

**AU PROGRAMME :**

**13h45 : Dr Laurence HEIDET** (Paris, hôpital Necker, Service de Néphrologie pédiatrique, centre de référence MARHEA)

- Introduction

**14h00 : Dr Aude SERVAIS** (Paris, hôpital Necker, Service de Néphrologie et Transplantation, centre de référence MARHEA)

- Quels phénotypes associés aux variations hétérozygotes COL4A3-COL4A4 ?

**14h25 : Dr Jessica KACHMAR / Dr Hassan SAEI** (Paris, Institut Imagine, INSERM U1163 laboratoire des maladies rénales héréditaires)

- Identification des variations COL4A3-COL4A4-COL4A5 dans les régions non codantes et traitement par oligonucléotides allèles spécifiques

**14h50 : Pr Bertrand KNEBELMANN** (Paris, hôpital Necker, Service de Néphrologie, centre de référence MARHEA)

- Quoi de neuf dans les thérapies innovantes ?

**15h15 : Dr Sandrine MARLIN** (Paris, hôpital Necker, Service de Médecine Génomique des Maladies Rares, Centre de référence des surdités génétiques, Institut imagine INSERM U1163)

- Quoi de neuf dans la surdité ?

**15h40 : Dr Fabiola TERZI** (Paris, Institut Necker Enfants Malades INSERM U1151 - CNRS UMR8253 - Université de Paris Cité)

- Quoi de neuf dans les modèles animaux ?

**16h05 : Pr Daniel GALE** (London, UK, Royal free Hospital, UCL Department of Renal Medicine)

- What's new in the databases: the RADAR database
- Quoi de neuf dans les bases de données : la base RADAR

**16h30 : Dr Sonia GUEGUEN** (Paris, plateforme RADICO-U933)

- Quoi de neuf dans les bases de données : la base Eurbio-Alport RADICO

**16h55 : Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques, AIRG-France**

- La voix des patients

**17h20 : Conclusion**

**Centre de Référence des Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA),**

[http://www.filiereorkid.com/crmr\\_marhea/](http://www.filiereorkid.com/crmr_marhea/)

☎ 33 1 44 49 43 82

✉ [centre.marhea@nck.aphp.fr](mailto:centre.marhea@nck.aphp.fr)



**ORkid** ORPHAN  
FILIERE KIDNEY  
DISEASES



**Journée de Rencontres et Débats**