

Genzyme

à la pointe de la recherche

Genzyme est un laboratoire pionnier en biotechnologie,
expert en protéines recombinantes, thérapie cellulaire et thérapie génique.

Genzyme développe depuis 25 ans des traitements spécifiques
pour les patients atteints de **maladies génétiques rares**
(maladie de Gaucher, maladie de Fabry, mucopolysaccharidose de type I
et maladie de Pompe) et pour les patients **hémodialysés et greffés.**

genzyme
Therapeutics

10% des patients en insuffisance rénale
sont atteints d'une maladie rénale génétique

Maladies rénales génétiques : de l'ADN aux symptômes

Symposium dans le cadre de la 9^{ème} réunion commune
Société de Néphrologie et Société Francophone de Dialyse

Jeudi 13 septembre 2007

de 13h30 à 15h00

Amphithéâtre Pasteur

Coordinateur scientifique : Professeur Pierre Cochat, Lyon



genzyme
Therapeutics

- Maladies rénales génétiques : de l'ADN aux symptômes -

Jeudi 13 septembre 2007 de 13h30 à 15h00

Modérateurs : Pierre Cochat, Lyon & Rémi Salomon, Paris

Chers confrères, Chers amis,

La néphrologie a largement bénéficié des apports de la génétique au cours des vingt dernières années.

La découverte des gènes a fait suite à la génétique mendélienne, puis la connaissance de la fonction des gènes a permis de dévoiler les mécanismes intimes de plusieurs maladies.

Au-delà du concept de mutation, le rôle des polymorphismes et des gènes modificateurs est de mieux en mieux connu et rend parfois plus complexe la compréhension de l'interface entre phénotype et génotype.

Mais ces avancées représentent une mine d'informations pour le clinicien ; **les retombées dans le domaine de la physiologie et de la thérapeutique sont nombreuses et de nouvelles approches sont imminentes.**

Pierre Cochat

- Introduction Pierre Cochat, Lyon
- Principe des relations génotype-phénotype Laurence Michel, Lyon
- Polykystose dominante Dominique Chauveau, Toulouse
- Maladies associées aux mutations de TCF2 Tim Ulinski, Paris
- Hyperoxalurie primitive de type I Marie-Odile Rolland, Lyon
- Maladie de Fabry : actualités thérapeutiques Pierre Ronco, Paris
- Discussion et conclusion Pierre Cochat, Lyon