

JOURNEE de Rencontres et Débats sur les pathologies associées aux mutations *HNF1B*

Samedi 15 décembre 2012 Hôpital Européen Georges Pompidou



JOURNEE de Rencontres et Débats sur les pathologies associées aux mutations *HNF1B*

✓ Les organisateurs:

- les centres de référence maladies rares Marhea, Sorare et néphrogone
- les associations AIRG-France et Océane pour la vie des reins

✓ Les thématiques:

- aspects cliniques chez le fœtus, l'enfant et l'adulte
- physiopathologie
- conseil génétique
- recherche clinique et recherche fondamentale
- témoignages de patients, les problèmes au quotidien

✓ Les intervenants :

- médecins néphrologues, néphrologues pédiatres, endocrinologues, endocrinologues pédiatres, généticiens, psychiatres, chercheurs, infirmier(e)s, diététicien(nes), institutrices, **vous!!!**



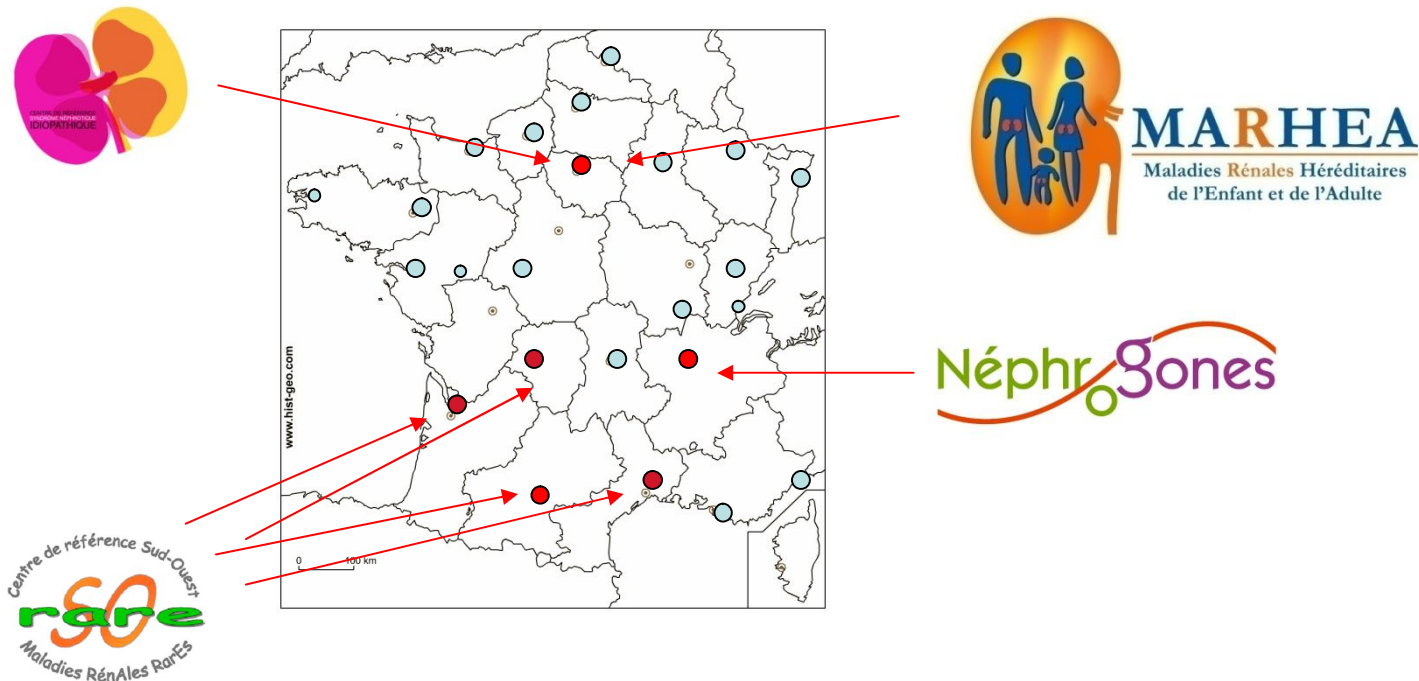
Centres de référence maladie rares

– Plan national maladies rares 2004-2009, plan numéro 2 en 2011:

