



## Actualités de la filière ORKiD

SNP – 21/11/2025

# Contexte des MR

**7 000**  
maladies rares

**4 150**  
gènes  
responsables de  
maladies rares  
identifiés

**28%**  
de maladies rares  
non génétiques

**300 millions**  
de personnes malades  
dans le monde,  
**30 millions**  
en Europe  
**3 millions**  
en France

**70%**  
des personnes  
malades  
diagnostiquées  
sont des enfants

**84%**  
des maladies  
affectent moins  
d'une personne  
sur 1 000 000

**94%**  
des maladies  
rares sont sans  
traitement curatif

**25%**  
des personnes  
atteintes attendent  
au moins  
**5** ans pour un  
diagnostic

**603**  
CRMR et CRC  
**1 708**  
CCMR  
**23**  
FSMR en France

**13**  
maladies  
dépistées en  
néonatal  
(+ la surdité)  
en 2024 en France

**51%**  
des maladies  
rares ont une  
forte incidence  
sur la vie  
quotidienne

**150** désignations  
orphelines pour  
**307** maladies rares  
**19** thérapies  
géniques s'appliquent  
aux maladies rares en  
2024<sup>1</sup>

**85% des maladies sont  
ultra-rares avec très peu  
de malades**

**400 maladies couvrent  
2,5 millions/3 millions de  
patients en France**

**15 000 associations de  
patients**

## Les pathologies prises en charge par les centres membres du réseaux sont regroupées en 7 catégories :

- Anomalies du développement rénal
- Néphropathies glomérulaires
- Maladies kystiques rénales héréditaires
- Néphropathies secondaires liées à des maladies de surcharge ou héréditaires du métabolisme
- Néphropathies tubulaires héréditaires
- Affections hématologiques avec atteinte rénale
- Affections malformatives

**Plus de 300 Maladies rénales rares**  
**Plus de 30 000 patients**

## Un peu d'histoire depuis 20 ans et 3 plans

La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations :  
mise en place des plans nationaux maladies rares depuis 2004



PNMR 1

2004 (05)

2008 (11)

Les maladies rares  
deviennent un enjeu de santé  
publique

Labellisation de 131 CRMP



PNMR 2

2011

2014 (18)

Structuration des 23 F5MR  
Lancement des travaux pour la  
mise en place de la BNDMR

Fondation maladies rares



PNMR 3

2018

2022 (24)

Lancement le 4 juillet 2018  
5 ambitions / 55 actions  
Mise en place des PEMR



→ PNMR 4

2024

2030

25 février 2025  
PNMR4  
Des territoires à  
l'Europe

20 ans de structuration

- Labellisé tous les 5 ans, financé DGOS, regroupant des compétences spécifiques et reconnues pour une/des MR
- Centre de recours, d'expertise dimension interrégionale, nationale
- CRMR coordonnateurs – constitutifs
- Plusieurs missions :
  - Prise en charge globale et multidisciplinaire patients/aidants
  - Coordination acteurs de soins ou sociaux de proximité
  - Surveillance épidémiologique
  - Recherche clinique et essais thérapeutiques
  - Formation/Information avec guides de pratiques professionnelles
  - Lien avec les associations de patients – ETP
  - Favorise l'accès au diagnostic et traitement - RCP

# CCMR

- Labellisés tous les 5 ans, non financés DGOS
- Centres de proximité, rattachés à un CRMCR coordonnateur
- Dimension locale - régionale
- Plusieurs missions :
  - Suivi de proximité, lien avec le CRMCR
  - Prise en charge urgente
  - Surveillance épidémiologique
  - Participation aux RCP

Renfort ORKiD: observatoire du diagnostic 150 000 euros/an  
0,5 ETP ARC dans 4-5 centres par an

# Filières de Santé Maladies Rares – FSMR

- <https://www.filièresmaladiesrares.fr>
- 23 filières – PNMR2
- Rattachées à un établissement de santé – CHU
- Responsable médical: animateur/co-animateurs
- Equipe opérationnelle: cheffe de projet – chargés de missions
- Labellisée tous les 5 ans, financée par la DGOS
- Coordination nationale des acteurs impliqués dans les MR et leur prise en charge
- Missions: mise en œuvre des PNMR
- Organisation: Bureau – conseil scientifique
- Groupes inter-filières

# Plateformes d'expertises Maladies rares

- 19 PEMR
- 4 plateformes de coordination outre-mer: PCOM
- Renforcer l'articulation inter-filière au niveau inter-régional
- Partage d'expertise MR – non spécifique d'un groupe de pathologies
- **Mutualisation connaissances et ressources**
  - Visibilité des centres labellisés maladies rares
  - Formation/Information – réseaux ville-hôpital, cs avancées, établissements médico-sociaux, associations
  - ETP: mutualisation, aide aux montages d'atelier
  - Recueil épidémiologique – BNDMR – temps dédié

# PNMR4

## 4 axes – 26 objectifs – 223,5 millions euros/an



### AXE 1

AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE  
ET DE SOINS

### AXE 2

FACILITER ET ACCÉLÉRER LE  
DIAGNOSTIC

### AXE 3

PROMOUVOIR L'ACCÈS AUX  
TRAITEMENTS DANS LES  
MALADIES RARES

### AXE 4

DÉVELOPPER LES BASES DE  
DONNÉES ET LES BIOBANQUES

**Coordinateurs élaboration :** Agnès Linglard – Guillaume Canaud

**Coordinateurs suivi:** Alexandre Belot – Sylvie Odent

## Axe 1: Améliorer le parcours de vie et de soins

- Amélioration de l'accès aux soins dans les centres experts
- Coordination entre les structures hospitalières et les soins de ville
- Optimisation du parcours de santé des patients : néphrogénétique
- Renforcement des programmes d'éducation thérapeutique
- Amélioration des périodes de transition: adolescence, vieillissement, grossesse
- Mobilisation et développement d'outils numériques

## Axe 2: Faciliter et accélérer le diagnostic

- **Renforcement du recueil épidémiologique des patients**
- Registre des patients en impasse diagnostique
- Intégration de nouvelles méthodes de diagnostics:
  - **Dépistage néonatal et suivi des patients**
  - **Etude du bénéfice du dépistage**
  - **Soutien important des associations de patients**
- Nouveaux outils génétiques – médecine génomique

