**LISTE COMMUNICATIONS ACCEPTEES**

**2ème Congrès National de l’ATEMMH**

**13-14 Novembre 2020 (Mode distantiel)**

|  |
| --- |
| **P1. DIFFICULTE DIAGNOSTIQUE ET COMPLEXITE BIOCHIMIQUE DES HYPERPHENYLALANINEMIES** |
| *S. Galai 1, A. Ben Chehida 2, H. Azzouz 2, S. Omar 1, N. Tebib 2.* |
| ***1*** *Laboratoire des Maladies Neurologiques de l’Enfant (LR18SP04), Service de Biologie Clinique, Institut National Mongi Ben Hmida*  *de Neurologie, 1007 Tunis, Tunisie.*  *2 Laboratoire « Maladies Métaboliques Héréditaires » (LR12SP02), Service de Pédiatrie, Hôpital La Rabta, 1007 Tunis, Tunisie.*  **said.galai@fmt.utm.tn** |

|  |
| --- |
| **P2.**  **ELABORATION D’UN SUPPORT ECRIT ET IMAGE POUR L’EDUCATION THERAPEUTIQUE DANS LA PHENYLCETONURIE** |
| R.Kassah(1-3), A. Ben Chehida(2-3), Y. Sassi(2-3), H.Boudabous(2-3), Z. Ben Ameur(2-3), M.Lachahab(2-3), FJedidi(2-3), S. Amri(1-3)M.S. Abdelmoula(2-3), N. Tebib(2-3) |
| 1. *Institut supérieur des sciences et techniques de la santé de Tunis,* 2. *(2) Service de pédiatrie CHU La Rabta, (3) LR12SP02 : « les maladies héréditaires du métabolisme :*   *investigation et prise en charge »*  **kassahrim@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P3.**  **ELABORATION D’UN SUPPORT AUDIO-VISUEL POUR L’EDUCATION THERAPEUTIQUE DANS LA PHENYLCETONURIE** |
| *R. Kassah(1-3), A. Ben Chehida(2-3), Y. Sassi(2-3), H. Boudabous(2-3), Z. Ben Ameur(2-3), S. Ibrahmi (2), M. Lachahab(2-3), F. Jedidi(2-3),*  *S. Amri(1-3),M. S. Abdelmoula(2-3), N. Tebib(2-3)* |
| 1. *Institut supérieur des sciences et techniques de la santé de Tunis,* 2. *Service de pédiatrie CHU La Rabta, (3) LR12SP02 : « les maladies héréditaires du métabolisme :*   *investigation et prise en charge »*  **kassahrim@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P4.**  **QUAND L’HYPERGLYCINÉMIE SANS CÉTOSE RÉVÈLE UNE CONSANGUINITÉ CACHÉE…** |
| *D. Ismail1, I. Ouertani1, C. Adhoum1, H. Boudabous2, A. Ben Chehida2, N. Tebib2, R. Mrad1* |
| *1- Service des Maladies Congénitales et Héréditaires, EPS Charles Nicolle, Tunis*  *2- Service de Pédiatrie et des Maladies Métaboliques, EPS La Rabta, Tunis*  **ism.dhekra@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P5.**  **LA MALADIE DE WILSON : ETUDE CLINIQUE ET GENETIQUE D’UNE FAMILLE TUNISIENNE** |
| *C. Gharbi1, I. Chelly1, S. Ben Hmida2, R. Mezzi1, O. Hammami1, W. Barbria1, I. Khamassi1* |
| *1 Service de Pédiatrie, Hôpital Habib Bougatfa, Bizerte*  *2 Service de Gastrologie, Hôpital Habib Bougatfa, Bizerte*  **imen\_chelly@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P6.**  **LA MALADIE DE WILSON: DIFFICULTES DIAGNOSTIQUES ET THERAPEUTIQUES** |
| *M.AZIZI,A.Elouali,F.Benmiloud, M.Rkain, A.Babakhouya, N.Benajiba* |
| *Service de pédiatrie , CHU Mohamed VI, Oujda. MAROC*  **ma\_az20@hotmail.fr** |

