

JOURNÉES ANNUELLES 2006 DE L'AIRG-France

LE POINT SUR LES TROIS CENTRES DE RÉFÉRENCE DES MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES

■ Pierre Cochat, Aurélia Liutkus (Lyon), Dominique Chauveau (Toulouse) et Rémy Salomon (Paris).

Après vous avoir parlé à plusieurs reprises dans Néphrogène du plan maladies rares et des centres de référence labellisés en 2005 et 2006 sur les maladies rénales génétiques, nous avons demandé aux néphrologues en charge de ces centres de nous faire un premier bilan des actions concrètes menées dans chacun d'entre eux.

Dans une brève introduction, Pierre Cochat nous rappelle que si nous avons la chance d'avoir 3 centres de référence labellisés* sur les pathologies qui nous concernent, cela ne doit pas nous faire oublier ni douter de la compétence des néphrologues de nos régions. Ce n'est pas parce que l'on habite loin d'un centre de référence que l'on est pour autant mal soigné.

Les réseaux entre médecins fonctionnent très bien et si un problème spécifique se pose par rapport à une pathologie rare, soit le néphrologue sait la traiter, soit il sait faire appel à un des spécialistes d'un de ces centres.

Allant dans ce sens, la mission des centres est donc d'informer les patients mais aussi de former les collègues, néphrologues et généralistes à savoir faire un diagnostic précoce devant des signes évocateurs de la maladie.

La parole est donnée à Rémy Salomon pour présenter le centre de référence MARHEA.

Les missions du centre s'inscrivent dans le plan maladies rares 2005/2008 :

1. L'épidémiologie : on connaît à ce jour très mal l'incidence et la prévalence de ces maladies rénales rares d'où la difficulté et l'importance de mettre en œuvre cette mission, en collaboration avec les 2 autres centres.

2. Souligner la spécificité des maladies (voir intervention de D. Chauveau)

3. Organiser l'information auprès des malades, des professionnels de santé et du grand public. Mission essentielle, et l'AIRG-France n'a pas attendu le plan pour la remplir.

4. Formation des professionnels de santé pour améliorer le dépistage.

5. Accès au diagnostic : un des points les plus importants.

6. Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge, tant médicale que psychologique.

7. Accompagnement spécifique des personnes atteintes de maladies rares.

8. Promouvoir la recherche

9. Développer des partenariats nationaux et européens

Le centre MARHEA (maladies rénales héréditaires) est réparti dans 5 services de 4 hôpitaux parisiens, à savoir, Robert Debré, Trousseau et Necker pour la pédiatrie, l'HEGP pour la génétique plus le service de néphrologie adulte de Necker dirigé par le Pr Philippe Lesavre.

A ce jour, on peut proposer un diagnostic génétique pour 30 maladies rénales héréditaires dans les services suivants :

● Necker, département de génétique dirigé par Xavier Genemaitre et département INSERM de Corinne Antignac

● HEGP, département de génétiques pour toutes les tubulopathies, et département d'immunologie pour

tout ce qui est de l'étude du complément, protéine impliquée dans une catégorie particulière de maladie rénale que sont les SHUa.

● Robert Debré, service d'Eric Denamur, qui dirige actuellement le PHRC sur la PKR et qui, nous l'espérons, pourra continuer cette activité pour le diagnostic.

Le financement : 50.000 euro par an ont été attribués au centre, ce qui a concrètement permis, pour le moment, de recruter un technicien à plein temps dans le laboratoire de Corinne Antignac pour le diagnostic génétique. Ce service a permis d'identifier un certain nombre de gènes, dont celui de la Cystinose, de la néphronophthise ou de la néphrose cortico résistante.

C'est maintenant l'application au diagnostic génétique de ces découvertes qui nécessitait l'embauche de ce technicien.

C'est Dominique Chauveau qui nous présente ensuite le centre de référence sur les maladies rénales rares :

l'objectif étant d'unir nos forces pour diffuser l'information sur ces pathologies rares, les 4 CHU de la région sud se sont regroupés au sein de ce centre, à savoir, Toulouse, Bordeaux, Montpellier et Limoges.

La première mission est d'établir des données épidémiologiques (cad combien de patients par maladie) en relation avec les autres centres de références.

Il existe beaucoup de maladies pour lesquelles nous ne disposons pas de données précises, d'où la nécessité de réunir des informations.

