

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 distanciel

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/

☎ 33 1 44 49 43 82

✉ centre.marhea@nck.aphp.fr



ORKiD ORPHAN
FILIERE KIDNEY
DISEASES



Journée de Rencontres et Débats