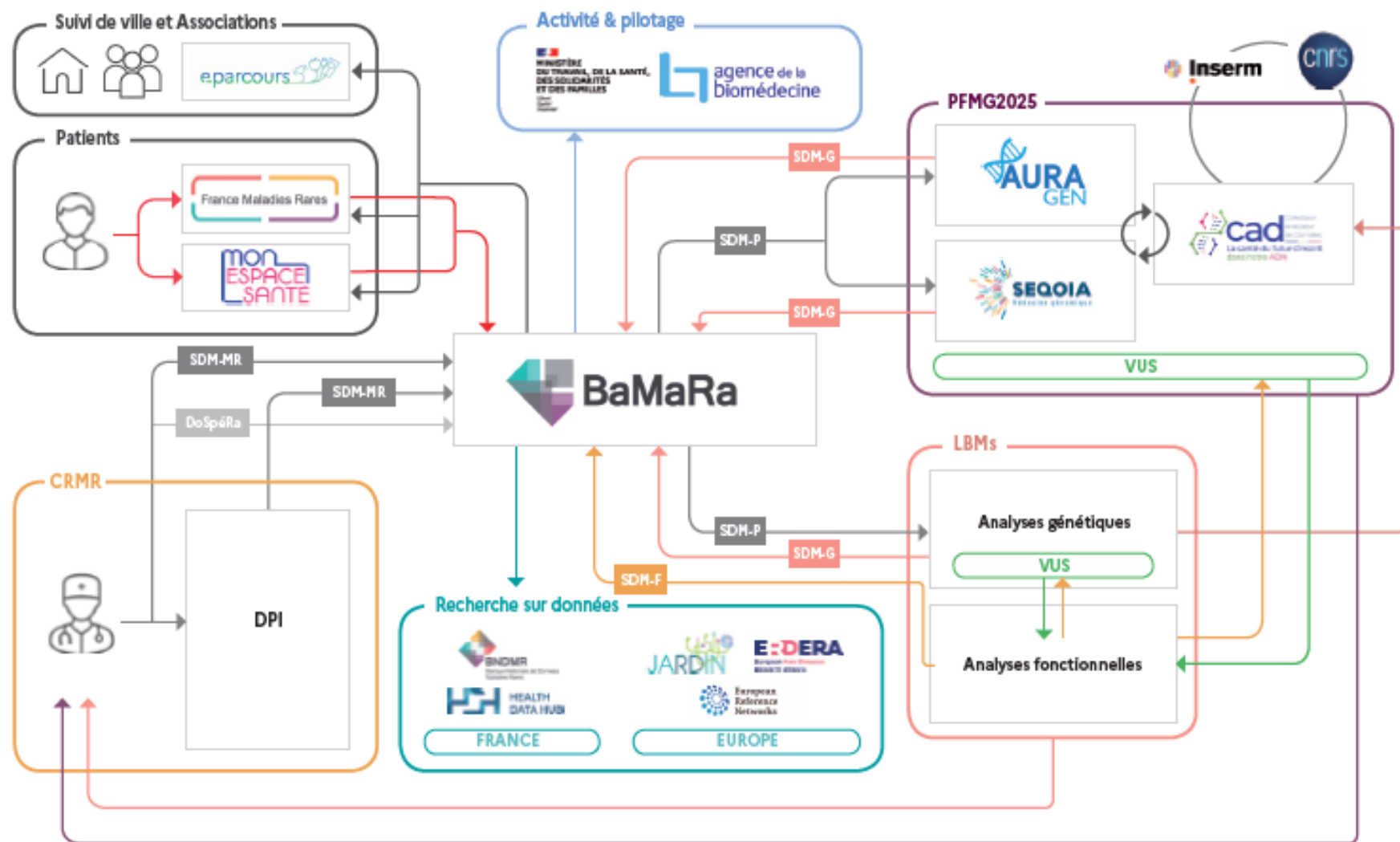
## Axe 3: Promouvoir l'accès aux traitements dans les MR

- Structuration et renforcement de la recherche thérapeutique
- **Création d'un groupe inter-observatoire des traitements: GRIOT**
  - Collecte de « vie réelle »
  - Meilleur accès aux traitements
  - Accélération des essais cliniques
- Encadrement et étude de nouvelles indications pour des traitements existants
- Nouveau modèle de développement pour les pathologies ultra-rares « jumeau numérique »

## Axe 4: Développer les bases de données et les biobanques

- Renforcement l'usage de l'IA dans la collecte et l'analyse des données dans la base nationale maladies rares
- Simplification du recueil de consentement du patient
- **Structuration des biobanques avec lien avec la base de données**
- Facilitation de l'utilisation des échantillons biologiques
- Lien avec l'Europe

# Projets du PNMR4: renforcement de l'interopérabilité



# La filière ORKiD

57

Centres de soins en France métropolitaine et DOM-TOM

4

CRMR coordonnateurs



# L'équipe opérationnelle



**Jennifer Radenac**

Cheffe de projet  
CHU Montpellier



**Floriane Hemery**

Chargée de Mission  
CHU Montpellier  
PNDS  
GT Recherche  
GRIOT



**Tarik Attout**

Chargé de Mission  
Necker  
PNDS – Chargé de com



**Molka Oueslati**

Chargée de Mission  
Necker  
CER  
GT Recherche



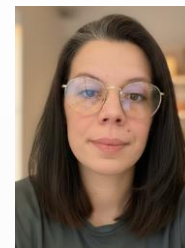
**Paula Vieira Martins**

Ingénieure Labo  
HEGP



**Amina Talhi**

Cheffe de projet adjointe  
HCL



**Lisa Condamine**

Chargée de Mission  
HCL  
RCP



**Mylène Denizon**

Technicienne labo  
HCL

**Imène Nouri**

Chargée de Mission  
Tenon  
GT Recherche



**Nabila Mouassoui**

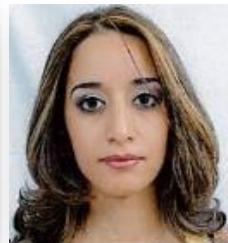
Chargée de Mission  
CHU Toulouse  
GT Recherche

