

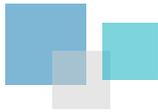
# ORKiD

FILIÈRE ORPHAN  
KIDNEY  
DISEASES

## 4<sup>ème</sup> JOURNÉE NATIONALE 24 janvier 2019



Institut Imagine  
24 Boulevard de Montparnasse  
75015 Paris



# PROGRAMME

**8h30 – 9h00** Café d'accueil

**9h00 – 9h15** Introduction de la journée

Pr Denis MORIN, Animateur de la filière ORKiD

**9h15 – 9h45** Plan National Maladies Rares 3

Sylvie ESCALON, Cheffe de projet maladies rares, DGOS

**9h45 – 10h15** Banque Nationale de Données Maladies Rares

Arnaud SANDRIN, Directeur opérationnel de la BNDMR

**10h15 – 10h30** Filière ORKiD : labellisation & AAP bourses de recherche

Pr Denis MORIN, Animateur de la filière ORKiD

**10h30 – 11h30** La recherche dans les centres de référence

**10h30 - 10h45** Centre de référence SNI

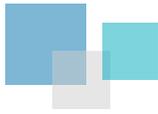
- Nouvelles cibles antigéniques de la GEM Pr Pierre RONCO
- Essais thérapeutiques en cours dans le SNI de l'enfant : NEPHROVIR 3 et RITUXIVIG Dr Claire DOSSIER

**10h45 - 11h00** Centre de référence MARHEA

- Cohortes RaDiCo syndrome d'Alport et Cystinose Marine ROYER
- Actualité dans le syndrome d'Alport Pr Bertrand KNEBELMANN
- Vers une meilleure classification des patients avec ciliopathies rénales Dr Sophie SAUNIER
- Tubulopathies : comparaison de résultats d'analyses NGS enfant - adulte Dr Marguerite HUREAUX

**11h00 - 11h15** Centre de référence NEPHROGONES

- Etude de la balance calcique chez les enfants souffrant d'insuffisance rénale chronique Sacha FLAMMIER
- Registres européens Amina TALHI, Sacha FLAMMIER
- CYSTI-BONE : métabolisme osseux chez les enfants atteints de cystinose néphropathique Dr Aurélie BERTHOLET THOMAS, Sacha FLAMMIER



# PROGRAMME

## 11h15 - 11h30 Centre de référence SORARE

- Projet européen antÉNATAL : valves de l'urètre postérieure et prise en charge en anténatale [Pr Stéphane DECRAMER](#)
- eBIOMAN : biomarqueurs prédictifs anténataux. Utilisation en pratique courante [Pr Stéphane DECRAMER](#)
- Maladie liée à HNF1B : maladie mitochondriale ? [Pr Stéphane DECRAMER](#)
- Évaluation d'un test thérapeutique dans le SHU pour instaurer un traitement par ECZ - PHRC [Pr Moglie LE QUINTREC-DONNETTE](#)

## 11h30 - 11h45 Réseau Européen de Référence - ERKNET

Dr Aude SERVAIS

## 11h45 - 12h30 Actualités des groupes de travail

- Transition, [Dr Robert NOVO](#), [Dr Sandrine LEMOINE](#)
- Laboratoires de biologie moléculaire et plateforme de prescription, [Dr Rosa VARGAS POUSSOU](#), [Dr Laurent MESNARD](#)
- Recherche, [Pr Michel TSIMARATOS](#), [Dr Noëlle COGNARD](#)
- Réunions de concertation pluridisciplinaire, [Dr Aurélia BERTHOLET THOMAS](#), [Dr Sandrine LEMOINE](#), [Amina TALHI](#)

12h30 - 14h Buffet

## 14h - 16h Groupes de travail

Afin de poursuivre les actions et réflexions menées par la filière, nous vous proposons de rejoindre un des groupes de travail présentés ci-dessous :

- Transition enfant-adulte / Education thérapeutique
- Laboratoires et plateforme de prescription
- Recherche
- PNDS / Formation-information
- Réunions de concertation pluridisciplinaire

## 16h - 16h30 Restitution des groupes de travail

## 16h30 - 16h45 Clôture de la journée

Pr Denis MORIN, Animateur de la filière ORKiD

### **Modalités de remboursement des frais de transport**

*Nous prenons en charge les frais de transport des provinciaux membres de la filière sous forme de remboursement sur présentation des justificatifs.*

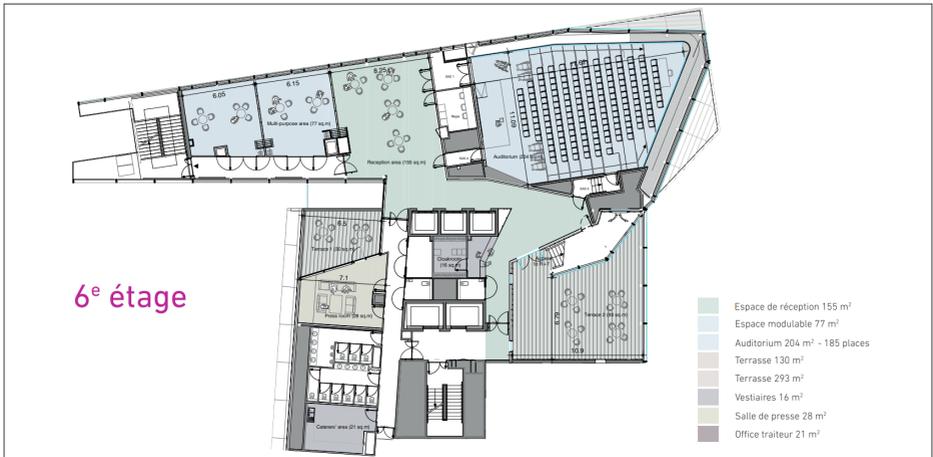
# PLAN D'ACCES



Institut Imagine, auditorium  
24 Boulevard de Montparnasse  
75015 Paris

**M** Duroc (10-13), Falguière (12)

**BUS** 28, 39, 70, 82, 87, 89



Pour toutes informations complémentaires,  
vous pouvez contacter le secrétariat de la filière ORKid  
par téléphone au **04 67 33 55 99**

AVEC LE SOUTIEN DE