« *Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge* »

- Création de 131 centres de référence maladies rares; missions:
 - Permettre le **diagnostic** des maladies rares
 - Optimiser la **prise en charge** des patients et des familles
 - **Harmoniser les pratiques** médicales et les connaissances (référentiels)
 - Promouvoir et développer les **programmes de recherche**
 - Etre l'interlocuteur des **autorités administratives**, des **professionnels de santé de proximité**, des **associations de patients**
 - Développer une dynamique de **coordination** avec les centres (français ou internationaux) prenant en charge les mêmes pathologies
 - Participer à la **surveillance épidémiologique** des maladies rares
 - **Former et informer** patients, familles et médecins de proximité

Les centres de **référence** et les centres de **compétences** maladies rénales rares



Les associations de patients



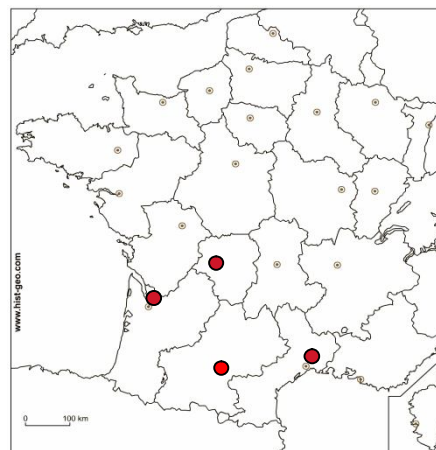
Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA)



Les spécificités de MARHEA : multi-sites, multidisciplinaire

- Trois services de néphrologie pédiatrique et 2 de néphrologie adulte
- Un service d'explorations fonctionnelles rénales et un centre d'investigation clinique
- Deux départements de génétique et un département d'immunologie permettant le diagnostic moléculaire et le conseil génétique
- Historique: développement de travaux de recherche (clinique et fondamentale) ayant généré des domaines d'expertise

Centre de références Sud Ouest des maladies RenAles RarEs



Les spécificités de SORARE : adulte / enfant, couverture exhaustive de quatre régions

- Quatre services de néphrologie pédiatrique
- Quatre services de néphrologie adulte
- Historique:
 - volonté de travailler de façon coordonnée en interrégional
 - harmonisation des pratiques
 - développement de travaux de recherche clinique et fondamentale

Centre des maladies rénales rares de Lyon - Néphrogones



Les spécificités de Néphrogones: 1 site au sein d'un RésoNéphro

- Ouverture en 2005, 1 poste de PH créé, 5 médecins
- 80-90% de notre activité clinique
- RésoNéphro: Besançon, Saint Etienne, Grenoble, Clermont Ferrand, Genève, Lausanne, Annecy, Thonon. 1 réunion tous les 3 mois
- Département de maladies métaboliques
- Département de génétique
- Département d'exploration fonctionnelle rénale
- EPICIM: épidémiologie, biostatistique et centre d'investigation clinique pédiatrique

Projets inter-centres

- Réunions semestrielles inter-centres
 - Comité scientifique
 - Choix du thème et élaboration du programme en lien avec les associations
- Rédaction de PNDS
 - Cystinurie: en cours
 - Insuffisance rénale de l'enfant: coordinateur D. Morin
- Elaboration de documents (listes médicaments hors AMM, médicaments non remboursés, livrets AIRG, listes des laboratoires de génétique moléculaire des maladies rénales, recommandations.....)
- Plusieurs réunions annuelles (SNP, néphropédies, séminaire P Royer, réunion des protocoles...)

JOURNEE de Rencontres et Débats sur les pathologies associées aux mutations *HNF1B*

Samedi 15 décembre 2012 Hôpital Européen Georges Pompidou

Nos sponsors pour cette journée



Merci!