# Bureau d'ORKiD

## Equipe d'animation



Jennifer Radenac



Amina Talhi



Aurélia Bertholet



Emilie Cornec-Le Gall



Olivia Boyer



## CRM coordinators



Laurence Heidet



Stéphane Decramer



Vincent Audard



Sandrine Lemoine

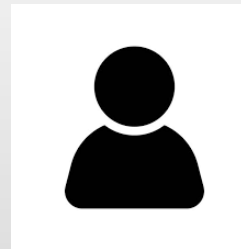
## CRM constitutifs



Laurent Mesnard



Gwenaëlle Roussey



Bientôt désignée



Stéphane Burtey



GT

Jérôme Harambat



GT

Barbara Seitz-Polski



CCMR

François Nobili



Sandra Lawton



## DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE



- **Référents:** Laurence Heidet – Stéphane Burtey
- Néphrogénétique
- Transition – Dépistage
- GRIOT

## RECHERCHE CLINIQUE ET FONDAMENTALE



- **Référents :** Jérôme Harambat – Barba Seitz-Polski
- Parcours Recherche – Séminaire Recherche
- Guichet unique

## EUROPE, INTERNATIONAL, LIEN BAMARA, ERKNET



- **Référents:** Olivia Boyer – Emilie Cornec-Le Gall
- Interopérabilité
- Guidelines

## FORMATION ET INFORMATION



- **Référents:** Gwenaëlle Roussey – Sandrine Lemoine
- Formation : recensement – Cellule PNDS
- ETP