|  |
| --- |
| **P7.**  **FORME INFANTILE DE LA MALADIE DE POMPE : A PROPOS D’UN CAS** |
| *C. Gharbi1, I. Chelly1, I. Lazrek1, I. Ouertani2, O. Hammami1, W. Barbaria1, L. Messai1, M. fersi1, K. Ben Salem1, C. Caillaud,*  *I. Khamassi1* |
| *1 Service de Pédiatrie, Hôpital Habib Bougatfa, Bizerte*  *2 Service des Maladies Congénitales et Héréditaires, Hôpital Charles Nicolle, Tunis*  **imen\_chelly@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P8.**  **MUCOPOLYSACCHARIDOSE DE TYPE I : QUAND L’ATTEINTE OSSEUSE ORIENTE LE DIAGNOSTIC** |
| *C. Gharbi1, I. Chelly1, I. Ouertani2, S. Elouertani1, S. Bouchoucha3, I. Khamassi1, R. Mrad2* |
| *1 Service de Pédiatrie, Hôpital Habib Bougatfa, Bizerte*  *2 Service des Maladies Congénitales et Héréditaires, Hôpital Charles Nicoles, Tunis*  *3 Service d'Othopédie Infantile, Hôpital Béchir Hamza, Tunis*  **imen\_chelly@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P9.**  **UNE REGRESSION PSYCHOMOTRICE REVELANT UNE ACIDURIE METHYLMALONIQUE** |
| *Mekki Kh, Werdani A, Nafti A, Rassas A, Jemmali N, Boussofara R, Mahjoub B* |
| *Service de pédiatrie CHU Taher Sfar Mahdia*  **khaoulamekki@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P10.**  **ACIDURIE METHYLMALONIQUE REVELANT UNE MALADIE DE BIERMER MATERNELLE** |
| *S. Elouertani, A. Ben Chehida H. Boudabous, M.Zribi, R. Ben Abdelaziz, S. Haj Taieb, M. Fekih, M.S Abdelmoula, N. Tebib.* |
| *Services de pédiatrie et Service de biochimie, CHU La Rabta, Tunis*  **elouertani.samia@gmail.com amel.benchehida75@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P11.**  **ACIDEMIE PROPIONIQUE : A PROPOS D'UNE OBSERVATION** |
| *Rihab Daoued1, Haythem Gandouz1, Zeineb Najjar1, Ghofrane Chtioui1 ,Emna Talbi2, Imen Ayadi Dahmane1, Emira Ben Hamida1.* |
| *1Service de Néonatologie. Hôpital Charles Nicolle de Tunis.*  *2Laboratoire de Biochimie. Hôpital La Rabta.*  [**emira@ben-hamida.com**](mailto:emira@ben-hamida.com) |

