

8^{ème} 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 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**
Brigitte CHAMPENOIS, Administratrice de l'Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques, AIRG-France
Martine TAILLEZ, Présidente de l'Association des Malades d'un Syndrome Néphrotique, AMSN
Denis LE BASTARD, Directeur de l'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

Programme

- 12h - 12h20** **Actualités dans les polykystoses**
Emilie CORNEC-LE GALL
- 12h20 - 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**

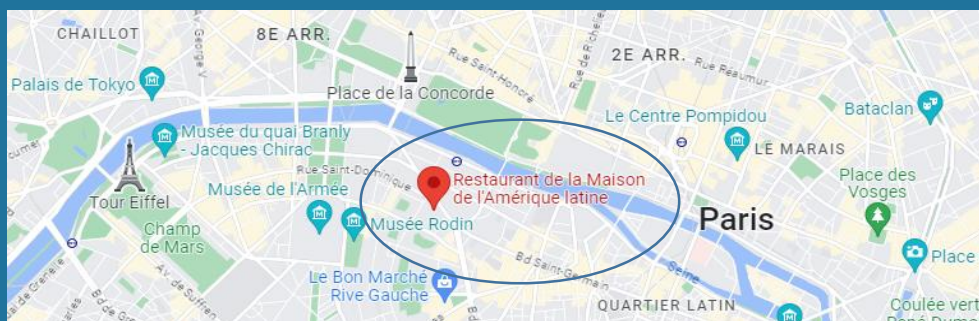
Informations pratiques

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 2nde classe / nuitée 140€).
Pour plus d'informations, merci de contacter la filière.

Contact

www.filiereorkid.com contact@filiereorkid.com 04 67 33 55 99

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

