Journée organisée par le Centre de Référence MARHEA

ACTUALITES DANS LE SYNDROME D'ALPORT

Mercredi 31 Mai 2023

Amphithéâtre Robert Debré à Hôpital Necker-Enfants malades et en distenciel

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 Guillaume DORVAL** *(Paris, hôpital Necker, Service de Médecine Génomique des Maladies Rares, centre de référence MARHEA)*

- 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 Joost-Peter.SCHANSTRA** *(Toulouse, Institut des maladies métaboliques et cardiovasculaires Inserm U 1297)*

- Quoi de neuf dans les biomarqueurs ?

15h40 : **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 ?

16h05 : **Dr Fabiola TERZI** *(Paris, Institut Necker Enfants Malades INSERM U1151 - CNRS UMR8253 - Universite de Paris Cité)*

- Quoi de neuf dans les modèles animaux ?

16h30 : **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

16h55 : **Dr Sonia GUEGUEN** *(Paris, plateforme RADICO-U933)*

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

17h20 : **Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques, AIRG-France**

- La voix des patients

17h45 : **Conclusion**

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

http://www.filiereorkid.com/crmr_marhea/

33 1 44 49 43 82 centre.marhea@nck.aphp.fr

Journée de Rencontres et Débats