|  |
| --- |
| **P12.**  **DIAGNOSTIC PRENATAL DE L’ACIDEMIEPROPIONIQUE : A PROPOS DE 10 CAS** |
| *A. Achour1, I .Ouertani1, R. Ben Abdelaziz2, B. Chadefaux-Vekemans3,N. Tebib2, R.M’rad1* |
| 1*- Service des Maladies Congénitales et Héréditaires, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie*  *2- Service de Pédiatrie, Hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie*  *3- Laboratoire de biochimie médicale B, Hôpital Necker, Paris.*  **ahlemachour2@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P13.**  **ACIDURIE PYROGLUTAMIQUE, A PROPOS D'UN CAS** |
| *A.Tamboura, H.Ben Hamida, M.Bizid, K.Monastiri* |
| *Centre de Maternité et de néonatalogie de Monastir*  *Faculté de Médecine de Monastir*  **ahmed13tamboura@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P14.**  **DEFICIT EN GLUTATHION SYNTHETASE : A PROPOS DE 2 CAS** |
| *Hadj salah.I,O. Mghirbi, M. Bellalah, H. Ayach , S. Nouri, J. Methlouthi, N. Mahdhaoui.* |
| *Service de réanimation et de médecine néonatale, centre maternité et néonatologie, CHU Farhat Hached, Faculté de médecine de Sousse, Tunisie.*  **mghoussama@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P15.**  **MALADIE DE CANAVAN DANS SA FORME INFANTILE : ETUDE CLINIQUE ET RADIOLOGIQUE DE DEUX OBSERVATIONS** |
| *Z. Miladi1, I. Kraoua1, C. Drissi2, E. Tabli3, T. Ben Younes1, H. Klaa1, A. Rouissi1, H. Benrhouma1, S. Haj Taieb3, I. Ben Youssef-Turki1* |
| *1Service de Neurologie Pédiatrique, LR18SP04. Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie de Tunis*  *2 Service de Neuroradiologie. Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie de Tunis*  *3Service de Biochimie. Hôpital la Rabta.Tunis*  **drmiladizouhour@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P16.**  **« STROKE LIKE » EPISODES REVELANT UN DEFICIT DU CYCLE DE L’UREE** |
| *H. Blibeche1,I. Kraoua1, T. Ben Younes1, H. Klaa1, A. Rouissi1, H. Benrhouma1, I. Khamassi2, I. Ben Youssef-Turki1* |
| *1Service de Neurologie Pédiatrique, LR18SP04. Institut NationalMongi Ben Hmida de Neurologie, Rabta, Tunis.*  *2Service de Pédiatrie. Hôpital Régional de Bizerte*  **helablibeche@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P17.** SYNDROME DE REYE-LIKE REVELANT UN DEFICIT DU CYCLE DE L’UREE |
| *M. Naffeti 1, W.Barbaria1, H. Jbebli1, A. Ben chehida2, E.Talbi3, I.Kraoua4, I.Khamassi1.* |
| *1 : Service de pédiatrie et de néonatologie. Hôpital universitaire de Bizerte. 2 : Service de pédiatrie. Hôpital La Rabta-Tunis. 3 : Service de biochimie. Hôpital La Rabta. 3 : Service de neurologie pédiatrique. Institut National de Neurologie-Tunis.*  **wiem.barbaria@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P18.**  **DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE L’ACIDURIE ARGININOSUCCINIQUE:**  **A PROPOS D’UNE OBSERVATION** |
| *W. Ben Yedder1, S. Hizem1, Y. Elaribi1, S. Gabteni1, H. Jilani1, M. Sebai1, I. Rejeb1, S. Ben Messoud2, I. Ben Fraj3, A. Bouaziz3,*  *N. Tebib2,L. Ben Jemaa1* |
| *1: Service des maladies congénitales et héréditaires, Hôpital Mongi Slim, La Marsa, Tunis.*  *2: Service de pédiatrie, Hôpital La Rabta, Tunis.*  *3: Service de pédiatrie et néonatologie, Hôpital régional de Ben Arous, Tunis.*  **walidbenyedder@hotmail.fr** |

|  |
| --- |
| **P19.**  **DOSAGE DE L’ACTIVITE ENZYMATIQUE DE LA BETA-GLUCOSIDASE ACIDE SUR GOUTTE DE SANG SECHEE PAR FLUORIMETRIE** |
| *R. Makhlouf1,2, M. Naifar1,2, A. Charfi1,2, K. Ben Hassen2, H.Boudabous3, F. Ayedi1,2* |
| *1 Laboratoire de Biochimie, CHU Habib Bourguiba, Sfax*  *2Laboratoire de recherche Bases moléculaires de la pathologie humaine LR19ES13, Faculté de Médecine de Sfax*  *3 Service de pédiatrie, CHU la Rabta, Tunis*  **makhloufrihab@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P20.**  **UNE FORME ATTENUEE DE LA MUCOPOLYSACCHARIDOSE DE TYPE 2 : A PROPOS D’UN PATIENT TUNISIEN** |
| *H. Ben Youssef1, H. Jilani1,S. Hizem1, W. Ben Yedder1, Y. Laaribi1, H. Ouerda2, H. Boudabous3, N. Siala2, N. Tebib3, L. Ben Jemaa1* |
| *1 : service des maladies congénitales et héréditaires, Hôpital Mongi Slim*  *2 : Service de pédiatrie, Hôpital Mongi Slim*  *3 : Service de pédiatrie et des maladies métaboliques, Hôpital La Rabta*  **benyoussef.hela63@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P21.**  **LA MALADIE DE SANFILIPPO OU MUCOPOLYSACCHARIDOSE DE TYPE III : A PROPOS DE TROIS OBSERVATIONS** |
| *C. Gharbi1, I. Chelly1, Y. Jebeli1, O. Boudabous2, W. Barbaria1, O. Hammami1, K. Ben Salem1, L. Messai1, M. Fersi1, I. Khamassi1* |
| *1 Service de Pédiatrie, Hôpital Habib Bougatfa, Bizerte*  *2 Service de Pédiatrie, Hôpital Rabta, Tunis*  **imen\_chelly@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P22.**  **10 ANS DE PATIENCE RECOMPENSES** |
| *C. Adhoum, I. Ouertani, D. Ismail, H. Sassi, A. Chichti, F. Maazoul, M. Trabelsi, R. Mrad* |
| *Service des maladies congénitales et héréditaires, Hôpital Charles Nicolle, Tunis*  **adhoum.cyrine@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P23.**  **MALADIE DE MORQUIO ET INSTABILITE CERVICALE** |
| *Zairi.M, Ghrissi.S, Msakni.A, Saied.W,Boussetta.R,Mensia.K, Bouchoucha.S, Nessib.M.N* |
| *Service de chirurgie orthopédique pédiatrique. Hôpital d’enfants Béchir HAMZA de Tunis*  **mohammed.zairi@hotmail.fr** |

