



9h30-10h00 **Accueil des participants**

Introduction: Dr Laurence Heidet, Dr Stéphane Decramer, Dr Aurélia Bertholet
Thomas, Mr Daniel Renault, Mr Didier Chauvet

10h00-10h30 *Présentation des centres de référence, de l'AIRG-France, d'Océane
pour la vie des reins et des intervenants*

10h30-11h20 **Session 1** **Modérateur : Pr Bertrand Knebelmann**
Le rein, le pancréas, le rôle de *HNF1B*

10h30-10h55 *Rein et pancréas : développement normal et rôle des organes matures*
Pr Rémi Salomon

10h55-11h20 *Gène et protéine *HNF1B* : rôle pendant le développement
embryonnaire et après la naissance :* **Dr Evelynne Fischer**

11h20-11h45 **Pause café**

11h45-15h00 **Session 2** **Modérateur : Pr Georges Deschênes**
Les pathologies associées aux mutations *HNF1B*

1h45-12h05 *Les anomalies avant la naissance :* **Dr Laurence Heidet**

12h05-12h25 *Les anomalies rénales chez l'enfant :* **Pr Tim Ulinski**

12h25-12h45 *Les anomalies rénales chez l'adulte :* **Pr Bertrand Knebelmann**

12h45-13h05 *Anomalies touchant le tubule rénal, le foie, l'appareil génital :*
Dr Rosa Vargas-Poussou

13h05-14h15 **Déjeuner**

14h15-15h00 *Diabète *MODY* :* **Pr Jose Timsit et Dr Jacques Beltrand**

15h00-17h00 **Session 3** **Modérateur : Pr Rémi Salomon**
**Conseil génétique, bases de données, données récentes sur les délétions
17q12, recherche**

15h00-15 h25 *Le diagnostic moléculaire et le conseil génétique :*
Dr Laurence Michel et Dr Laurence Heidet

15h25-15h50 *Bases de données, établissement d'une cohorte nationale de
patients :* **Pr Vincent Guignonis**

15h50-16h15 *Certaines mutations *HNF1B* sont elles ou non associées à un
risque de développer une maladie neurologique ? :* **Pr Vincent Guignonis**

16h15-16h30 **Pause**

16h30-17h00 *Où en est la recherche ? :* **Dr Marco Pontoglio**

17h00-18h00 **Table ronde, témoignages, débats**
**Modérateurs : Pr Georges Deschênes, Dr Rosa Vargas Poussou, Dr
Laurence Heidet**

Discussion libre autour des questions soulevées par les patients et familles
et/ou les témoignages, avec les médecins néphrologues, endocrinologues,
pédiatres, généticiens, psychiatres, les chercheurs, les assistantes sociales, les
infirmières, les institutrices, les patients et les familles

18h00 **Conclusion générale**

**Merci de bien vouloir retourner le coupon ci-dessous
avant le 23 novembre 2012 au**

Dr Laurence HEIDET

**Centre de référence MARHEA, Service de Néphrologie Pédiatrique,
Bâtiment Hamburger, Hôpital Necker-Enfants Malades,
149 rue de Sèvres, 75015 Paris**

Inscription gratuite mais obligatoire svp

Nom :

Prénom :

Adresse :

.....

CP : Ville :

Tél. :

Courriel :

Nombre de participants :

Matin :

Déjeuner + Après-midi :

Vous souhaitez faire un témoignage

Question ou thème particulier souhaité :

.....



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

<http://www.soc-nephrologie.org/marhea/index.htm>

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

Association Pour l'Information et la Recherche sur les Maladies Rénales

Génétiques 8 rue St Jean Baptiste de la Salle, 75006 Paris

Tél. 0153108998. <http://www.airg-France.org>

JOURNEE de Rencontres et Débats

Pathologies associées aux mutations *HNF1B*

Samedi 15 décembre 2012

**Organisée par les Centres de Référence
maladies rénales rares**

**en collaboration avec les associations AIRG-France
et Océane pour la vie des reins**

Auditorium HEGP

HOPITAL EUROPEEN GEORGES-POMPIDOU

20, rue Leblanc 75 PARIS 15ème

Métros : ligne 8, station Balard

Bus : lignes 42, 88

Tramway : T3 arrêt Balard ou Pont du Garigliano

RER : ligne C, station boulevard Victor - HEGP