

Jeudi 26 novembre 2020, de 13h30 à 16h30 | *En visioconférence*

6^{ème} JOURNÉE ANNUELLE DE LA FILIÈRE OSCAR

13h30 **Présentation des actions OSCAR 2020**

Pr Agnès Linglart - Animatrice médicale
Elisabeth Célestin - Chef de projet

13H50 **Retour sur les pré-indications Plan France Médecine Génomique CaP et MOC**

Pr Agnès Linglart - Responsable du centre de référence des maladies du métabolisme du calcium et du phosphate (CaP)
Dr Anya Rothenbuhler - Pédiatre, Hôpital Bicêtre

Pr Valérie Cormier-Daire - Responsable du centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles (MOC)
Dr Sophie Rondeau - Généticienne, Hôpital Necker-enfants malades

14H50 **« Les mutations homozygotes de perte de fonction dans *CCDC134* sont responsables d'une forme grave d'ostéogenèse imparfaite »**

Johanne Dubail, Phd - Post doctorante à l'Inserm UMR1163 Imagine

15H20 **Présentation des 2 prix Jeune Chercheur**

Dr Volha Zhukouskaya, Endocrinologue, Post doctorante au laboratoire UR 2496, Université de Paris
« *Thérapie génique, une nouvelle stratégie pour l'hypophosphatémie liée à l'X* »

Dr Julie Bernardor, Chef de clinique, Service de néphrologie pédiatrique, CHU de Nice
« *Inhibition of osteoclast differentiation by 1.25-D and the calcimimetic KP2326 reveals 1.25-D resistance in advanced CKD* »



Inscription gratuite à la visioconférence
www.filiere-oscar.fr



FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

filière de santé

maladies rares