|  |
| --- |
| **P24.**  **MANIFESTATIONS OSTEO-ARTICULAIRES DE LA MALADIE DE MORQUIO** |
| *Zairi.M, Toumia.M.L,Msakni.A, Saied.W, Boussetta.R,Mensia.K,Bouchoucha.S, Nessib.M.N* |
| *Service de chirurgie orthopédique pédiatrique. Hôpital d’enfants Béchir HAMZA de Tunis*  **mohammed.zairi@hotmail.fr** |

|  |
| --- |
| **P25.**  **MUCOLIPIDOSE TYPE II : CARACTERISTIQUES CLINIQUES (A PROPOS DE 3 OBSERVATIONS)** |
| *M.Bouchouicha, H. Boudabous ,A. Ben Chehida, M.S Abdelmoula, N. Tebib.* |
| *Services de pédiatrie et Service de biochimie, CHU La Rabta, Tunis*  **boudaboushela@gmail.com mounabouchouicha2018@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P26.**  **LA GANGLIOSIDOSE A GM1 DANS SA FORME INFANTILE TYPE 1 : A PROPOS D’UN CAS** |
| *M. Nassid, F. Semlali, I. Chahid, A. Abkari* |
| *Service de Pédiatrie 3, Hôpital d’enfants Abderrahim EL Harouchi, CHU Ibn Rochd, Casablanca*  **meryem.nassid@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P27.**  **GANGLIOSIDOSE A GM1 COMPLIQUEE D’HYDROCEPHALIE : PRESENTATION EXCEPTIONNELLE** |
| *Y. Segni1, I. Kraoua1, Z. Miladi1, T. Ben Younes1, H. Klaa1, A. Rouissi1, H. Benrhouma1, S. Bekri,2 I. Ben Youssef-Turki1* |
| *1Service de Neurologie Pédiatrique, LR 18SP04. Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie. Tunis. Tunisie*  *2Laboratoire de Biochimie Métabolique. Institut de Biologie Clinique. Hôpital Charles Nicolle. CHU de Rouen*  **segniyosra@yahoo.com** |