➡ **Représentants association au sein de chaque groupe**

# Apport de la filière dans le quotidien du néphropédiatre

<https://www.filiereorkid.com/>

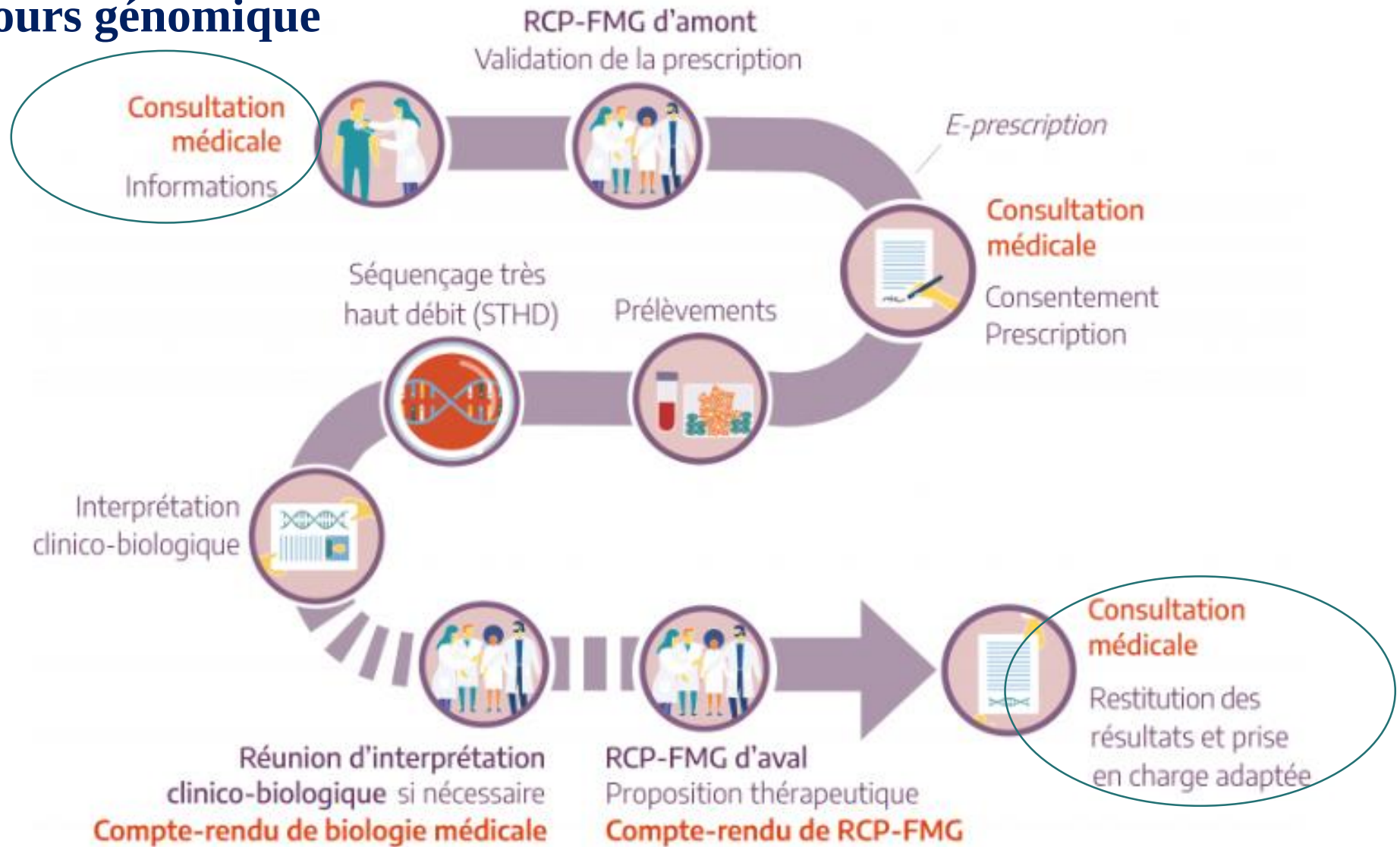


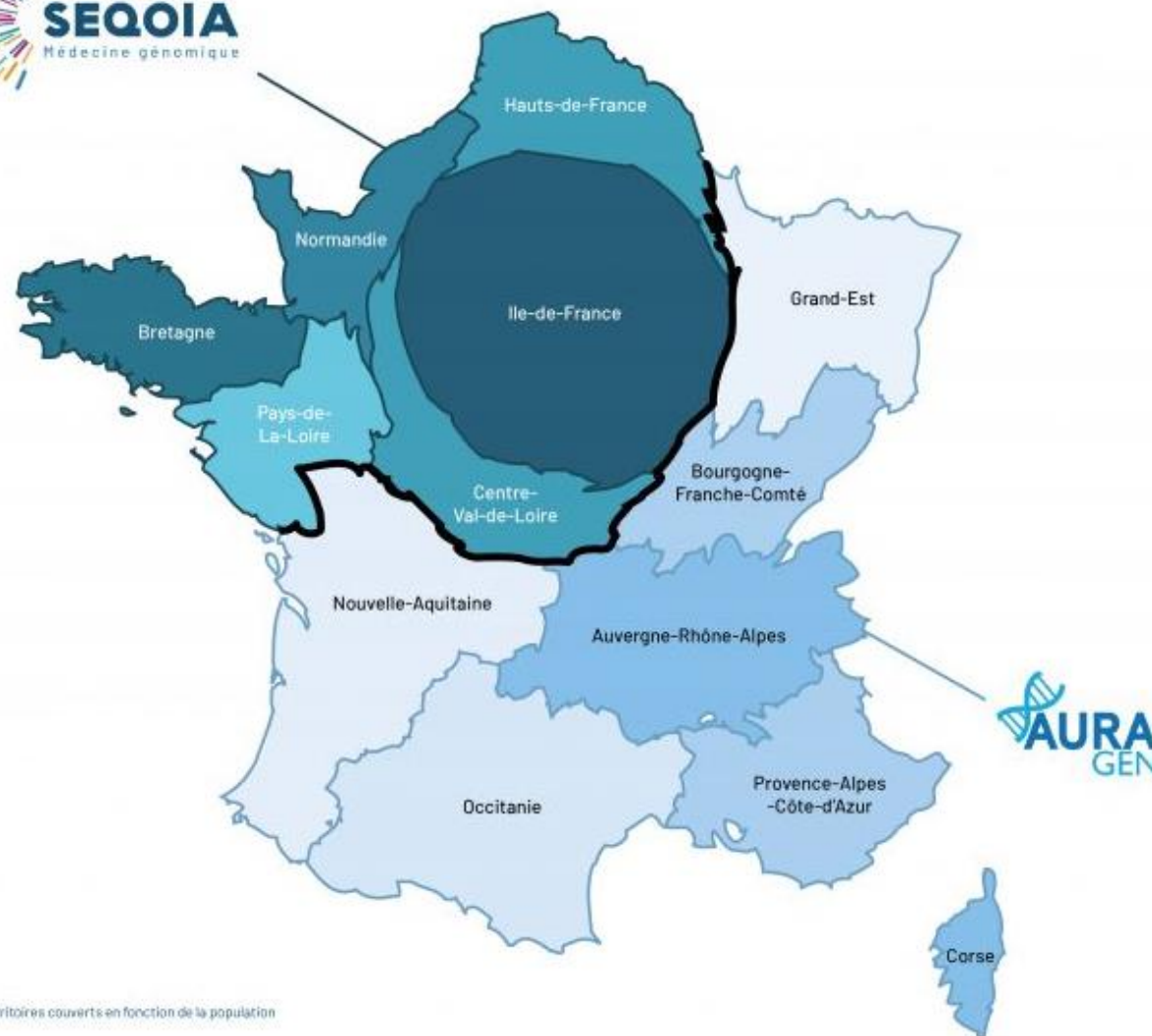
# Soutien et expertise - RCP

- Plateforme RCP : ROFIM - <https://www.rofim.fr>
  - 121 RCP – 13 participants/RCP
  - 678 cas soumis – 556 cas traités
  - Calendrier de rappel
  - Secrétaire dédiée: [lisa.condamine@chu-lyon.fr](mailto:lisa.condamine@chu-lyon.fr)
  - **Thématiques: locales/nationales – 21 RCP différentes**
    - Génétique – Génomiques d'amont
    - SNI enfant/adulte
    - HTA
    - Lithiase – tubule
    - IgA
    - Néphro-onco



# Parcours génomique





Territoires couverts en fonction de la population

# Filière de maladies rénales

## Préindication 2019

Néphropathie chronique d'origine  
indéterminée  
Patient de moins de 45 ans  
**Étude en trio**

Néphropathie indéterminée après explorations  
Stade avancé de néphropathie  
En attente de greffe. Projet de donneur vivant apparenté ++

Maladie rénale syndromique (indéterminée mais suspectée)  
avec analyse de panel et CGH négatives.

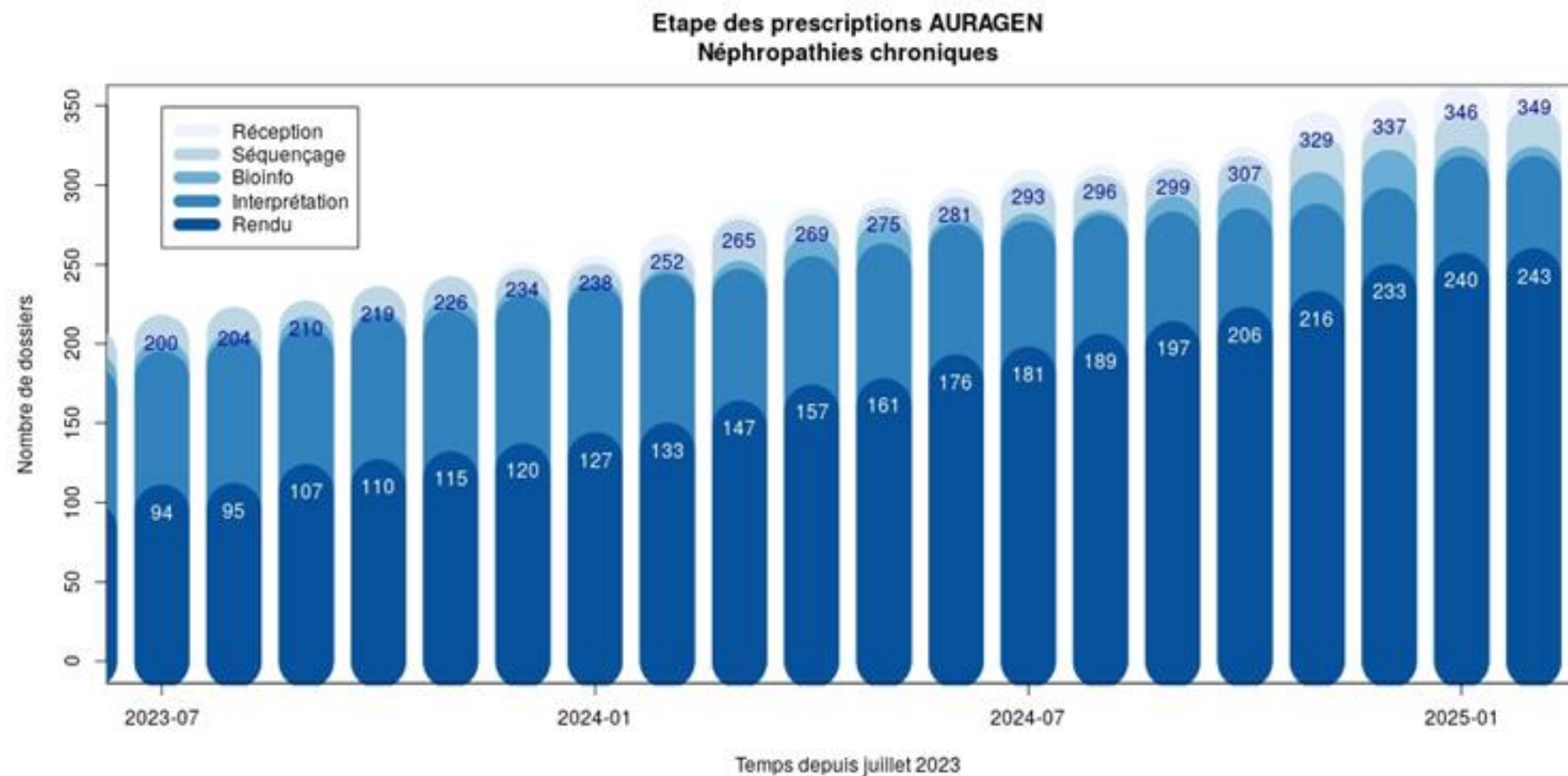
Phénotype de maladie rénale autosomique récessive avec un  
seul variant pathogène hétérozygote mis en évidence.

2019: Nombre de dossiers patients attendus annuellement : 100 cas index (50 Nord, 50 sud)

# Data AURAGEN

## Vue par indication active

Note : un dossier rendu en échec est comptabilisé dans "rendu"



## 16 RCP d'amont et dossiers validés pour la filière

| RCP d'amont identifiées                   | IMR000 |
|-------------------------------------------|--------|
| RCP AnDDI-Bordeaux                        | 1      |
| RCP AnDDI-Reims                           | 6      |
| RCP AnDDi-DéfiScience Dijon               | 1      |
| RCP FMG-MR Génomique Bordeaux - Poitiers  | 7      |
| RCP FMG-MR Génomique Dijon - Besançon     | 42     |
| RCP FMG-MR Génomique Grenoble             | 16     |
| RCP FMG-MR Génomique Montpellier - Nîmes  | 3      |
| RCP FMG-MR Génomique Reims                | 11     |
| RCP FMG-MR Génomique Strasbourg           | 2      |
| RCP FMG-MR Génomique Toulouse             | 1      |
| RCP Génomique St-Etienne                  | 1      |
| RCP Génomique Toulouse                    | 1      |
| RCP NEPHROGONES                           | 144    |
| RCP ORKID Grand-Est                       | 40     |
| RCP SORARE                                | 80     |
| RCP-FMR-MR Génomique Lyon – Saint Étienne | 2      |

### Etablissements et prescripteurs actifs

| Etablissements actifs   | IMR0002 |
|-------------------------|---------|
| CH Métropole Savoie     | 1       |
| CH Toulon               | 4       |
| CH Valence              | 1       |
| CHT Nouvelle-Calédonie  | 4       |
| CHU Besançon            | 11      |
| CHU Bordeaux            | 24      |
| CHU Clermont-Ferrand    | 1       |
| CHU Dijon               | 37      |
| CHU Grenoble            | 32      |
| CHU La Réunion          | 10      |
| CHU Marseille           | 14      |
| CHU Montpellier         | 13      |
| CHU Nancy               | 14      |
| CHU Nice                | 4       |
| CHU Nîmes               | 1       |
| CHU Poitiers            | 4       |
| CHU Reims               | 24      |
| CHU Saint-Étienne       | 1       |
| CHU Strasbourg          | 23      |
| CHU Toulouse            | 50      |
| Hospices Civils de Lyon | 87      |
| UNEOS Metz              | 1       |

| Evolutions de 2020 à 2022                 | IMR0002 |
|-------------------------------------------|---------|
| Délais de rendu des dossiers 2020         | 663     |
| Délais d'interprétation des dossiers 2020 | 462     |
| Délais de rendu des dossiers 2021         | 614.5   |
| Délais d'interprétation des dossiers 2021 | 439.5   |
| Délais de rendu des dossiers 2022         | 629     |
| Délais d'interprétation des dossiers 2022 | 560     |
| Délais de rendu des dossiers 2023         | 452     |
| Délais d'interprétation des dossiers 2023 | 389     |
| Délais de rendu des dossiers 2024         | 291     |
| Délais d'interprétation des dossiers 2024 | 241     |

22m

8m



## Données d'activité de la RICB "Maladies rénales" au 01 novembre 2025

| RICB - SeqOIA Maladies rénales<br>Animatrices : HEIDET Laurence et AUDREZET Marie-Pierre |                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | SPICE        |                                            | SeqOIA-<br>GEN | GLeaves |          |         | CONCLUANT | NON<br>CONCLUSIF | %  |
|------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|--------------------------------------------|----------------|---------|----------|---------|-----------|------------------|----|
|                                                                                          |                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Validées RCP | Attente<br>consultation<br>et/ou réception |                | ATTENTE | EN COURS | CLOTURE |           |                  |    |
| ORKID                                                                                    | Néphropathies chroniques | Marie-Pierre AUDREZET (Brest), Olivier GRUNEWALD (Lille), Laurence HEIDET (Necker), Marguerite HUREAUX (HEGP), Anne-Sophie LEBRE (Pitié Salpêtrière)<br><br>AJI:<br>Guillaume Dorval (Necker) - Formation 20 septembre 2021 - (n+1 : Dr Laurence Heidet - Necker)<br>Dhekra ISMAEL (Necker) - Formation 23 mai 2023 - (n+1 : Rosa VARGAS-POUSSOU – Necker) | 351          | 45                                         | 2              | 14      | 38       | 252     | 51        | 201              | 20 |
| TOTAL                                                                                    |                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 351          | 45                                         | 2              | 14      | 38       | 252     | 51        | 201              | 20 |

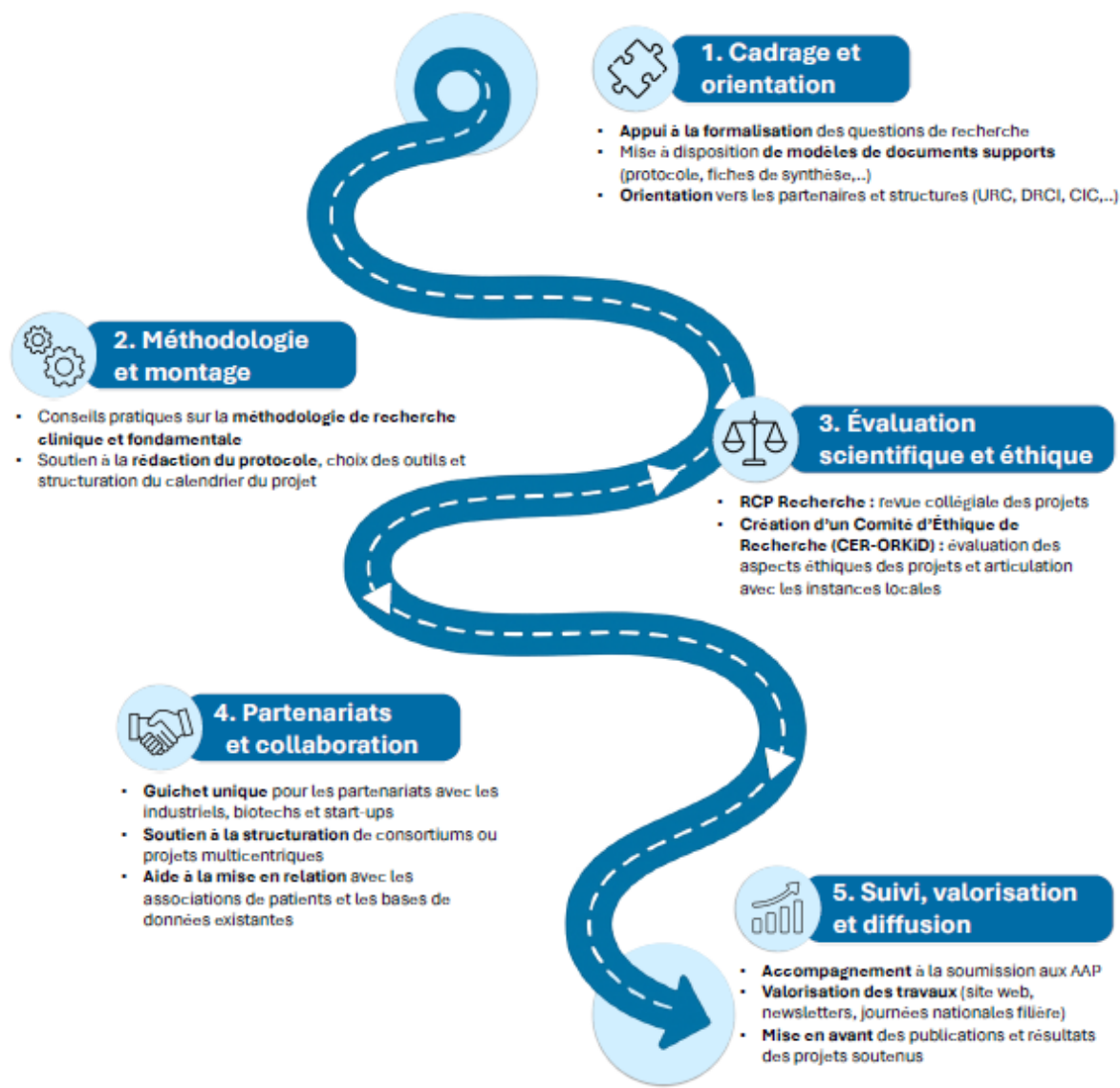
# PARCOURS RECHERCHE ORKiD

Accompagner, structurer et soutenir la recherche sur les maladies rares du rein

J. RADENAC (Montpellier) ; N. MOUSSAOUI (Toulouse)

## Objectif du parcours recherche ORKiD

Faciliter la mise en place et le suivi de projets de recherche dans le champ des maladies rares rénales en offrant un accompagnement structuré, méthodologique et éthique à chaque étape du parcours.



## GT Recherche

**Coordinatrice:** Nabila Moussaoui

## Référents

- Jérôme Harambat
- Barbara Seitz-Polski

## Membres

- Floriane Hemery
- Molka Oueslati
- Cyrielle PARMENTIER – Néphropédiatre
- Stanislas Faguer- Néphrologue Adulte
- Sacha FLAMMIER – MAREGE
- Simon GUILLAUME - Bordeaux
- Sabrina BOUATIA - Robert Debré
- Joséphine CORNET - Necker
- Céline FERNANDEZ - Nice

# AAP Recherche – Printemps 2026

Soutien chaque année de 5-10 projets de recherche

| Année | Nombre de projets | Montant alloué                 |
|-------|-------------------|--------------------------------|
| 2019  | 6                 | 10 000€/projet                 |
| 2020  | 8                 | 15 000€/projet                 |
| 2021  | 8                 | 15 000€x6 et 10 000€x2 projets |
| 2022  | 8                 | 15 000€/projet                 |
| 2023  | 10                | 15 000€/projet                 |
| 2024  | 10                | 15 000€/projet                 |



**Lien Fondation MR: Barbara Seitz-Polski**

# Séminaire pratique de recherche clinique 4-7 /12/25 - Val Thorens

- **15 jeunes** ayant une **activité de recherche** (clinique ou fondamentale) et qui envisagent de **poursuivre leur carrière dans le domaine des maladies rénales rares**
- **5/6 encadrants**
- **Cours et des ateliers** : statistiques ,bases de données, écriture articles/protocoles, anglais scientifique, ...

**OBJECTIF** : préparer des **articles originaux dans le domaine des maladies rénales rares** en vue de les soumettre pour une publication.

**Contact:** [olivia.boyer@aphp.fr](mailto:olivia.boyer@aphp.fr)



# Guides de bonne pratique - PNDS

## PNDS disponibles pour les maladies rénales rares

- + Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte
- + Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant
- + Cystinose
- + Maladie rénale chronique de l'enfant
- + Cystinurie
- + Maladie liée à HNF1 $\beta$
- + Syndrome Hémolytique et Urémique
- + Lithiase urinaire de l'enfant
- + Syndrome de Bartter
- + Syndrome de Gitelman
- + Glomérulonéphrite Extra-Membraneuse (GEM)
- + Hyperoxalurie
- + Transplantation rénale chez l'enfant
- + Syndrome d'Alport

## PNDS en cours

- Syndrome de Lowe
- Polykystose rénale autosomique dominante (PKD)
- Polykystose rénale autosomique récessive (PKD)
- Glomérulonéphrite extra-membraneuse de l'enfant
- Acidose tubulaire rénale distale
- Diabète insipide néphrogénique congénital
- Glomérulonéphrite à dépôts isolés de C3
- Néphronophtise
- Néphropathies d'origine indéterminée

## PNDS Cystinose

PNDS Cystinose

**Cystinose : Prise en charge pédiatrique**  
00:00 / 20:42

Cystinose : Prise en charge pédiatrique 21 min restantes

Cystinose : Prise en charge chez les adultes 14:47

Cystinose & Ophtalmologie 05:46

# Cartes d'urgence

Commande: [lisa.condamine@chu-lyon.fr](mailto:lisa.condamine@chu-lyon.fr)

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Personnes à prévenir en priorité</b><br>Mme/M. .... Tel .....<br>Mme/M. .... Tel .....<br>Médecin traitant .... Tel .....<br>Spécialiste référent .... Tel .....<br>Suivi(e) par le centre de .... Tel .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | <br>maladies rares<br><b>CARTE D'URGENCE</b><br>EMERGENCY CARD<br>Photo<br>En raison d'une <b>POLYKYSTOSE RENALE AUTOSOMIQUE DOMINANTE</b><br>Nom ..... Nom de naissance .....<br>Prénom .....<br>Date de naissance ..... / ..... / ..... |
| <br>www.orpha.net<br>www.filiereorkid.com                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| <b>Présentation de la maladie</b><br>Maladie génétique qui se caractérise par le développement progressif de kystes liquidiens aux dépens des reins et du foie avec possible installation progressive d'une insuffisance rénale chronique.<br><b>Informations personnelles médicales</b><br>Stade de la maladie rénale :<br>O I Date .....<br>O II Date .....<br>O IIIa Date .....<br>O IIIb Date .....<br>O IV Date .....<br>O V Date .....<br>Adapter si nécessaire la posologie des traitements à la fonction rénale. | <b>CODE ORPHA N°730</b><br><b>Traitement</b><br>O Tolvaptan / Jinarc.<br>Effet aquarétique majeur (diurèse environ 5 L/jour).<br>En cas de bilan hépatique perturbé, de fièvre ou d'incapacité à s'hydrater, suspendre la prise du traitement et contacter le néphrologue référent.<br>O Traitement anti-hypertenseur : .....<br><b>Gestes à éviter</b><br>Contre indication à toute prise d'AINS. Importance du contrôle tensionnel.<br><b>Complication à évoquer</b><br>Liées aux kystes rénaux ou hépatiques : infections, douleurs, saignements<br>-> Contacter le néphrologue référent en cas d'hospitalisation<br>Céphalées en coup de tonnerre : risque d'hémorragie méningée (rare) |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |

- Syndrome de Bartter
- Diabète insipide néphrogénique congénital
- Syndrome Gitelman
- Glomérulonéphrite extra-membraneuse
- Hypocalcémie
- Maladie rénale chronique
- Syndrome néphrotique de l'enfant
- Syndrome néphrotique de l'adulte
- Transplantation rénale
- Acidose tubulaire distale
- Cystinose
- Pseudohypoaldostéronisme de type 1
- Polykystose rénale autosomique dominante

# Outils à venir

- Fiche d'exploration fonctionnelle rénale
- Calculateurs d'alcalinisants et ions
- Arbre généalogique
- Fiches et RCP Médoc

**CALALCANI** par ORKiD **HCL** HEPATOCHOLIC **ORKiD** FILIERE ORPHAN KIDNEY DISEASES

**Calculateur d'apports en sels alcalins ioniques**

Avertissement : cet outil est un calculateur, consultez toujours la documentation et les recommandations officielles de références des médicaments.

Dernière mise à jour de la base de données : **VERSION EXPERIMENTALE, NE PAS UTILISER POUR UNE PRATIQUE CLINIQUE**

Avancée du travail sur le logiciel ▼

🔍 Renseignez une spécialité ou une DCI d'alcalinisant

|                                                |                                |           |
|------------------------------------------------|--------------------------------|-----------|
| <b>Bicarbonate de sodium</b>                   | 1 x Préparation magistrale     | ⊕         |
| <b>COMPOSITION UNITAIRE DU MEDICAMENT :</b>    |                                |           |
| Bicarbonate de sodium = 120 mg (1.428 mmol)    |                                |           |
| <b>Alcalinisants</b>                           | <b>Ions</b>                    | ⊖         |
| Bicarbonate = 1.428 mEq                        | Sodium = 32.844 mg             | Remboursé |
| ⊗                                              |                                |           |
| <b>BICAFRES</b>                                | 1 x Comprimés gastro-résistant | ⊕         |
| <b>COMPOSITION UNITAIRE DU MEDICAMENT :</b>    |                                |           |
| Bicarbonate de sodium = 1000 mg (11.9038 mmol) |                                |           |
| ⊖                                              |                                |           |

# Autres outils disponibles

orphanet



Aide

Nous contacter

Accédez à nos Services

- Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares, avec les gènes associés
- Inventaire des médicaments orphelins
- Répertoire des associations et services aux patients
- Répertoire des professionnels et institutions
- Répertoire des centres experts
- Répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests diagnostiques
- Répertoire des projets de recherche en cours, essais cliniques, registres et biobanques
- Collection de rapports thématiques : les Cahiers d'Orphanet

 **RDK**

Plus de 6200 maladies rares dans la poche de votre blouse

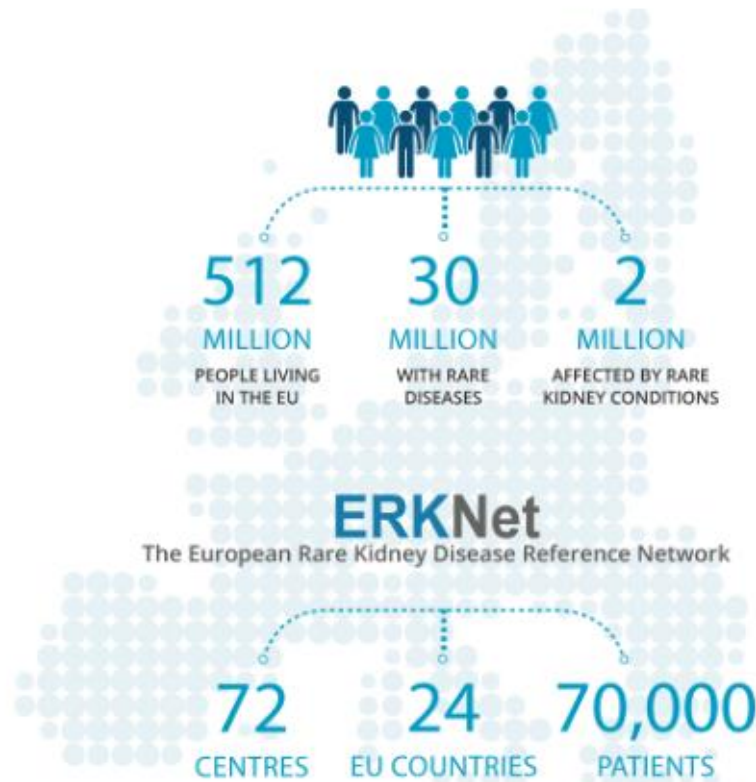
Distribué par  az we know

Ce développeur par  orphanet  TEKJARE



# Place à l'Europe

- <https://www.erknet.org/>





# Most Recent Webinars:

|        |                                                   |
|--------|---------------------------------------------------|
| Jan 14 | Non-cystinosis Fan                                |
| Jan 28 | Streptococcus pne                                 |
| Feb 04 | Treatment with SG<br>Bickel Syndrome              |
| Feb 11 | Optimizing PD wtl                                 |
| Mar 11 | FSGS in adults                                    |
| Mar 20 | IPNA:<br>IPNA clinical practi<br>management of ch |
| Apr 08 | Rapid genetic diag                                |
| Apr 11 | Alport Syndrome                                   |



|         |                                                                                                                                          |                                          |                  |     |     |
|---------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------|------------------|-----|-----|
| Apr 29  | Consensus Statement on the Diagnosis and Management of Congenital Nephrogenic Diabetes Insipidus                                         | Nine Knoers & Elena Levtchenko           | Francesco Emma   | PDF | MP4 |
| May 06  | Lysinuric Protein Intolerance                                                                                                            | Carlo Dionisi Vici                       | Francesco Emma   |     | MP4 |
| May 15  | IPNA:<br>Update on diagnosis and management of children with XLH:<br>what's new?                                                         | Dieter Haffner                           |                  |     | MP4 |
| June 05 | IPNA:<br>IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with IgA vasculitis nephritis               | Koichi Nakanishi & Paul Brogan           | Michelle Lopez   |     | MP4 |
| June 10 | Clinical Practice Recommendations on Kidney Management in Methylmalonic Acidemia: an Expert Consensus Statement From ERKNet and MetabERN | Aude Servais                             | Stefanie Häberle |     | MP4 |
| June 24 | Anti-Factor H Auto-Antibodies                                                                                                            | Michal Malina                            | Francesco Emma   |     | MP4 |
| Sept 03 | Organized by ReCONNET:<br>Microvascular involvement in APS                                                                               | Savino Sciascia                          | Ricard Cervera   |     | MP4 |
| Sept 09 | cTTP & iTTP                                                                                                                              | Bérangère Joly-Laffargue & Evelyn Seelow | Marina Vivarelli |     | MP4 |
| Sept 16 | Membranous Nephropathy                                                                                                                   | Anne-Els van de Logt                     | Elena Levtchenko |     | MP4 |
| Sept 18 | Collaboration with ERN eUROGEN :<br>Multi-disciplinary management of cystinuria                                                          | Kay Thomas & Matthew Bultitude           |                  |     | MP4 |
| Sept 30 | Phosphate Disorders                                                                                                                      | Carsten Wagner                           | Jens König       |     | MP4 |
| Oct 10  | Kidney Involvement in Tuberous Sclerosis Complex                                                                                         | Idalina Beirão                           |                  |     | MP4 |

# Conclusion

- Forte interaction entre sociétés savantes et ORKiD
- Support des CCMR
- Sollicitation de vos PEMR
- Outils et support sur le site de la filière
- Parcours recherche à venir
- Recensement et mise à jour des formations

Merci à notre cheffe de projet et chargés de missions

Merci à tous les membres d'ORKiD pour leur implication