

ORKiD

EILÈRE
ORPHAN
KIDNEY
DISEASES

7^{ème} JOURNÉE NATIONALE
15 décembre 2022



Hôtel Novotel Paris Centre Tour Eiffel
61 Quai De Grenelle
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 Enjeux et perspectives des Plans Nationaux MR

Vincent VAUCHEL, Chef de projet adjoint Mission Maladies Rares, DGOS

10h00 – 10h15 Observatoire des traitements

Dr Floriane HEMERY, Néphrologue pédiatre - CHU de Montpellier
Dr Margaux VAN WYNSBERGHE, Néphrologue - Hôpital Henri Mondor

10h15 – 10h45 Parole aux associations

Sandra SARTHOU-LAWTON Présidente AIRG-France
Martine TAILLEZ Présidente de l'AMSN

10h45 – 12h25 La recherche dans les centres de référence MR rénales

NEPHROGONES : Update de la recherche pour MaReGE : CRMR Lyon-Marseille et La Réunion Pr Stéphane BURTEY, Dr Aurélia BERTHOLET-THOMAS, Dr Sandrine LEMOINE, Sacha FLAMMIER

MARHEA :

- Cohorte Bartter de type5 et étude de la méthylation de MAGED2
Dr Marguerite HUREAUX
- WES et néphropathies de cause indéterminée de l'adulte : étude multicentrique utilisant les données de l'Entrepôt de Données de Santé de l'AP-HP et du Système National des Données de Santé.
Dr Yannis LOMBARDI
- ADTKD, variations pathogènes MUC1 et séquençage haut débit «short read» Dr Guillaume DORVAL
- Syndrome de Lowe à l'âge adulte Dr Myriam DAO

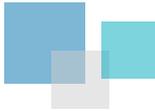
SORARE : Update de la recherche pour SORARE (Toulouse, Bordeaux, Montpellier, Limoges, Nantes) Dr Lucile FIGUERES, Pr Jérôme HARAMBAT

SNI : Projets de recherche sur le SNI et la GEM Dr Claire DOSSIER

12h25 – 12h45 Actualités des Guidelines Maladies rénales rares

Pr Olivia BOYER, Néphrologue pédiatre - Hôpital Necker

12h45 – 14h00 Pause-déjeuner



PROGRAMME

14h00 - 15h00 Appel à projets ORKiD recherche 2021 : point sur l'avancée des projets soutenus

Caractérisation des altérations fonctionnelles rénales dans la maladie de Cacchi-Ricci [Dr LEMOINE Sandrine, Hospices Civils de Lyon](#)

Etude de l'expression podocytaire de la vasorine dans les glomérulopathies rares [Dr DELBET Jean-Daniel, Centre de Recherche Cardiovasculaire, Paris](#)

Etude de l'implication d'un dysfonctionnement mitochondrial dans la physiopathologie de la maladie de Dent [DE COMBIENS Elise, Centre de Recherche des Cordeliers, Paris](#)

PAPER. FACe / Proteomic of Amniotic fluid to PrEdict Renal function in Fetuses with Antenatal Cakut [Dr SIMON Thomas, CHU de Toulouse](#)

Utilisation d'oligonucléotides antisens pour corriger les erreurs d'épissages en rapport avec des mutations introniques profondes : preuve de concept chez 10 patients atteints de syndrome d'Alport lié à l'X.

[Dr DORVAL Guillaume, Hôpital Necker, Paris](#)

Exploring the role of glycosphingolipids in the pathophysiology of idiopathic nephrotic syndrome [Dr OLLERO Mario, Créteil, Hôpital Henri Mondor](#)

15h00 - 16h30 Projets de la filière par thématique

- Education thérapeutique du patient
 - Programme e-ETP SNI de l'adulte de Nice [Dr Maxime TEISSEYRE](#)
 - Projet e-ETP cystinose [Dr Aurélie BERTHOLET-THOMAS](#)
 - Ex e-ETP filière OSCAR et perspectives filière ORKiD [Dr Lucile FIGUERES](#)
- Transition enfant/adulte, [Dr Robert NOVO](#), [Dr Sandrine LEMOINE](#)
- PNDS Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins, [Tarik ATTOUT](#)
- Réunions de concertation pluridisciplinaires, [Nabila MOUSSAOUI](#)
- Enseignement & formation
 - Séminaire de recherche 2022 : [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 Novotel Paris Centre Tour Eiffel
61 Quai de Grenelle
75015 Paris

 Bir-Hakeim (6), Charles Michel (10)

 70 - Pont de Grenelle



Pour toutes informations, rendez-vous sur le site www.filiereorkid.com
Vous pouvez aussi nous contacter par téléphone au 04 67 33 55 99 ou
par mail à contact@filiereorkid.com

AVEC LE SOUTIEN DE