|  |
| --- |
| **P28.**  **CAUSES RARES DE DETRESSE NEUROLOGIQUES NEONATALES** |
| *Bellalah M,Maalej F,Frikha K, Mghirbi O, Hadj Salah I, Ghaith A, Taieb A,Nouri S, Methlouthi J, Mahdhaoui N* |
| *Service de néonatologie, CHU Farhat Hached Sousse, Faculté de médecine Sousse*  **fatmamaalej1992@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P29.**  **A RARE CAUSE OF CONGENITAL HYPOTONIA: ZELLWEGER SYNDROME** |
| *N.Kolsi, K.Mekki, F.Boudaya, M.Charfi, Ch.Regaieg, A.Ben Hamad, A.Bouraoui, N.Hmida, R.Regaieg, A.Ben Thabet, A.Gargouri* |
| *departement of neontology, hospital of hedi chaker sfax/Tunisia*  **khaoulamekki@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P30.**  **ADRENOLEUCODYSTROPHIE NÉONATALE : À PROPOS D'UN CAS** |
| *H. Chettouh, F. Sadaoui, Y.Saadi, Y.Semar, L.Kedji* |
| *Unité de Soins Intensifs Néonatals, Service de Pédiatrie, CHU Blida*  **doc\_hanene@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P31.**  **LES ANOMALIES DU METABOLISME ET DU TRANSPORT DE LA THIAMINE : ETUDE CLINIQUE, PARACLINIQUE, THERAPEUTIQUEET EVOLUTIVE D’UNE COHORTE PEDIATRIQUE** |
| *A. Zioudi1, I. Kraoua1, M. Hechmi2, S. Galai3, H. Klaa1,T. Ben Younes1, A. Rouissi1, H. Benrhouma1, S. Omar3,R. Kefi2,*  *I. Ben Youssef-Turki1* |
| *1Service de Neurologie Pédiatrique. LR18SP04. Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie. Tunis. Tunisie*  *2Laboratoire de Génomique Biomédicale et oncogénétique. Institut Pasteur de Tunis*  *3Laboratoire de Biochimie. Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie. Tunis. Tunisie*  **abir.zioudi@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P32.**  **CYTOPATHIE MITOCHONDRIALE : APPORT DE L’IRM CEREBRALE DANS LE DIAGNOSTIC** |
| *R. Ben Khelifa, I. Selmi, E. Marmech, N. ben Abda, Z. Khlayfia, H. Ouerda, S. Haloui, O.Azzabi, N.Siala* |
| *Service de pédiatrie Hôpital Mongi Slim La Marsa, Tunisie*  **selmiinesped@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P33.**  **PRISE EN CHARGE DES MYOPATHIES METABOLIQUES DE l’ADULTE: A PROPOS D’UN CAS** |
| *²M.Jamoussi, 3 A.Ben Chehida, 1N.Ben Ali, ² M.Kolsi, ²I.Fennira, 3 N.Tebib, 1 M.Fradj, ²E.Cheour* |
| *1: Service de neurologie, EPS Charles nicolle, Tunis*  *2:centre de traitement de la douleur, EPS la Rabta,Tunis*  *3: Service de pédiatrie métabolique, EPS la Rabta,Tunis*  **mahajamoussi94@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P34.**  **CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUE NEONATALE : PENSER AUX DEFICITS ENERGETIQUES.** |
| *O. Azzabi 1, E. Ferjani1, N. Ben Aba1, I. Selmi1, E. Marmech1, H. Ouerda1, Z. Khleyfia1, A. Ben Chehida 2, E. Talbi 3, S. Hadj Taieb3,*  *N. Tebib 2, N. Siala1.* |
| *1. Service de Pédiatrie et de Néonatologie - Hôpital Mongi Slim*  *2. Service de Pédiatrie - Hôpital la Rabta*  *3. Laboratoire de Biochimie - Hôpital la Rabta*  **azzabions@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P35.**  **LE SYNDROME DE LESCH-NYHAN : A PROPOS D’UNE OBSERVATION** |
| *Gabteni S1, Elaribi Y1, Hizem S1, Ben yedder W1,Abdelmoula S2, Ben Jemaa L1* |
| *1-service des maladies congénitales et héréditaires, Hôpital MongiSlim, La Marsa*  *2-service de pédiatrie, Hôpital la Rabta, Tunis*  **gabtenisana1992@gmail.com** |

|  |
| --- |
| **P36.**  **CHOLESTASE INTRAHEPATIQUE PROGRESSIVE FAMILIALE (PFIC) A REVELATION NEONATALE: PREMIERE ETUDE MOLECULAIRE TUNISIENNE** |
| *I. Selmi, R. Ben Khelifa, E. Marmech, A. Ferjani, Z. Khlayfia, H. Ouerda, S. Haloui, O. Azzabi, N. Siala* |
| *Service de pédiatrie Hôpital Mongi Slim La Marsa, Tunisie*  **selmiinesped@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P37.**  **HYPERGLYCINEMIE SANS CETOSE : FORME NEONATALE A PROPOS DE CINQ CAS** |
| *Ben Guedria.M, Bellalah M,Mghirbi O,Briki I,Ghaith A, Dkhil A,Nouri S,Methlouthi J,Mahdhaoui N* |
| *Service de néonatologie, CHU Farhat Hached Sousse, Faculté de médecine Sousse*  **bellalahmanel@yahoo.fr** |

|  |
| --- |
| **P38.**  **URGENCE DIAGNOSTIQUE ET THERAPEUTIQUE : L’HYPERINSULINISME CONGENITAL** |
| *Briki I, Bellalah M, Mghirbi O, Ben Guedria M, Ghaith A, Barka M, Mokni H, Nouri S, Methlouthi J, Mahdhaoui N* |
| *Service de néonatologie, CHU Farhat Hached Sousse, Faculté de médecine Sousse*  **bellalahmanel@yahoo.fr** |