



6^{ème} JOURNEE NATIONALE

14 décembre 2021



Hôtel Mercure Paris Centre Tour Eiffel
20 Rue Jean Rey
75015 Paris



PROGRAMME

8h30 – 9h00 Café d'accueil

9h00 – 9h15 Introduction de la journée

Pr Denis MORIN & Pr Vincent AUDARD, Animateurs de la filière ORKiD

9h15 – 9h45 Bilan PNMR3 & perspectives du PNMR4, AAP 2022
labellisation CRMR/CCMR

Anne-Sophie LAPOINTE, Cheffe de projet mission maladies rares, DGOS
(10/15 min d'échanges)

10h00 – 10h30 Banque Nationale de Données Maladies Rares

- Données des CRMR et CCMR de la filière
- Etat d'avancement du déploiement des interfaces DPI et BaMara
- Point cartouches génomiques / PFMG2025

Arnaud SANDRIN, Directeur opérationnel de la BNDMR
(10/15 min d'échanges)

10h45 – 11h00 Pause café

11h00 – 11h15 Impasse et errance diagnostiques

Hamza SAKHI, chargé de mission ORKiD
Sandra SARTHOU-LAWTON, Présidente AIRG-France

11h15 – 11h30 Point sur pré-indication ORKiD – PFMG 2025

Dr Rosa VARGAS-POUSSOU & Laurence MICHEL-CALEMARD

11h30 – 11h45 Observatoire des traitements

Pr Denis MORIN & Pr Vincent AUDARD

11h45 – 12h15 Quoi de neuf maladies rénales héréditaires ?

Dr Lucile FIGUERES

12h15 – 14h00 Pause-déjeuner

14h00 – 15h00 Appel à projets ORKiD recherche : avancées des
projets 2020 & Résultats AAP 2021

Hypomagnésémie Familiale avec Hypercalciurie et NéphroCalcinose, des
déterminants aux perspectives thérapeutiques. Dr PROT-BERTOYE
Caroline, Paris HEGP



PROGRAMME

Recherche de variants génétiques associés à la glomérulonéphrite aiguë post-infectieuse à anticorps anti-facteur B et chez l'enfant et l'adulte. [Pr BOYER Olivia, Paris Necker](#)

Pronostic anténatal des pathologies du développement rénal.
[Dr BUFFIN MEYER Bénédicte, Toulouse](#)

Caractérisation clinique et fonctionnelle d'un nouveau gène impliqué dans les formes atypique de Polykystose Rénale Autosomique Dominante. [Dr CORNEC-LE GALL Emilie, Brest](#)

Etude exploratoire de l'intérêt du test de génération de thrombine pour évaluer le risque thrombotique et l'évolution du profil d'hypercoagulabilité des patients ayant un syndrome néphrotique.
[Dr ESTEVE emmanuel, Paris Tenon](#)

Identification de nouveaux gènes candidats dans le diabète phosphaté. [Dr FIGUERES Lucile, Nantes](#)

Étude comparative in vitro de biothérapies efficaces sur la balance Th17/Treg dans une cohorte de patients en rechute dans les suites d'une GEM. [Dr SEITZ-POLSKI Barbara, Nice](#)

Facteur circulant de perméabilité endothéliale périphérique du syndrome néphrotique à lésions glomérulaires minimes de l'enfant et de l'adulte. [Dr VIAL romain, AP-HM](#)

15h00 - 16h30 Projets de la filière par thématique

- Transition enfant/adulte, [Dr Robert NOVO, Dr Sandrine LEMOINE](#)
- Education thérapeutique du patient, [Dr Aurélia BERTHOLET-THOMAS](#)
- PNDs, [Dr Guillaume JEANTET](#)
- Réunions de concertation pluridisciplinaires, [Amina TALHI](#)
- Enseignement & formation
 - Séminaire de recherche : [Pr Olivia BOYER](#)
 - DU Maladies Rénales Rares : [Pr Bertrand KNEBELMANN](#)
 - Bourses ORKiD : [Pr Denis MORIN, Pr Vincent AUDARD](#)

16h30 - 17h00 Echanges et clôture de la journée

[Pr Denis MORIN & Pr Vincent AUDARD](#)

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.

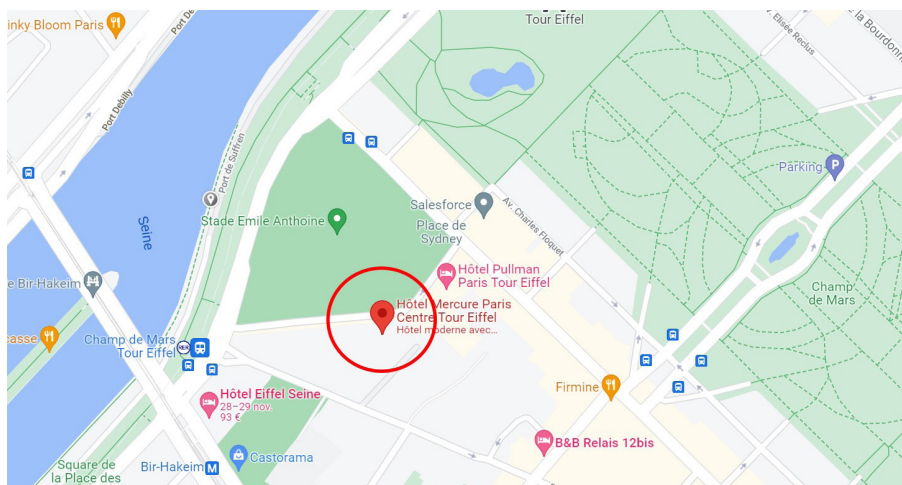
PLAN D'ACCES



Hôtel Mercure Paris Centre Tour Eiffel
20 Rue Jean Rey
75015 Paris

 Bir-Hakeim (6), Ecole militaire (8)

 30, RER C - Champs de mars, Tour Eiffel



ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

filière de santé
maladies rares

Pour toutes informations complémentaires,
vous pouvez contacter le secrétariat de la filière ORKiD
par téléphone au [04 67 33 55 99](tel:0467335599)

AVEC LE SOUTIEN DE

