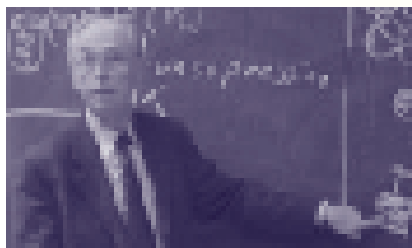


# CONFÉRENCE DE L'AIRG-Suisse



L'AIRG-Suisse a eu le très grand honneur de recevoir M. le Pr. Grünfeld le 6 décembre dernier au CHUV à Lausanne. Grâce à quelques problèmes informatiques, les 90 personnes présentes ont eu la chance de pouvoir assister à une présentation 'ex-cathedra' des plus classiques, où l'homme et son message ne furent pas masqués pour de jolies diapositives en couleur.

A cet exercice, le Pr. Grünfeld s'est montré brillant et a dressé un panorama des maladies rénales génétiques éloquent et instructif. Parmi les affections génétiques composant le panorama, le Pr Grünfeld s'attarda plus longuement sur la polykystose, le syndrome d'Alport, et le diabète insipide.

La polykystose rénale : on distingue la polykystose rénale autosomique récessive (dite polykystose infantile) et la polykystose rénale dominante. La polykystose infantile touche 1 enfant /10-20'000 naissances. Elle est transmise sur un mode autosomique récessif par un gène défectueux (PKHD1) localisé sur le chromoso-

me 6, qui code pour une protéine appelée fibrocystine. Près de 270 mutations de ce gène ont été décrites à ce jour. La polykystose rénale autosomique dominante est la maladie rénale génétique la plus fréquente, avec une incidence de 1/1000. L'affection est transmise par deux gènes mutés, PKD1 et PKD2. L'apparition de kystes ne survient que si les deux copies du gène sont mutées. Ces gènes codent pour une protéine spécifique, la polycystine. La perte d'expression de cette protéine est responsable de la formation de kystes. La recherche dans le domaine des polykystoses débouche actuellement sur des pistes thérapeutiques intéressantes. Les antagonistes de la vasopressine (ou hormone antidiurétique), la rapamycine, puissant agent immuno-nosuppresseur, et la somatomédine, offrent des espoirs certains de prévenir ou de freiner la formation des kystes.

Le syndrome d'Alport, qui associe hématurie et surdité, est une affection dont la transmission dominante est liée au chromosome X. D'autres formes, plus rares, se transmettent sur un mode autosomique dominant ou récessif. Le syndrome d'Alport évolue progressivement vers l'insuffisance rénale terminale. Une mutation du gène COL4A5 sur le chromosome X est responsable de l'affection. La forme autosomique récessive du syndrome, quoique très semblable à la forme liée à l'X sur le

plan clinique, est associée à des mutations des gènes COL4A3 et COL4A4 sur le chromosome 2q 35-37. Ce mode de transmission se retrouve dans 10 à 20 5 des cas de syndrome d'Alport.

Le diabète insipide est une affection extrêmement rare qui se manifeste par une polyurie massive. Une résistance rénale à l'action de la vasopressine est responsable des manifestations cliniques. La forme récessive liée au chromosome X est la forme la plus commune. Elle est liée à une mutation des récepteurs V2 de la vasopressine. Les formes autosomiques dominantes ou récessives, plus rares sont dues à une mutation du canal à eau dénommé Aquaporine 2 (AQP2).

Suivie par une assistance nombreuse et attentive, la conférence a suscité de nombreuses questions. Le Pr Grünfeld y a répondu avec tact et intelligence. Cette conférence nous a permis de marquer d'un événement notable le premier anniversaire de la fondation de la branche suisse de l'association.

Merci au Pr Grünfeld de nous avoir fait bénéficier de ses compétences dans le domaine parfois complexe des affections génétiques.

■ Les membres du comité AIRG-Suisse

## NOTES DE LECTURE PAR DIANE DAELMANS

### Deuil et retour à la vie

Je viens de lire un ouvrage sur le deuil très poignant et me permets de copier en grandes lignes comment l'écrivain a vécu cette situation. Elle dit :

*"la vie change si vite. La vie change dans l'instant. On s'assoit pour dîner et la vie telle qu'on la connaissait se termine."*

Narration : le 30 décembre 2003, l'auteur vient de rendre visite à sa fille unique, dans le coma depuis cinq jours à la suite d'un choc septique. Rentrée chez elle, elle met la table, lorsque soudain, la main levée dans un geste que, pour une fraction de seconde, elle prend pour une plaisanterie, son mari décède d'une attaque coronarienne.

Gestes automatiques. Temps qui s'accélère, se rétracte, se dissout. Secouristes, ambulance, formulaires d'hôpitaux, timbre sourd de l'assistant social quand il dit au médecin légiste : "vous avez là une cliente cool."

Quarante ans de mariage viennent de prendre fin. Sans un geste. Sans un mot. Sans adieux. Et puis, tout de suite, et insoutenable retour à la vie où les vivants ne veulent rien savoir des morts. Et cette manie, elle la survivante, de faire comme si le mort était toujours vivant.

Comme s'il allait revenir demain. Les signes familiers de son retour imminent : une paire de chaussures qu'on se refuse à jeter, la vie malgré la mort, la rassurante étrangeté de la présence des morts au royaume des survivants.

Son mari, était lui aussi écrivain. Pendant quarante ans, ils ont travaillé côte à côte, se sont lus, édités, n'ont cessé de dialoguer. La fille est morte à son tour quelques semaines après la sortie du livre en 2005.

L'auteur relate : "le plus terrible écrit-elle, c'est la fracture du sens. Nous nous attendons peut-être à être fous de douleur. Nous ne nous attendons pas à devenir littéralement fous, des clients cools qui croient que leur mari est sur le point de revenir et qu'il aura besoin de ses chaussures. Et nous ne pouvons pas non plus connaître par avance l'absence sans fin qui s'ensuit, le vide, la succession sans pitié de moments au cours desquels nous serons confrontés à l'expérience de l'absence radicale de sens."

C'est le premier livre que son mari ne lira pas. C'est pour cela qu'elle s'acharnait à ne pas le terminer. Il est leur dernière conversation.

■ Diane Daelmans

Extraits du livre : "The year of magical thinking" par Joan Didion.