Il existe pour un certain nombre de maladies rénales rares des spécificités qui doivent être identifiées et communiquées aux généralistes, lorsqu'ils doivent solliciter des prises en charge de longue durée.

L'information, mission essentielle, grâce notamment à la forte mobilisation des associations de malades, comme l'a démontré la réunion de l'AIRG-France en Aquitaine qui a réuni 200 personnes en avril grâce, notamment au bouche à oreille dans les centres de dialyse.

La sensibilisation des médecins est elle aussi une mission importante, certains néphrologues ne connaissant pas bien les maladies rénales rares et ne demandant qu'à être mieux informés.

Pour rejoindre ce que disait Pierre Cochat, il est important que chacun reste à sa place dans son rôle. Le néphrologue dans chaque région et même le généraliste doit rester l'interlocuteur de terrain privilégié du malade et de sa famille. Le centre de référence peut intervenir au moment du diagnostic et pour conseiller et orienter ponctuellement, en cas de difficultés.

Néanmoins est prévue pour des cas très particuliers et rares, la possibilité que le patient aille consulter (et soit pris en charge) dans le centre le plus compétent, et même que ce soit éventuellement le spécialiste qui se déplace.

Un autre point important est la difficulté d'obtenir dans les centres de dialyse adultes des psychologues

dont l'aide est particulièrement précieuse. Dans le projet du Centre de Toulouse, l'engagement a été obtenu, mais non sans difficultés.

En conclusion, les moyens dégagés (un peu plus qu'à Paris) sont significatifs, mais restent des difficultés avec la direction des hôpitaux pour débloquer les fonds, une fois qu'ils sont alloués par le ministère.

La labellisation des centres est établie pour 5 ans, après quoi il faudra faire ensemble le bilan.

Pour finir, c'est Aurélia Liutkus qui nous présente le centre de maladies rénales héréditaires de Lyon.

Ouvert en 2004, et coordonné par Pierre Cochat, dont il n'est plus nécessaire de dire l'implication dans les maladies rénales héréditaires, le centre de Lyon est intégré au sein de l'équipe pluridisciplinaire du CHU autour de la néphrologie.

Potentiellement, 75 maladies rénales différentes peuvent être diagnostiquées.

En fait, 300 patients sont suivis représentant 30 maladies rénales différentes.

Parmi les projets de recherche en cours au sein du centre :

- dépôt d'un dossier de PHRC pour le financement d'une forme de cystéamine LP dans le cadre de la cystinose.
- étude des relations génotype phénotype sur la polykystose autosomique récessive.
- étude de l'efficacité du mynoxidil chez les enfants atteints du syndrome de Williams et Buren.
- protocole d'étude sur l'oxalose
- thèse d'un de nos internes sur les 100 cas de lithiase pédiatriques traités dans le service.

Autre spécificité du centre : la base de données épidémiologiques CEMARA, dont ont déjà parlé Pierre Cochat et Dominique Chauveau, en commun avec les deux autres centres.

Egalement le réseau Néphro, qui permet une harmonisation des pratiques grâce à une réunion tous les 3 mois de tous les CHU de la région Rhône Alpes.

Enfin, l'établissement de centre de compétences, dans le cadre du plan, pour élargir le réseau de soin, à ce jour, sur St Etienne, Besançon et Grenoble.

Pour conclure, un exemple concret de réalisation en lien avec les associations de malades, le livret d'accueil réalisé en collaboration avec l'AIRG-France et Orphan Europ, livret destiné aux enfants et à leur famille, qui comporte un volet sur l'AIRG-France réalisé par Raphaël Vite et Sophie Villac, correspondants sur Lyon.

* un 4^{ème} centre a été labellisé depuis, celui sur les syndromes néphrotiques de l'hôpital.

AIDE A LA RECHERCHE

Comme vous l'avez vu en page 10, l'effort de soutien à la recherche a atteint **169.505 €** en 2006.

En 2007, il est prévu de porter cette somme à **216.000 €**.

Pour la répartir entre les maladies, l'AIRG-France s'est doté de méthodes objectives qui seront publiées dans le Néphrogène N° 46 en même temps que les appels d'offres correspondants.

Aidez-nous à réussir ce nouveau pari en mobilisant autour de vous toutes celles et ceux qui sont concernés par les maladies rénales génétiques !