

8<sup>ème</sup> Journée nationale

# MALADIES RENALES RARES

Jeudi 14 décembre 2023

De 9h à 16h30

**Maison de l'Amérique Latine**

217 Boulevard Saint-Germain  
75 007 Paris

Ouverte à tous les professionnels  
de santé et représentants  
d'associations de patients.

Programme et inscriptions sur le  
site [www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com) rubrique  
« Agenda »

Inscription **gratuite** mais  
**obligatoire**

Avec le soutien  
institutionnel

 **advicenne**

 **ALEXION**

 **Alnylam®**

 **NOVARTIS**

**sanofi** **CSL Vifor**

# Programme

**8h30 – 9h00** **Café d'accueil et stands**

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

**Denis MORIN et Vincent AUDARD**, Animateurs de la filière ORKiD

**9h15 – 9h45** **Labellisation et Plans Nationaux Maladies Rares**

**Anne-Sophie LAPOINTE**, Cheffe de projet Mission Maladies Rares, DGOS

**10h – 10h30** **Quelles missions pour la BNDMR dans le PNMR 4 ?**

**Arnaud SANDRIN**, Directeur opérationnel de la BNDMR

**10h30 - 11h15** **Parole aux associations**

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

Association des Malades d'un Syndrome Néphrotique, **AMSN**

Association Vaincre les Maladies Lysosomales, **VML**

**11h15 - 11h55** **Appel à projets ORKiD recherche 2022 : point sur l'avancée de 4 projets soutenus**

Ciblage thérapeutique du long ARN non codant DNM3OS pour le traitement du Syndrome d'Alport  
**BOUKROUT Nihad**

Utilisation d'ASO pour l'extinction allélique spécifique pour le traitement du SNCR lié au variant hypomorphe p.R229Q du gène NPHS2  
**DORVAL Guillaume**

NEPHRO L1 **BROUSSE Romain**

Étude transcriptomique spatiale dans la glomérulopathie à dépôts de C3  
**MEULEMAN Marie-Sophie**

**12h - 12h30** **Actualités dans les polykystoses**

**Emilie CORNEC-LE GALL**

# Programme

- 12h15 - 14h**      **Pause-déjeuner et stands**
- 14h - 14h45**      **La génétique dans les maladies rénales rares : évolutions, défis et perspectives**  
L'expérience marseillaise, **Thomas ROBERT**  
PFMG 2025, évaluation HAS des actes NGS, études fonctionnelles post-génomiques : **Laurence HEIDET** et **Laurence MICHEL-CALEMARD**
- 14h45 - 15h**      **PIN'SNP**  
Cohorte prospective nationale de patients suivis pour un SNI ayant débuté à l'âge pédiatrique  
**Vincent GUIGONIS**
- 15h - 15h15**      **Pause et stands**
- 15h15 - 16h**      **Flash info sur l'avancée des projets de la filière**  
Education thérapeutique du patient  
Observatoire des traitements  
PNDS et podcasts  
Clés du diagnostic  
RCP  
Formation et enseignement
- 16h - 16h30**      **Echanges et clôture de la journée**  
**Denis MORIN** et **Vincent AUDARD**

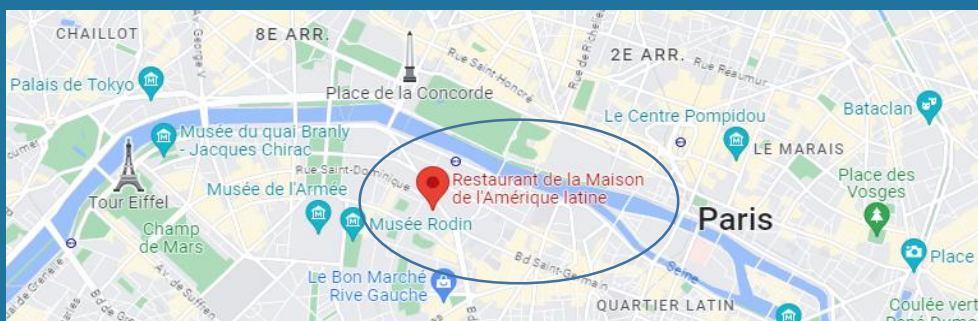
# Informations pratiques

## Plan d'accès



Maison de l'Amérique latine  
217 Bd Saint-Germain  
75 007 Paris

- Solférino ou Rue du Bac
- Musée d'Orsay



## Frais de transport

La filière prendra en charge les frais de transport des provinciaux membres de la filière sous forme de remboursement sur présentation des justificatifs (train 2<sup>nd</sup>e classe / nuitée 140€).  
Pour plus d'informations, merci de contacter la filière.

## Contact



[www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com)



[contact@filiereorkid.com](mailto:contact@filiereorkid.com)



04 67 33 55 99

Avec le soutien des centres de référence, des sociétés savantes et des associations de patients

