, Hôpital La Rabta

P19-**Les cytopathies mitochondriales: A propos de deux observations à révélation néonatale.**

N.Kasdallah1, M.Noomen1, S.Ben Ahmed1, J.Brahim1, A.Louati1, N.Mlika1, A.Nafti1, H.Ben Salem1, H.Azzouz2, R.Ben Abdelaziz2, S.Blibech1, N.Tebib2, M.Douagi1.

1Service de Néonatologie et de Réanimation néonatale de l’Hôpital Militaire Principal d’Instruction de Tunis.

2Service de pédiatrie et des maladies héréditaires du métabolisme. EPS la Rabta.

P20-**Syndrome de Leigh : A propos de deux cas familiaux**

Msalbi Kh, Werdani A, Omrane A, Wannes S, Jammeli N, Boussoffara R, Mahjoub B

Service de pédiatrie, hôpital Taher Sfar, Mahdia

P21-**Syndrome de Zellweger : À propos de 3 observations**

N. Brini, J Methlouthi, H Ayeche, M Bellaleh, A Guith, M Ben Rejeb, I Kacem, H Berbouch, O Mghirbi, S Nouri, N Mahdhaoui.

Service de réanimation néonatale de Sousse, CHU F Hached, Sousse

**P22-Syndrome de Sjögren-Larsson, à propos d’un cas.**

H.Azzouz, B.Hamada, H.Boudabouss, R.Ben abdelaziz, A.Ben Chehida, S.Abdelmoula, N.Tebib

Service de pédiatrie et des maladies héréditaires du métabolisme, Hôpital la Rabta

Faculté de médecine de Tunis

P23-**Céroide lipofuscinose neuronale type 7 : à propos de deux cas**

H.Amaimia, H. Boudabous, R. Ben Abdelaziz, S.Ben Massoud, H. Hajji, A. Ben Chehida, H.Azzouz, MS. Ben Abdelmoula, H. Ben Turkia, N. Tebib.

Service de pédiatrie et de maladies métaboliques, Hôpital La Rabta

P24-**Encéphalopathie précoce, dystonie et viscéromégalie: Et si ce n’était pas une maladie de Gaucher de type 2?**

Ben Othman Asma, Ben Alaya Ghofrane, Ben Abdelaziz Rim, Boudabous Hela, Ferchichi Salima, Azzouz Hatem, Abdelmoula MS, Limem Khelifa, Ben Chehida Amel, Tebib Neji

P25-**Aspect en imagerie de la maladie de Krabbe : A propos de deux cas**

H. Louati, M. Boumediene, W. Douira-Khomsi, A. Fennira, L. Lahmar, L. Ben Hassine, I. Bellagha

Service de Radiologie, hôpital d’Enfants Béchir Hamza de Tunis

P26-**Alimentation par sonde nasogastrique dans les maladies héréditaires du métabolisme (MHM): Perceptions et attitude des mères**

Ghofrane Ben Alaya, Rim Ben Abdelaziz, Asma Ben Othmane, Sana Ben Messaoud, Hela Boudabous, Amel Ben Chehida, Mohamed Slim Abdelmoula, Hatem Azzouz, NejiTebib

Service de Pédiatrie, Hopital La Rabta, Tunis

P27-**Epilepsies néonatales et erreurs innées du métabolisme : A propos de 10cas**

Djobbi.N,Ben Hamida.H,Ben Ameur K, Khemis T, Bizid M, Zaid T, Chioukh FZ, Monastiri. K

Service de réanimation et de médecine néonatale, CHU Monastir

P28-**Mutation homozygote du gène KCNJ11 chez une famille tunisienne ayant un hyperinsulinisme congénital**

CH. Abid, J. Methlouthi, H.Ayech, A.Guith, O.Mhamdi, M.Bellaleh, I.Kacem, H.Berbouch, O.Mghirbi, S.Nouri, N.Mahdhaoui.

Service de réanimation néonatale de Sousse

P29-**L’hypoglycémie néonatale : une cause peut en cacher une autre…**

A. Ben Thabet, F.Charfi, A. Ben Hamed, M.Charfi, R.Regaïeg, N. Hmida, A.Bouraoui, A. Gargouri

Service de néonatologie, CHU HédiChaker Sfax (Tunisie)

P30-**La leucinose néonatale : A propos de six observations**

Dhouibi I1, Chioukh FZ1, Khemis T1, Chaabane A1, Bizid M1, Laadib N1, Turki A1, Ben Ameur K1, Ben Hmida H1, Jlassi A2,Ben Salem A3, Zaidi T1, Monastiri K1

1-Service de Réanimation et de Médecine Néonatale de Monastir- Faculté de Médecine de Monastir 2-Laboratoire de Biochimie La Rabta Tunis 3-Service de Radiologie B- Centre de Maternité de Monastir.

P31-**Evolution des marqueurs biologiques dans la glycogénose type III**

Ben messaoud S, Ben Chehida A, Ben Abdelaziz R, Boudabous H, Ben Ameur Z, Sassi Y, Abdelmoula MS, Fekih Moncef, Azzouz H, Tebib N.

P32-**Les cardiomyopathies mitochondriales de l’enfant : A propos de deux observations**

Ben Belgacem.H1, Tej.A1, Ben Ayed.Dh1, Kbaili.R1, Tilouche.S1, Kahloul.N1, Bouguila.J1, Fakhfakh, F2, Boughamoura.L1

Service de pédiatrie, hôpital Farhat Hached

Servicede génétique, hôpital Hédi Chaker, Sfax

P33-**La partie visible de l’iceberg : Intérêt du caryotype prénatal dans le diagnostic des maladies métaboliques**

S. Skouri1, I. Ouertani1, F. Hsoumi1, S. Gabteni1, R. Ben Abdelaziz2, H. Boudabous2, M. Ferjani3, T. Gargah3, N. Tebib2, R. Mrad1

(1)Service des Maladies Congénitales et Héréditaires, Hôpital Charles Nicolle, Tunis

(2)Service de Pédiatrie et Maladies Métaboliques, Hôpital la Rabta, Tunis

(3) Service de Pédiatrie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis