NEPHROGENE

PUBLICATION DE L'ASSOCIATION POUR L'INFORMATION ET LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES • AIRG-FRANCE



ACTUALITÉS

RECHERCHE

ASSOCIATION

RENCONTRES



SOMMAIRE

ACTUALITÉS

- 03 . Éditorial de la présidente Sandra Lawton
- 04 . Assemblée Générale de l'AIRG-France
- 07 . Journée Annuelle de l'AIRG-France à Bordeaux
- 11 . La transition : le point de vue du néphrologue adulte
- 13. Grossesse chez les patients ayant une maladie rénale génétique
- 15. Dépistage et conseil génétique au cours de la grossesse

RECHERCHE

- 20 La recherche financée par l'AIRG-France
- 22 . L'urine : un réservoir de biomarqueurs innovant du syndrome d'Alport
- 24 . Orkid : Notre filière communique
- 25 . Erknet : Un réseau européen pour les maladies rénales rares

FOCUS

26 . Sur une maladie rénale génétique, l'Acidose tubulaire rénale distale

AIRG SŒURS

- 28 Les AIRG-Européennes
- 30 . AIRG-Suisse : À nos regrettés Jacques Vignaud et Jean-Pierre Guignard
- 32 . AIRG-España : Au revoir, cher ami Jacques Vignaud
- 33 . AIRG-Maroc : Pensée pour Jacques
- 34 . AIRG-Belgique : Des Journées Annuelles exceptionnelles

ASSOCIATION

- 35 . Nos actualités associatives
- 37 L'AIRG-France était présente au 7ème congrès de la SFNDT à Rennes
- 39 . Journée du rein à Tours et Bordeaux
- 40 . Hommage à Catherine Jagu
- 42 . Jacques Vignaud, le bâtisseur

RENCONTRES

- 44 . La parole aux adhérents : Témoignage donneur vivant
- 45 . Avis de recherches, bénévolat et initiatives
- 45 . Votre aide est notre véritable soutien

AIRG-FRANCE

- 46 Les objectifs de l'association
- 46 . Votre agenda 2023
- 47 . AIRG-France : Organisation

Directeur de la publication : Sandra LAWTON - AIRG-France BP 78 75261 PARIS Cedex 06 **Comité de rédaction :** Raphaël VIGNAUD, Jean Marie BOURQUARD, Brigitte CHAMPENOIS, Karl STEINECKER, Véronique NEVEU, Jeannine BESLER, Emmanuel ADIN



DE SANDRA LAWTON, PRÉSIDENTE DE L'AIRG-FRANCE

Chers amis,

Voici le nouveau numéro de Nephrogene qui retrace dans ses pages la vie de notre association.

Une année 2022 bien remplie et marquée sensiblement par la perte de notre ami, Jacques Vignaud en début d'année, au moment de son 92ème anniversaire, le 18 février 2022. L'AIRG-France était son enfant, il nous a accompagné jusqu'au bout avec le paternalisme et l'énergie qu'on lui connaissait, malgré les traitements qu'il endurait. Jacques a en effet connu la dialyse à la fin de sa vie. Il aura aussi traversé cette épreuve que beaucoup de nous avons vécu.

Personnellement, je lui vouais une grande tendresse malgré son caractère certain! Sa femme, Ghislaine, était le moteur de l'association, et par amour pour elle, il a continué sans jamais vouloir être président. C'était l'homme de l'ombre mais l'incontournable Jacques! Je le dis souvent, nous ne sommes que des maillons dans cette grande chaine de solidarité et nous faisons de notre mieux.

Son petit-fils, Raphaël, a grandi aux cotés de ce grand père si charismatique. Il a construit avec lui les derniers numéros, est aux commandes de ce numéro et le sera pour les futurs, comme nous l'espérons.

Dans l'été, c'est Catherine Jagu, membre de notre Conseil d'administration, représentante de l'association à la CDU de Necker, et impliquée encore dans bien d'autres engagements, qui nous a quittés. Vous l'aviez vu témoigner avec son mari lors de notre Journée Annuelle des 30 ans à Paris pour la greffe sur donneur vivant. Trop vite et trop tôt, une amie et un soutien s'en est allée.

Plus récemment et je ne peux pas l'oublier, le fils de Catherine Mazé nous a quitté. Quoi de plus difficile que de voir son propre enfant s'en aller. Nous partageons la tristesse de Catherine.

Le contexte actuel est bien morose, la Guerre en Ukraine, le réchauffement climatique, l'inflation galopante, la maladie qui emporte nos proches et nos enfants...

Il est des combats plus difficiles que d'autres mais il est aussi des sources de joie, une très belle solidarité qu'il faut encourager et amplifier. Nous avons pu retrouver le 27 mars de cette année nos amis de la Course des Mille Pattes à Plerguer avec la famille Gaslain au complet, le maire de Plerguer, le député, le maire de Saint Malo. Un temps magnifique en Bretagne et nous avons marché avec des centaines de sportifs qui ont permis de récolter plus de 8 000 € au profit de la recherche pour l'AIRG-France.

La semaine du Rein a permis de nouveau cette année de renouer avec la présence de l'association dans les hôpitaux, notamment ceux de province.

Dans ce numéro, vous allez pouvoir retrouver le rapport moral de l'année 2021, les interventions de la JA 2022 avec des articles de qualité comme Laurence Heidet, Aude Servais, Joost Schanstra, Sandrine Lemoine.

La Journée Annuelle s'est tenue à Bordeaux le 8 octobre 2022 à la station Ausone de la Librairie Mollat. Ce fut un franc succès avec une centaine de personnes venues des 4 coins de France, suivie d'un diner et d'une belle croisière à bord du Rivercruise, sur la Garonne devant un Bordeaux illuminé. Le bateau nous avait offert la privatisation du lieu et nous l'en remercions ici encore.

Vous allez découvrir dans ce numéro, entre autres, une avancée sur le syndrome d'Alport à laquelle nous avons participé avec un financement. Également dans ce numéro, le témoignage bouleversant d'une maman ayant donné son rein à son fils.

Le Livret sur la Néphronophtise, « De la Néphronophtise aux Néphronophtises », a pu voir le jour cette année grâce au docteur Micheline Levy. C'est Micheline qui a coordonné tous les livrets de l'AIRG-France depuis le début en 1997. Nous la remercions chaleureusement pour ce travail tellement apprécié de nos adhérents, des familles et des médecins.

La fin de l'année approche, et au nom du Conseil d'administration, je vous souhaite de belles fêtes en famille, avec vos proches.

Bien amicalement,

Sandra

ACTUALITÉS



→ ASSEMBLÉE GÉNÉRALE Rapport moral 2021

Sandra Lawton

Sandra Lawton, présidente, commence par rendre hommage à Jacques VIGNAUD et expose le rapport moral 2021.

Une année 2021 mitigée : COVID 19, un ou des vaccins sont arrivés avec pour certains peu d'impacts sur la protection attendue. Au regard de la stratégie vaccinale, nous, insuffisants rénaux, nous restons prudents et très prudents. Cela signifie, pas ou peu de rencontres physiques.

Les contacts de notre association avec les hôpitaux, Centres de dialyse, se sont réduits, distanciés car avec la pandémie, de nouvelles pratiques de communication se sont mises en place, à distance et nous rencontrons des difficultés pour déposer de la documentation, revues, flyers, dans les halls et salles d'attente. Malgré tout, il s'est passé des choses en 2021! en virtuel certes mais plein de choses!

En visioconférence, nous avons pu organiser nos rendez-vous avec nos partenaires, nos réunions de Bureau, nos Conseils d'administration (3 en 2021), nos réunions pour organiser la Journée Annuelle, ainsi que le lancement, la sélection et le vote des appels à projets.

Notre Assemblée Générale 2021 a eu lieu en « visio » le 27 mars 2021. Nous avons encore cette année finalisé la relecture de la revue Néphrogène, chacun chez soi, à plusieurs, pour une édition de notre revue dans les délais.

Nous avons aussi beaucoup travaillé avec la filière ORKID pour présenter un topo à l'Observatoire du diagnostic pour la **DGOS**.

Vous trouverez ci-dessous les différentes actions de l'Association en 2021 concernant le soutien à la recherche, les actions d'information, la participation aux manifestations, les évolutions concernant l'organisation interne et les perspectives pour l'année 2022.

1 - Soutien à la recherche

Dans la continuité du soutien à la recherche de 2020, nous avons lancé un appel à projets de 100 000 € sur les maladies rénales génétiques en mars 2021. Les 4 projets retenus en 2021, pour leur intérêt et leur pertinence scientifique, par le Conseil d'Administration sur proposition du Conseil Scientifique, sont les suivants :

- 30 000 € pour le projet piloté par le Dr Guillaume DORVAL – Génétique moléculaire Necker
- « Néphropathies Héréditaires Monogéniques : à la recherche des mutations manquantes dans les profondeurs des régions introniques »
- 30 000 € pour le projet piloté par le Pr François GLOWACKI – CHU Lille
- « Ciblage thérapeutique du long ARN non codant DNM30S pour le traitement du **Syndrome d'Alport** »
- 20 000 € pour le projet piloté par le Pr Dominique GUERROT – CHU Rouen
- « NANO-PKD » Développement d'une formulation orale innovante d'un agoniste dopaminergique pour la prise en charge thérapeutique des patients atteints de **PKD**
- 20 000 € pour le projet piloté par le Dr Frank BIFNAIMÉ – Inserm NECKER
- « Utilisation des biomarqueurs urinaires pour la prédiction précoce de la vitesse de déclin de la fonction rénale chez les patients atteints de **PKD** »

Nous poursuivrons en 2022 le lancement d'un appel à projets spécifiques dans le domaine de la recherche médicale sur les maladies rénales génétiques pour un montant de $100\ 000\$ €.

2 - Actions d'information, communication

Plusieurs actions à visée d'information ont été réalisées en 2021.

(

- Notre infolettre, incluant des informations scientifiques et d'autres nouvelles de nos régions et bénévoles, vous est envoyée par mail chaque mois par Jeannine BESLER avec la collaboration de bonnes volontés.
- Le site Airg-France a besoin d'une modernisation et le chantier a été confié en fin d'année à la société DC DIGITAL. Il sera en ligne en 2022 il permet de retrouver de nombreuses informations sur les différentes pathologies, les contacts et permet aussi de renouveler son adhésion. Nicolas Mullier a été aidé par Brigitte Champenois pour ce dossier.
- Deux numéros de Nephrogène ont pu être édités et diffusés en 2021. Un gros travail jusqu'ici assumé par Jacques VIGNAUD dont la santé n'a cessé de se détériorer en 2021.
- La page Facebook est alimentée par Nicolas Mullier.
 Nous vous incitons à venir la visiter pour consulter, liker et partager.
- Le compte Twitter est alimenté par le docteur Lucile Figueres de Nantes que nous remercions ici chaleureusement pour ses tweets pertinents.
- La Semaine du rein n'a malheureusement pas pu avoir lieu en 2021 en raison des consignes sanitaires.
- Notre Journée annuelle 2021 s'est également tenue en visioconférence pour la deuxième année consécutive à cause de la pandémie et fut, à nouveau, un succès avec une centaine de participants.
 - Merci Professeur Jérôme Harambat pour votre aide précieuse dans la construction et la finalisation de cette journée.
- Nous avons également participé à la création d'un document et d'un film à destination des patients HP1 et leurs aidants (une maladie ultra rare).

<u>Evénements auxquels nous avons participé</u> par ordre chronologique :

- Journée Internationale des maladies rares le 28 février 2021 en visio.
- Participation à une enquête menée par COMPARE sur la prise en charge des MRC (Catherine Maze) Résultat en mai 2021.

- Atelier « Lutter contre l'errance et l'impasse diagnostiques » : quel rôle pour l'observatoire du diagnostic du 3º plan national maladies rares lors du Congrès de l'Alliance Maladies rares le 4 juin 2021.
- AIRG-France et l'association VTT EYZIN, l'Eyzinoise en lsère: Marche, VTT, Trail!! Un vent de liberté retrouvée avec cet évènement le 13 juin dernier! (Jeannine Besler).
- Forum d'Associations de patients de l'institut Imagine (FAIR) le 25 juin (Catherine Jagu et Sandra Lawton).
- 41° sessions nationales de l'AFIDTN du 8 au 10 septembre 2021 à Caen (Michel Laurent).
- Diner des acteurs de la Greffe le 28 septembre (Michel Laurent).
- Congrès de la SFNDT (Société Francophone de Néphrologie, Dialyse et Transplantation) du 5 au 8 octobre 2021 à Toulouse (Jean Manuel Bessé, Jean Marie et Bénédicte Bourguard).
- Participation et intervention lors de la 3ème journée de l'Observatoire du Diagnostic (action 1.7 du PNMR3) pilotée par la DGOS le 12 octobre 2021 en visio (Sandra Lawton et ORKID).
- Journée Annuelle de l'AIRG-Belgique en visio le 24 octobre 2021.
- Intégration de l'AIRG-France à la Plateforme d'Expertise des Maladies Rares du Centre Val de Loire en novembre 2021. Catherine Mazé fait partie du COPIL.
- Intégration de l'AIRG-France à la CDU de Necker (Catherine JAGU).
- Journée de la filière ORKID (6° journée) qui inclut l'ensemble des centres de références impliqués dans les maladies rénales rares, le 14 décembre 2021 (en ligne Véronique Neveu et Sandra Lawton).

<u>Actions de soutien : que soient ici remerciées</u> entre autres :

L'Association EYSIN VTT qui a organisé au mois de juin une randonnée en Isère ou chaque participant versait 1 € pour notre Association. 734 € ont pu être ainsi récoltés. Jeannine Besler, Jean-Marie et Bénédicte Bourquard y étaient.

igoplus

ACTUALITÉS

La famille AMIGUES s'est mobilisée pour vendre des équipements de tennis lors de la rentrée de l'école de tennis à Bordeaux au mois de septembre ; ESPRIT TENNIS a ainsi pu donner la somme de 2 200 € à l'AIRG-France.

La famille CHEVALIER a continué à collecter des bouchons de liège : une tonne et 298 Kg (ça en fait des bouchons !) et a ainsi pu faire don à l'AIRG-France de 454,30 €. N'hésitez pas à nous contacter pour connaître les lieux de collecte.

La famille GASLAIN reprend en 2022 la Course de Plerguer en présentiel. Une ou plutôt des dizaines de familles motivées pour soutenir la recherche médicale en organisant une course. Une très belle solidarité!

3 - Organisation interne

Le dernier Conseil d'Administration de l'année de l'AIRG-France s'est tenu le 13 décembre 2021 en Visio.

En 2021, nous avons pu mener à son terme le chantier tant espéré de changement de logiciel. Après avoir tenté Asso Connect, nous avons opté pour OHME. Nous félicitons chaleureusement Brigitte CHAMPENOIS qui avait pris le chantier de changement de CRM.

Sa compétence sa patience et son sourire ont permis une migration en douceur en toute fin d'année. Cela permet d'avoir un outil adapté aux besoins de décentralisation imposés par les différents confinements. Chacun peut travailler depuis chez lui hormis ceux qui viennent à la permanence réceptionner les chèques, courriers. Un grand merci pour cette modernisation nécessaire. Même le CAC peut se connecter à distance. Nous avons pu voter la nomination d'un nouveau Commissaire aux comptes, le cabinet GENUYT du réseau ACTHEOS, il prend la suite de Monsieur BRAMI qui avait donné sa démission en mars 2021. Nous avons mis en chantier la refonte de notre site web.

Enfin, Dominique ROUSIOT a souhaité démissionner de son poste de Vice-Présidente après un mandat complet (3 ans de bons et loyaux services). Je voudrais la remercier ici aussi devant vous de son implication totale pendant ces 3 années et avec qui nous avons formé un binôme tellement complice. Je sais qu'elle reste à nos côtés fidèlement mais plus discrètement.

Michel Laurent a aussi démissionné de son poste de secrétaire et à l'heure où je vous parle, nous avons voté un nouveau bureau.

Jeannine continue l'infolettre assidument. Et nous l'en remercions vivement.

Ingrid FEJAN reste fidèle à la permanence régulièrement. Marylise CLANET revient pour notre plus grand plaisir à la permanence aussi. Elles sont épaulées par Kristel BELLEBON qui vient régulièrement à la permanence.

4 - Perspectives 2022

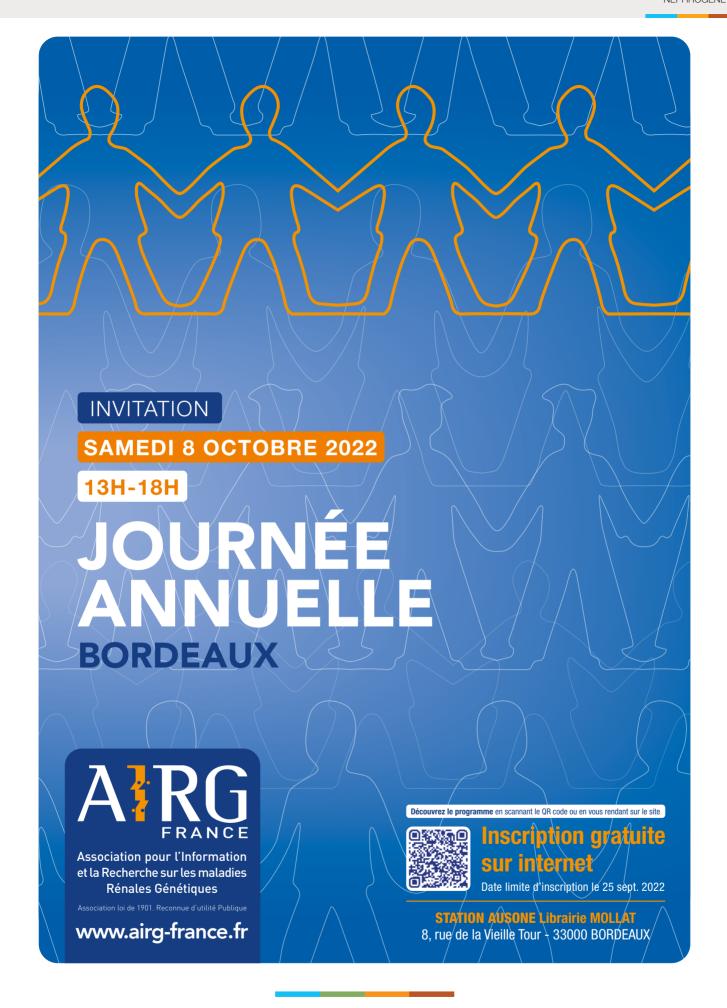
Les barrières sanitaires allégées mais surtout des variants moins virulents mais tout aussi contagieux, des vaccins plus faciles ou des anticorps injectés nous permettent de programmer en 2022

- Appel à projets : Nous allons continuer à soutenir la recherche avec un appel à projets d'un montant de 100 000 €.
- Journée Annuelle 2022 s'est déroulée à Bordeaux le 8 octobre, en plein centre ville suivi d'une soirée. Une nouvelle formule vous sera proposée! N'oubliez pas de vous inscrire, c'est gratuit mais obligatoire.
- Le livret sur la Néphronophtise a été édité cette année, sous l'égide du docteur Micheline Levy.
- Une nouvelle équipe s'est constituée pour Néphrogène, nous travaillons avec Raphaël, le petit fils de Jacques.
 Le Professeur Jean-Pierre Grünfeld a manifesté sa volonté d'écrire dans ce numéro spécial « Jacques » qui nous a quitté le 18 février 2022.
- Etoffer notre équipe de bénévoles à la permanence ou depuis chez soi
- Développer notre visibilité au niveau national et international, développer notre réseau en régions.
- La mise en ligne du nouveau site.
- Renouveler les mandats de 6 administrateurs cette année.









Retrouvez l'intégralité des interventions sur notre site :

www.airg-france.fr

Nephrogene_n°70_5.indd 7 22/12/2022 16:30



ACTUALITÉS

→ JOURNÉE ANNUELLE de l'AIRG-France

LE 8 OCTOBRE 2022 À BORDEAUX























(

BORDEAUX

Journée Annuelle





















①

ACTUALITÉS

































→ LA TRANSITION : le point de vue

du néphrologue adulte

PR SANDRINE LEMOINE, NÉPHROLOGIE ADULTE, HÔPITAL EDOUARD HERRIOT, HOSPICES CIVILS DE LYON
Pr Sandrine Lemoine

Une transition réussie dépend de l'existence préalable d'un programme de transition en service de néphrologie pédiatrique, d'une bonne préparation du jeune et de sa famille mais également de l'implication du néphrologue adulte. La notion de transition et de transfert a été décrit dans l'article précédent par le Dr Novo, néphropédiatre.

Lors du transfert du service de néphrologie pédiatrique au service de néphrologie adulte, les néphrologues adultes sont confrontés à de nombreuses problématiques qu'il doivent appréhender. Dans une étude récente (TRANSNephro) réalisée en Allemagne 119 néphrologues ont répondu à une enquête au sujet des difficultés qu'ils pouvaient rencontrer dans le cadre des programmes de transition. Parmi les problématiques rencontrées, il a été mis en évidence une peur des parents, un manque de connaissance sur les maladies rares et un manque de ressources humaines (manque de kinésithérapeute, psychologues, assistantes sociales).

En France, la filière ORKID a aidé à la mise en place de solutions pour aider les néphrologues dans ces points de difficultés spécifiques, grâce à la rédaction de PNDS, à l'organisation de session ORKID à la société francophone de néphrologie dialyse transplantation, à la mise en place de bourse pour le DIU maladies rénales rares, ou encore la mise à disposition de carte d'urgence patient. La filière travaille également activement au développement du programme de transition et d'outils, au travers du programme « A vos marques, prêts, partez ».

(lien: https://www.filiereorkid.com/espace-membre/groupe_travail_transition/).

Un exemple de programme de transfert

Dans sein du centre de référence néphrogones, il existe 2 programmes de transition. Un spécifiquement dédié à la transplantation, et un 2ème pour les maladies rénales toutes causes avant transplantation.

Du fait de l'hétérogénéité des maladies rénales (syndrome néphrotique, IRC toute cause, maladie métabolique et lithiasique, tubulopathies, patients dialysés), nous avons dédié 2 néphrologues présents à chaque consultations de transfert, ainsi qu'une infirmière de pratique avancée. L'équipe de néphrologie adulte se déplace au sein de l'hôpital pédiatrique environ tous les 2 mois pour rencontrer le jeune et sa famille (Hôpital Femme-mère-enfant). La consultation se tient dans une salle spécialisée dédiée au transfert avec le néphrologue pédiatre référent (pass'âge).



La salle « pass'âge » en consultation pédiatrique où la consultation de rencontre a lieu (Hôpital femme-mère-enfant)

Au cours de cette rencontre, il ne s'agit pas de réaliser une consultation médicale, mais plutôt de se présenter, d'expliquer notre mode de fonctionnement, les différences qu'ils vont rencontrer lors de leur prise en charge, de l'existence d'une plus grande autonomie qu'ils vont devoir acquérir. Nous expliquons également où se situe notre hôpital, la localisation de la consultation et nous fournissons les coordonnées du service, non seulement des coordonnées médicales mais également paramédicales (infirmière de pratique avancée, infirmière d'éducation thérapeutique, de la psychologue, l'assistante sociale).

Une 2° consultation est ensuite organisée au sein de notre hôpital (Edouard Herriot) 4 mois plus tard pour une vraie consultation médicale. Les parents sont conviés également. Le jeune doit alors avoir réalisé ses examens biologiques en ambulatoire. Il est alors accueilli par son médecin référent.



Équipe néphrologue adulte s'occupant de la transition

Le point de vue du néphrologue adulte sur un parcours de transition

Chaque partie prenante bénéficie d'un tel programme. Ce modèle de transfert n'est qu'un exemple parmi d'autres. Il a permis une évolution très positive de la prise en charge globale des patients dans notre service.

POUR LE JEUNE ADULTE ET LA FAMILLE

Rencontrer le jeune et sa famille dans un environnement familier avec son néphrologue pédiatre permet de diminuer l'appréhension du jeune, mais également de ses parents lors de la 1ère rencontre avec le néphrologue adulte. L'ensemble de la famille peut également objectiver la confiance que chacun des médecins, néphropédiatre et néphrologue adulte se portent mutuellement.

POUR LE NÉPHROLOGUE ADULTE

Cette consultation de transfert permet au néphrologue adulte de prendre toute la mesure de la relation qui s'est créée au cours des années de suivi entre le néphropédiatre, le jeune et sa famille. Ce modèle a permis également, en intégrant les parents, de diminuer cette appréhension que pourrait avoir le néphrologue adulte avec cette relation triangulaire dont il n'a pas l'habitude (médecin, enfant, parents). Les parents, après la 1ère consultation en néphrologie adulte, pour la plupart, sont rassurés.

Cette consultation permet au néphrologue adulte de mieux connaître les pratiques de ses collègues néphropédiatres, le choix des traitements.

Enfin, cette consultation de transfert permet d'anticiper les maladies très rares en étudiant au préalable la littérature.

Il est important de préciser qu'un néphrologue adulte a une cohorte de patients beaucoup plus importante qu'un néphrologue pédiatrique, nécessitant une autonomie plus importante de la part du patient.

POUR LE NÉPHROLOGUE PÉDIATRE

De la même manière, cette consultation permet au néphrologue pédiatre de mieux cerner les problématiques des néphrologues adultes, qui ont la lourde tâche de s'occuper des patients de 18 à 99 ans, et réalisant leur suivi sur des tranches différentes de vie. Le néphrologue adulte sera notamment confrontés aux questionnements autour de la fertilité, la grossesse et la transmission de la maladie.

Il me semble enfin que cette consultation de transfert est une manière officielle pour le néphro-pédiatre de dire au revoir à son patient qu'il suit parfois depuis la plus jeune âge et c'est un moment très émouvant.

Perspectives et conclusion

Il semble important qu'au minimum un néphrologue adulte dans les services s'intéresse aux pathologies pédiatriques et soit référent dans un programme de transition. Cela passe par une formation des pathologies rares pédiatriques et par une implication active dans le processus.

Une évaluation des outils de transfert est prévu par la filière ORKID pour déterminer si les outils proposés permettent d'aider à la diminution des patients perdu de vu après le passage en néphrologie adulte.







Dr Aude Servais

GROSSESSE CHEZ LES PATIENTES

ayant une maladie rénale génétique

DR AUDE SERVAIS, SERVICE DE NÉPHROLOGIE ADULTE ET TRANSPLANTATION LABORATOIRE DE MALADIES RÉNALES HÉRÉDITAIRES INSTITUT IMAGINE (INSERM U1163) CENTRE DE REFERENCE MARHEA, SNI ET MAT HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES PARIS, FRANCE

Lorsque l'on s'interroge sur un projet de grossesse chez une patiente ayant une maladie rénale génétique, plusieurs paramètres sont à prendre en compte. Le premier est la fonction rénale, estimée par le calcul du débit de filtration glomérulaire; le deuxième, l'équilibre de la pression artérielle et le troisième, le dosage de la protéinurie. D'autres variables peuvent intervenir en fonction de la maladie rénale elle-même. Au cours de la grossesse, il existe une hypervolémie associée à une hémodilution. Le débit de filtration glomérulaire est augmenté de 40 à 60%. La créatininémie baisse donc au cours de la grossesse.

Grossesse et néphropathie

Si la fonction rénale est sub-normale avant la grossesse (créatininémie inférieure à 110 μ mol/l, débit de filtration glomérulaire \rightarrow 60 ml/min), l'évolution de la fonction rénale n'est le plus souvent pas altérée par la grossesse.

La grossesse ne modifie pas non plus l'évolution de la protéinurie ou l'apparition d'une hypertension artérielle.

La grossesse peut cependant être associée à davantage de complications avec un risque accru de décès périnatal du nouveau-né, de pré-éclampsie et de naissance prématurée.

La pré-éclampsie est une complication maternelle sévère qui se traduit par l'apparition ou la majoration brutale au 3° trimestre de la grossesse d'une hypertension et d'une protéinurie.

En cas d'insuffisance rénale, si le débit de filtration glomérulaire est inférieur à 40 ml/min

ET la protéinurie supérieure à 1g/j, le pronostic maternel et fœtal est plutôt mauvais et la grossesse est déconseillée.

En effet, il existe un risque accru de dégradation de la maladie rénale de la mère et également de complications de la grossesse avec une majoration de la mortalité périnatale, de la prématurité et des retards de croissance. En cas de néphropathie, il convient donc de bien discuter les risques maternels et fœtaux. Chaque situation intermédiaire ou particulière est discutée par la patiente avec son néphrologue.

La grossesse doit être planifiée et les traitements fœtotoxiques arrêtés. On corrige les éventuelles carences en vitamine D et l'anémie. La pression artérielle doit être inférieure à 140/90 mmHg en auto-mesure. Un suivi conjoint néphrologue / obstétricien est préconisé.

Grossesse et dialyse

Avoir une grossesse alors qu'on est dialysé est possible mais compliqué. Cela nécessite de réaliser de la dialyse quotidienne intensive. Il conviendra de bien prendre en charge l'anémie avec du fer et de l'érythropoiétine et de contrôler la pression artérielle. Il existe cependant un risque nettement accru de mortalité périnatale, de retard de croissance et de prématurité.

Grossesse et transplantation

Après transplantation, les patientes ont une fertilité similaire à la population générale. Les risques de la grossesse restent similaires à ceux des autres patientes ayant une maladie rénale chronique à type d'hypertension, de pré-éclampsie, de prématurité, de retard de croissance mais aussi de diabète ou de dégradation de la fonctiondu greffon.

Après une greffe, il convient d'attendre 1 an avant d'envisager une grossesse afin de s'assurer de l'absence de complication chirurgicale ou de rejet et de stabiliser le traitement immunosuppresseur.



ACTUALITÉS

Il est important de planifier la grossesse et d'adapter les traitements en s'assurant qu'ils sont tous compatibles avec la grossesse. Dans cette situation également, la fonction rénale et la protéinurie doivent être prises en compte.

Le suivi de la grossesse devra être réalisé de manière conjointe entre un obstétricien et un néphrologue en milieu spécialisé.

Polykystose rénale autosomique dominante et sclérose tubéreuse de Bourneville

Dans le cas particulier de la polykystose rénale, trois points particuliers doivent être pris en compte : l'existence ou non d'anévrysmes cérébraux et leur dépistage éventuel, le risque d'infection de kyste et celui de lithiase. En cas de sclérose tubéreuse de Bourneville, la prise en charge d'un éventuel angiomyolipome volumineux devra être réalisée avant la grossesse.

Conclusion

Le moment optimal pour avoir une grossesse quand on a une maladie rénale chronique serait quand la patiente a un débit de filtration glomérulaire supérieur à 60 ml/min et une protéinurie inférieure à 1g/jour. Néanmoins, les situations individuelles seront discutées avec le néphrologue et l'obstétricien.

Les grossesses peuvent aussi avoir lieu en dialyse ou encore, de manière préférentielle, après la greffe rénale. Une consultation pré-conceptionnelle est recommandée pour aborder la situation rénale et tensionnelle, discuter des traitements et également effectuer un conseil génétique.









→ DÉPISTAGE ET CONSEIL GÉNÉTIQUE au cours de la grossesse

. LAURENCE HEIDET

Laurence Heidet

Centre de Référence des Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA) Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Necker Enfants Malades, Paris, laurence.heidet@aphp.fr









Rappel définitions

Un dépistage vise à détecter la présence d'une maladie à un stade précoce chez des personnes a priori en bonne santé et qui ne présentent pas encore de symptômes apparents.

Pendant la grossesse, avec ou sans antécédents de maladie génétique, dépistage chez le fœtus

- De la trisomie 21 (échographie + prélèvement sanquin + âge maternel)
- D'anomalie(s) échographique(s)

Rappel définitions

Le conseil génétique

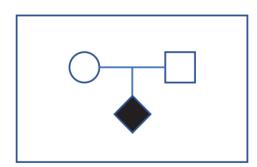
- Discussion, avec un(e) patient(e) ou un couple présentant une affection d'origine génétique ou un antécédent familial de maladie d'origine génétique
- Envisager avec un patient ou un couple le risque de survenue, ou de récurrence, d'une affection génétique dans sa descendance
- En cas d'antécédent familial ou personnel :
- Confirmer la nature génétique de la maladie
- Préciser son mode d'hérédité
- Quantifier le risque compte tenu de la généalogie et du mode de transmission
- Envisager les différentes possibilités de procréation (possibilités pour avoir des enfants non atteints de la maladie ?)
- Nécessité d'informer les apparentés

Dans toute la mesure du possible il doit avoir lieu avant la mise en route d'une grossesse

DÉPISTAGE PENDANT LA GROSSESSE : EXEMPLE 1

Mme B

- Première grossesse du couple
- Parents non apparentés
- Echographies T1: RAS
- Echographie T2: excès de liquide amniotique
- Echographie à 27 SA: polyhydramnios



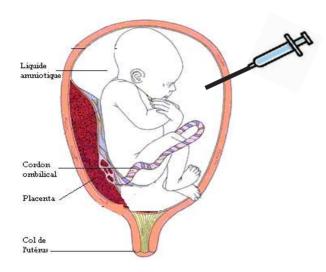




- Pas diabète
- Pas d'immobilisme foetal
- Pas de signe d'anomalie oesophagienne/digestive
- Pas de signe d'anémie foetale
- Aucune anomalie à l'échographie foetale
- ACPA : pas de déséquilibre



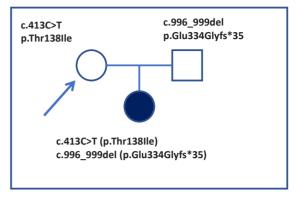
- Suspicion de syndrome de Bartter
- 4 amnio-drainages
- Cure corticoïdes
- Accouchement maternité niveau 3

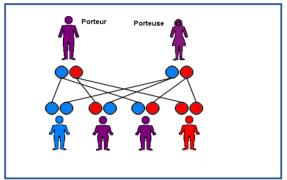


- Naissance à 34 SA d'une petite fille de 2400 g
- Hospitalisation en réanimation néonatale: ventilation artificielle pendant 4 jours
- Polyurie à 23 ml/kg.heure
- Bilan entrées/sorties : compensation des pertes urinaires eau et sel par KT VO puis KT central
- Traitement indocid petite dose J 21
- Ablation KT central J28, apports eau, sel, potassium par sonde naso gastrique
- Autonomie alimentaire par ailleurs à J30
- Service néphrologie J 30
- Sevrage progressif sonde NG
- Sortie à domicile à l'âge de 2 mois, sans sonde, apports per os 220 mL /kg/j, supplémentation en NaCl à 12,5 mEq/kg/j et en KCl à 2,5 mEq/kg/j et traitement par indocid
- Par la suite bonne croissance stauro pondérale

Tableau de syndrome de Bartter

- Etude moléculaire (Dr Vargas Poussou):
- Deux variations pathogènes dans le gène KCNJ1
- Héritées de chacun des deux parents
- · Adressé en consultation de génétique
- Maladie autosomique récessive
- Risque de récurrence 25% à chaque grossesse quelque soit le sexe de l'enfant
- Risques
- . prématurité et ses complications
- . déshydratation grave (séquelles)
- En cas de récurrence importance +++
- . suivi de grossesse, amnio drainage
- . naissance maternité avec réanimation néonatale

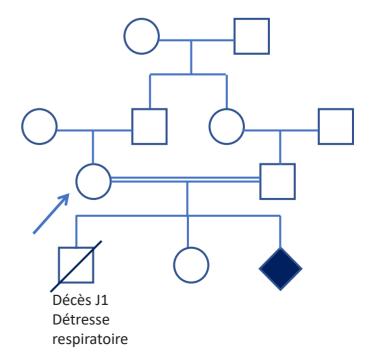




DÉPISTAGE PENDANT LA GROSSESSE : EXEMPLE 2

- Première grossesse du couple
- Parents apparentés
- ATCD décès néonatal premier enfant
- Echographies T1: RAS
- Echographie T2: peu de liquide amniotique
- Echographie à 27 SA : anamnios

Pas de rupture des membranes

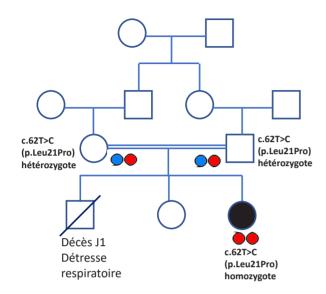






JOURNÉE ANNUELLE BORDEAUX ARG

- Naissance à 36 SA d'une petite fille de 2800 g
- Grande fontanelle
- Détresse respiratoire, transfert en réanimation: échec de ventilation lié à une hypoplasie pulmonaire
- Décès à quelques heures de vie



Hypothèse : dysgénésie rénale tubulaire

Etude moléculaire variation pathogène homozygote dans le gène ACE

- Adressé en consultation de génétique
- Diagnostic: dysgénésie rénale tubulaire
- Pronostic très mauvais (absence de fonctionnement des reins, anamnios, hypoplasie des poumons)
- Mode de transmission : maladie autosomique récessive
- Risque de récurrence 25% à chaque grossesse quelque soit le sexe de l'enfant
- Information possibilités pour une prochaine grossesse
- Surveillance échographique
- DPN (diagnostic prénatal) moléculaire précoce par prélèvement invasif
- DPI (diagnostic pré implantatoire)
- Autres (don de gamètes ...)

Termes de la loi :

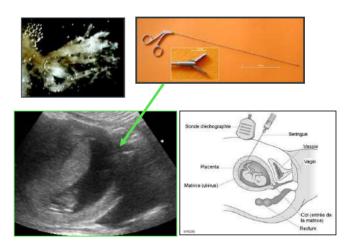
« Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité et inaccessible au traitement au jour du diagnostic Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique [par un médecin exerçant son activité dans un centre de diagnostic prénatal pluridisciplinaire] »

- Circonstances du diagnostic prénatal
- Prospectivement pour rechercher une pathologie précise
- Signes d'appel échographiques ou biologiques
- Conditions de réalisation
- Consultation de génétique préalable (avant la grossesse si possible +++)
- Staff pluridisciplinaire (Comité Pluridisciplinaire de Diagnostic PréNatal
- Laboratoires et praticiens agréés

Diagnostic prénatal invasif

Biopsie de trophoblaste

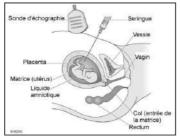
- A ~ 12SA
- Risque de FC 1 pour 1000
- Résultats 10j
- Interruption précoce de grossesse en cas de fœtus atteint de la maladie



Amniocentèse

- A partir de 15SA
- Risque de FC 1 pour 1000
- Interruption plus tardive

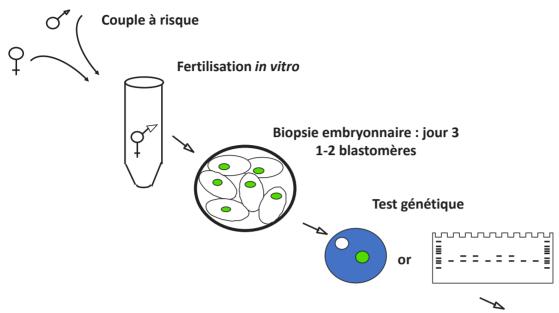








Diagnostic pré implantatoire



Transfert des embryons sains

Principales étapes du DPI



- Consultation pluridisciplinaire
- Etude de la fertilité et de la faisabilité
- Stimulation ovarienne
- Prélèvement des ovocytes
- Fécondation in vitro (micro-injection)
- 1-2 blastomères prélevés à J3
- DPI: PCR ou FISH
- Transfert des embryons sains à J4
- · Suivi échographique et hormonal
- Contrôle par diagnostic prénatal
- Accouchement

20 % de grossesses évolutives







En France la législation est comparable pour le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire

Encadrement législatif DPN/DPI

DPN:

Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le foetus une affection d'une particulière gravité et inaccessible au traitement au jour du diagnostic

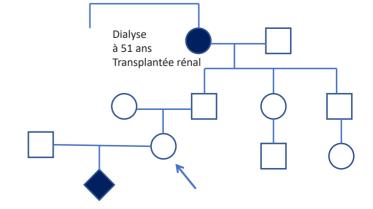
DPI:

- Autorisé à titre exceptionnel pour les couples ayant une forte probabilité de maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable
- Anomalies préalablement identifiées chez les parents
- · Limité à l'affection considérée

Loi n 94 654 du 29/07/94, révision 2011 et 2020

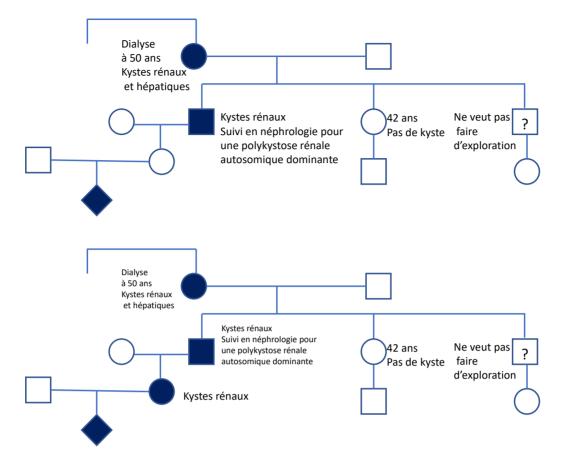
DÉPISTAGE PENDANT LA GROSSESSE : EXEMPLE 3

- Première grossesse du couple
- Parents non apparentés
- Echographies T1 : RAS
- Echographie T2 : RAS
- Echographie T3 : reins fœtaux : cortex hyper échogènes, taille +2DS ; liquide amniotique d'abondance normale





JOURNÉE ANNUELLE BORDEAUX ARG



Annonce, pendant la grossesse :

- De la maladie rénale familiale
- Du fait qu'elle est atteinte

 \bigoplus

• Et qu'elle a transmis la maladie à son enfant Quelques mois plus tard : « je ne parle plus à mon père »

Conclusions

- La grossesse n'est pas du tout un bon moment pour recevoir des informations concernant le conseil génétique. Dans toute la mesure du possible: conseil génétique avant la grossesse, laisser du temps, de la discussion et de la réflexion.
- Dépistage d'une maladie rénale héréditaire pendant la grossesse non exceptionnel: gravités variables, les reconnaître pour une prise en charge adaptée, une étude moléculaire, et un conseil génétique après la grossesse.







RECHERCHE



→ LA RECHERCHE financée par l'AIRG-France

. PAR VÉRONIQUE DE NEVEU

Véronique de Neveu

PROCESSUS DU CHOIX DES PROJETS

 Appel à projets de l'AIRG avec lettre d'intention des candidats ainsi que la somme allouée, par année, qui est votée en amont lors du Conseil d'Administration de l'association.

« Les projets seront évalués par un jury choisi par le Conseil scientifique de l'AIRG-France, qui pourra faire appel à tout expert international, sollicité pour sa capacité à apprécier la qualité du projet, sa pertinence dans le contexte international, et l'adéquation entre la demande financière et les travaux proposés. Les recommandations du jury seront transmises au Conseil d'Administration de l'AIRG-France, qui décidera de l'attribution finale et du montant des subventions. Les résultats seront communiqués aux candidats lors de notre Journée Annuelle. »

- Lecture et aide au choix éclairé par le comité scientifique.
- Validation des projets de recherche retenus par le Conseil d'Administration avec somme octroyée.

EN 2018

3 PROJETS RETENUS POUR 80 000 € FINANCÉS.

- 50 000 € sur la PKD piloté par le Pr Emilie LE CORNEC-LE GALL (CHU Brest) intitulé GENOVAS PKD dont le travail portait sur la recherche de facteurs génétiques associés au développement d'anévrysmes vasculaires dans la PKD.
- 15 000 € sur le SHUa piloté par le Dr Marie FRIMAT (CHULille) sur le rôle des glycosaminoglycanes du glycocalyx endothélial glomérulaire dans la physiopathologie du SHUa.
- 15 000 € sur le SHUa piloté par le Dr Véronique FREMEAUX-BACCHI (l'AP-HP Paris) et nommé : SHUa vers une identification personnalisée des facteurs de risque génétique.

EN 2019

2 PROJETS RETENUS POUR 60 000 € FINANCÉS.

- 20 000 € pour le Syndrome d'Alport piloté par le Dr Oliver GROSS (Göttingen) sur une initiative internationale d'approbation du traitement par Ramipril (traitement contre l'hypertension artérielle)chez les enfants avec des stades précoces de la maladie.
- 40 000 € pour le syndrome d'Alport piloté par le Dr Fabiola TERZI (Inserm Paris) sur une approche des biomarqueurs et sur une nouvelle stratégie à visée thérapeutique.

EN 2020

4 PROJETS RETENUS POUR 140 000 € FINANCÉS.

- 50 000 € pour le projet piloté par le Dr Justine BACCHETA (Lyon) sur les mécanismes physiologiques de l'atteinte osseuse de la Cystinose.
- 50 000 € pour le projet piloté par le Dr Joost SCHANSTRA (Toulouse) sur les marqueurs non invasifs pronostiques de la dysfonction rénale chez les patients porteurs d'un syndrome d'Alport
- 20 000 € pour le projet piloté par le Dr Khalil EL KARAOUI (Créteil H. Mondor) sur les facteurs génétiques associés aux hypertensions malignes avec syndrome hémolytique et urémique.
- 20 000 € pour le projet piloté par le Dr Stéphane LOURDEL (Paris -HEGP) sur l'évaluation non invasive de la progression de la maladie de Dent à l'aide d'un marqueur urinaire retrouvé chez un modèle de souris transgénique.





EN 2021

4 PROJETS RETENUS POUR 100 000 € FINANCÉS.

- 30 000 € pour le projet financé par le Dr Guillaume DORVAL (Necker) pour son travail sur les néphropathies héréditaires monogéniques : à la recherche des mutations manquantes dans des régions introniques.
- 20 000 € pour le projet piloté par le Dr Dominique GUERROT (CHU Rouen) sur le Nano PKD et développement d'une formulation orale innovante d'un agoniste dopaminergique pour la prise en charge thérapeutique des patients atteints de PKD.
- 20 000 € pour le projet piloté par le Dr Franck BIENAIME (Inserm Necker) pour son travail sur l'utilisation des biomarqueurs urinaires pour la prédiction précoce de la vitesse de déclin de la fonction rénale chez les patients atteints de PKD.
- 30 000 € pour le projet piloté par le Dr François GLOWACKI (CHU de Lille) pour son travail sur le ciblage thérapeutique du long ARN non codant DNM30S pour le traitement du syndrome d'Alport. ■





RECHERCHE



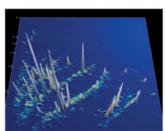
Dr Joost Schanstra

→ L'URINE : un réservoir de biomarqueurs innovant du syndrome d'Alport

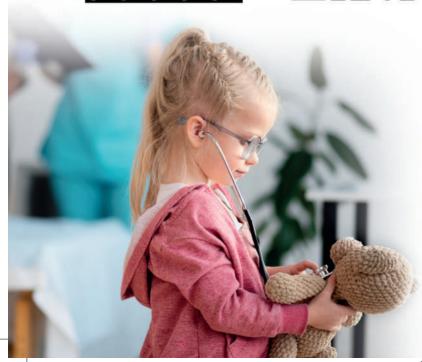
DR JOOST SCHANSTRA

Le syndrome d'Alport est une maladie monogénique rare, responsable d'environ 4% des cas d'insuffisance rénale chronique (IRC) chez l'adulte. Une grande partie des enfants atteints du syndrome d'Alport développe une IR terminale avant 30 ans. Une étude récente, pilotée par l'un de nos collaborateurs, le Pr Gross (Gôttingen, Allemagne), montre que l'utilisation précoce d'un inhibiteur de l'enzyme de conversion (IEC) réduit de 50% le risque de progression de l'IRC liée au syndrome d'Alport. Toutefois, cette étude montre que l'IEC n'est inefficace que chez environ la moitié des enfants atteints du syndrome d'Alport.

Cette étude représente une avancée importante dans la prise en charge du syndrome d'Alport. Il est désormais important de pouvoir mieux identifier les enfants dont le SA progressera rapidement et chez qui le traitement par l'IEC sera efficace.







Ainsi, l'objectif de ce projet, financé par l'AIRG, était d'identifier des signatures (« QR-codes ») moléculaires non invasives de peptides urinaires (petits fragments de protéines), qui permettent de prédire à un stade précoce quel patient répondra positivement au traitement par un IEC.

Cela permettra d'éviter d'exposer inutilement les non-répondants et de proposer éventuellement à ces patients des traitements alternatifs plus expérimentaux. Un test basé sur de tels QR-codes moléculaires dans l'urine peut être comparé à une bandelette urinaire sophistiquée où, à partir de quelques gouttes d'urine, nous pouvons étudier l'abondance relative de milliers de peptides (pics blancs sur la figure).

En utilisant cette stratégie QR-code moléculaire, nous avons analysé plus de 300 échantillons provenant de l'étude de Pr Gross qui nous ont permis d'identifier un panel de \rightarrow 100 peptides urinaires. Ce panel prédit avec une précision élevée et à un stade précoce quels patients porteur d'un syndrome d'Alport bénéficieraient le mieux d'un traitement précoce par un IEC.

Plus de 60 % des peptides du QR-code étaient des fragments de collagène, dont l'abondance de la plupart diminuaient dans l'urine suggérant une fibrose rénale caractéristique du syndrome d'Alport. Une observation intéressante était la modification de l'abondance de deux fragments de la chaîne alpha-5 du collagène IV, bien connue pour être impliquée dans le syndrome d'Alport.

La prochaine étape du projet consistera à valider le QR-code urinaire dans un ensemble indépendant de patients atteints du syndrome d'Alport.

Dr Joost Schanstra, Inserm U1297, Toulouse, Novembre 2022

Nephrogene_n°70_5.indd 22 22/12/2022 16:31

⊕







PUBLICATION

grâce au financement de l'AIRG-France

(

Mouad Hamzaoui, Deborah Groussard, Dorian Nezam, Zoubir Djerada, Gaspard Lamy, Virginie Tardif, Anais Dumesnil, Sylvanie Renet, Valery Brunel, Dorien J M Peters, Laurence Chevalier, Mélanie Hanoy, Paul Mulder, Vincent Richard, Jeremy Bellien, Dominique Guerrot. Endothelium-Specific Deficiency of Polycystin-1 Promotes Hypertension and Cardiovascular Disorders. Hypertension. 2022 Nov; 79(11):2542-2551. doi: 10.1161/HYPERTENSIONAHA.122.19057. Epub 2022 Sep 12.

En résumé, cet article publié ce mois-ci dans la prestigieuse revue américaine « Hypertension » démontre essentiellement, à partir d'un modèle expérimental d'atteinte vasculaire exclusive de la polykystose rénale autosomique dominante (PKD), que l'hypertension artérielle dans la PKD n'est pas liée (en tout cas pas uniquement) aux kystes rénaux et à leurs conséquences mais plus directement au fait que la PKD, via sa protéine, la Polycystine-1, altère la fonction des artères. Ceci explique pourquoi l'hypertension est si fréquente chez les enfants et les jeunes adultes dans cette maladie.

L'AIRG-France est citée dans l'article, dans le paragraphe « sources de financement », en raison du financement octroyé au Dr Guerrot du CHU de Rouen.





RECHERCHE



→ ORKID : Notre filière communique

HYPOPARATHYROIDISME

Le partenariat en santé

Dans la logique de la démocratie en santé, les dispositifs destinés à des malades doivent être pensés avec eux.

L'expertise des patients et des associations de patients est donc de plus en plus recherché par les structures de soin, par exemple pour :

- évaluer la faisabilité d'un protocole de recherche ;
- siéger à la commission des usagers ;
- co construire et co animer des programmes d'ETP (Éducation Thérapeutique du Patient).

Patient expert en ETP

En ETP, le ou la patient-e expert-e :

- a accumulé un savoir dit "expérientiel" sur sa pathologie chronique au fil des années
- a la volonté d'accompagner d'autres patients à monter en compétences sur la maladie
- est formé à l'éducation thérapeutique du patient.

Des formations existent pour devenir patient expert, comme la formation 40h ETP ou les diplômes universitaires sur le partenariat patient (Sorbonne, Université de Nantes...).

Des formations sont proposées dans toutes les régions de France : renseignezvous auprès de l'unité transversale d'ETP de votre CHU ou de votre Pôle ETP régional.



Formation parents experts

Dans les maladies pédiatriques, des parents formés à l'ETP peuvent accompagner d'autres parents d'enfants malades.

La filière ORKiD peut vous accompagner dans votre projet de formation parent expert :

+ d'infos via contact@filiereorkid.com

Rédaction : Anouk Sorin, Chargée de mission ETP Filière Maladies Rares rénales ORKiD anouk.sorin@chu-nantes.fr

Delphine, 43 ans, travailleuse sociale, membre de l'Association Hypopara France et patiente experte pour le programme d'e-ETP

Témoignage

Hypoparathyroïdie

« Ces 40 heures furent un sacré défi, la plupart des apprenants étant des soignants. C'est parfois déstabilisant mais j'ai toujours gardé en tête que le patient que j'étais était aussi un apprenant légitime...

J'ai appris beaucoup sur la méthode d'éducation thérapeutique, les modèles de changement, les impacts psychologiques, les représentations, les croyances liées à la maladie chronique, entre autre chose, j'ai aussi pu m'appuyer sur mes compétences professionnelles pour le volant techniques d'animation, gestion des groupes, technique d'entretien... et j'ai expérimenté les enjeux d'une réelle collaboration soignant – patient. » « Concours de circonstances pourrions-nous dire, au même moment, mon engagement auprès de l'association Hypopara France nous menés sur le chemin d'une singulière collaboration avec le CHU de Nantes en vue de la création d'un e-ETP hypopara. J'ai vu dans ce projet une opportunité de concrétiser mon envie lointaine de transformer mon expérience. »

« Et puis en 2021, les professionnels du CHU de Nantes et Hypopara France grâce à leurs convictions réciproques ont collaboré à la création d'un programme d'e-ETP : double challenge... d'abord technique tout en distanciel mais tellement adapté à la maladie rare et éducatif, quel contenu ? quels messages clés ? beaucoup d'échanges, beaucoup de compétences, beaucoup de partages, beaucoup de respect et beaucoup d'écoute, c'est en ces mots que réside la réussite d'un tel projet. »











→ ERKNET : Un réseau européen pour les maladies rénales rares



. KARL STEINECKER

Les réseaux européens de centres de référence ERN (European Reference Networks) pour des maladies rares ont été créés en 2017 à l'initiave d'EURORDIS (EURopean Organisation for Rare DISeases, organisation européenne pour les maladies rares). Au total 24 réseaux, donc un, ERKNet, pour les maladies rénales rares. Ces réseaux sont financés par l'Union Européenne.

Implication des associations de patients

Dès leur lancement, l'intégration des associations de patients dans les ERN a été prévue. A chacun des ERN est associé un groupe de représentants de patients, appelé ePAG (european Patient Advocacy Group). Les représentants de patients sont nommés par les associations européennes de patients comme AIRG France, associations qui doivent être membre d'EURORDIS.

Au sein d'ERKNet, il y a actuellement 25 ePAGmembres de 7 pays. AIRG France était représentée dans l'ePAG depuis le début en 2017 par Daniel Renault - ancien président de l'AIRG France, puis Président de la FEDERG (FEDération Européenne des associations de patients de maladies Rénales Génétiques). Je lui ai succédé et ai à cœur de faire entendre notre voix au sein de ce réseau.



Les ePAG-membres présents à la réunion annuelle ERKNet à Heidelberg en mai 2022

E

FOCUS

→ SUR UNE MALADIE RÉNALE GÉNÉTIQUE, l'Acidose tubulaire rénale distale

Description clinique

L'acidose tubulaire rénale distale (ATRd) est une maladie qui se manifeste lorsque les reins n'éliminent pas correctement les protons (H+) acides présents dans le sang. Cet excès de protons acides dans le sang entraîne alors un déséquilibre du pH sanguin, appelée acidose, à l'origine de complications.

L'ATRd est une maladie rare, décrite pour la première fois par Lightwood, Butler et leurs collaborateurs dans les années 1930.

Son origine est génétique, ou acquise et consécutive à certaines maladies auto-immunes comme le lupus systématique érythémateux ou le syndrome de Sjögren.

L'ATRd héréditaire ou génétique (également appelé Type 1) est due à plusieurs mutations de gènes décrits, certains très récemment, dans la littérature :

- SLC4A1 codant pour l'échangeur d'anion AE1
- SLC4A2 (paralogue du gène SLC4A1) codant pour l'échangeur d'anion AE2
- ATP6V1B1 codant pour V-type H+ ATPase, sous-unité B1
- ATP6V0A4 codant pour V-type H+ ATPase, sous-unité a4
- ATP6V1C2 codant pour V-type H+ ATPase, sous-unité C
- FOXI1 codant pour le facteur de transcription FOXI1
- WDR72 codant pour la protéine 72 contenant des séquences d'aminoacides répétées WD40

Les mécanismes moléculaires de l'ATRd sont illustrés dans la Figure 1.

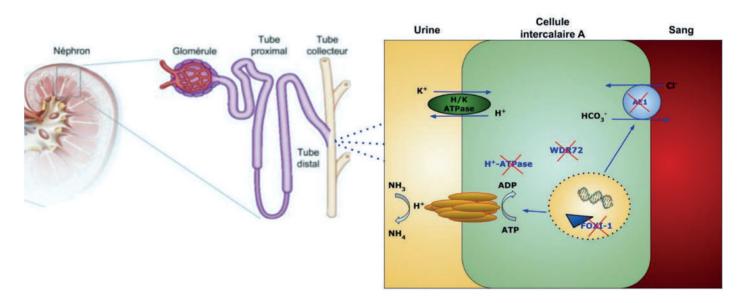


Figure 1.

Bases moléculaires de l'ATRd. Représentation d'une cellule intercalaire de type A du tube collecteur d'un néphron du rein. L'acide carbonique se dissocie en H+ (sécrété dans le lumen tubulaire par la H+ - ATPase) et HCO-3 (réabsorbé dans le sang par l'échangeur d'anion AE1). Les croix rouges indiquent les protéines associées avec l'ATRd. Trois sous-unités de la protéine H+ - ATPase hétéro-multimérique, ATP6V1B1, ATP6V0A4, et ATP6V1C2 sont associées à l'ATRd avec une transmission autosomique récessive. Leur expression est régulée par le facteur de transcription FOXI1. Le mécanisme d'action du mutant WDR72 dans l'ATRd n'est pas encore élucidé. De même, la fonction du gène SLC4A2 dans l'ATRd est encore hypothétique.



La prévalence de l'ATRd génétique est en cours d'investigation mais elle est plus élevée dans les régions à forte consanguinité. La prévalence de l'ATRd héréditaire en Europe est estimée à 1 patient pour 100 000 personnes. En France, 650 enfants seraient concernés.

Diagnostic

Le critère principal du diagnostic de l'ATRd est une acidose sanguine, caractérisée par un pH sanguin bas et une baisse de la bicarbonatémie (concentration sanguine de bicarbonates), associée à une incapacité à acidifier les urines (pH urinaire élevé). L'acidose tubulaire rénale distale se traduit également par une hypokaliémie, une hypochlorémie, une fuite de calcium dans les urines, entraînant une hypercalciurie et une réabsorption du citrate entrainant une hypocitraturie. Sur le plan clinique, le retard de croissance constitue chez l'enfant le symptôme le plus visible de l'ATRd. Des études ont montré que quasiment tous les enfants et nourrissons atteints d'ATRd présentent un retard de croissance staturale, avec des conséquences sur leur taille à l'âge adulte. Il est consécutif à l'acidose chronique, qui provoque une réduction du pic de sécrétion de l'hormone de croissance, induisant un retard marqué de la croissance. Un rachitisme est également observé (maladie affectant le développement des os chez les enfants), de même qu'une ostéomalacie chez l'adulte. Les troubles digestifs les plus souvent rencontrés sont l'anorexie, les vomissements, la diarrhée et la constipation. Une surdité peut être présente. Les conséquences de tous les mécanismes physiologiques mis en place afin de stabiliser le pH du sang en raison de l'acidose métabolique chronique favorisent également l'apparition de manifestations rénales telles que la néphrocalcinose, dont la fréquence est très élevée (environ 90% des patients sont concernés), la néphrolithiase (avec des calculs de phosphate de calcium), et à plus long terme l'insuffisance rénale chorique. La néphrolithiase peut déclencher une douleur soudaine et forte du rein.

Traitement

Le traitement de l'ATRd a pour but de normaliser la bicarbonatémie, la kaliémie et la calciurie. Il comporte une supplémentation d'agents alcalinisants, bicarbonate ou citrate de potassium et/ou de sodium. Afin de normaliser la bicarbonatémie, ces agents doivent être administrés très fréquemment au cours de la journée (nuit incluse) avec une grande quantité d'eau. La dose généralement utilisée étant de 1-2 mEg/kg/jour chez l'adulte et de 4-8 mEg/kg/jour chez l'enfant où la fuite de bicarbonates est souvent plus importante que chez l'adulte. Les agents alcalinisants, ont un goût très désagréable et peuvent provoquer des troubles gastro-intestinaux (nausées, vomissements, douleurs abdominales, diarrhées, flatulences) car ils sont libérés en grande quantité et de façon immédiate dans l'estomac où règne un environnement acide. Un médicament permettant la prise d'agents alcalinisants a été récemment autorisé en Europe pour le traitement spécifique de l'ATRd et il est disponible en France à ce jour à l'hôpital. Ce traitement est une association de citrate de potassium et de bicarbonate de potassium. Sa formulation sans goût et son action à libération prolongée facilitent l'administration et la prise en deux fois par jour.

- Trepiccione F, Walsh S B, Ariceta G, Boyer O, Emma F, Camilla R, Ferraro P M, Haffner D, Konrad M, Levtchenko E, Lopez-Garcia S C, Santos F, Stabouli S, SzczepanskaM, Tasic V, Topalonglu R, Vargas-Poussou R, Wlodkowski T, Bockenhauer D. Distal renal tubular acidosis: ERLNet/ESPN clinical practice points. Neprol Dial Transplant 2021; 36:1585-1596.
- Bianic F, Guelfucci F, Robin L, Martre C, Game D, Bockenhauer D: Epidemiology of Distal Renal Tubular Acidosis: A Study Using Linked UK Primary Care and Hospital Data. Nephron 2021:145:486-495 16.
- Giglio, S., G. Montini, et al. (2021). « Distal renal tubular acidosis: a systematic approach from diagnosis to treatment ». Journal of Nephrology - https://doi. org/10.1007/s40620-021-01032-y.
- Lopez-Garcia et al. Treatment and longterm outcome in primary distal renal tubular acidosis. Nephrol Dial Transplant. 2019; 1-11
- Insee, estimations de population (mis à jour au 1^{er} janvier 2020), disponible en ligne : https://www.insee.fr/fr/statistiques/189208 6?sommaire=1912926.

igoplus



AIRG-FRANCE ET SES SŒURS

→ LES AIRG Européennes

Nephrogène revient sur l'intervention de Jacques Vignaud lors des 30 ans de l'AIRG-France à Paris. Il me revient l'honneur d'évoquer avec vous la belle histoire des AIRG-Européennes, aidé par mon petit fils Raphaël : c'est l'histoire d'une utopie, d'un beau rêve devenu réalité.

Au début, grâce au Professeur Grünfeld et encouragés par lui, cette idée folle essayer de transposer l'association en Europe a commencé à nous effleurer ma femme et moi quand nous avons été invités à Barcelone par le Docteur Roser Torra. Là-bas tout nous attirait, bien sûr! Et nous voilà partis dans la capitale Catalane pour la rencontrer ainsi que le Docteur Ballarin, dans la magnifique Fundacio Puigvert. Dans notre sac à dos, nous avions apporté notre documentation, et tout de suite le contact est passé avec ces médecins uniques!

C'est en travaillant avec les docteursTorra et Ballarin, que nous avons construit l'idée d'une fédération des AIRG-Européennes : exporter nos valeurs communes, nos procédures, les aspects administratifs et les projets communs. Quand nous avons assisté à la première manifestation de l'AIRG-España à Barcelone en 2002, ce fut un grand moment de joie et d'émotion pour Ghislaine et moi. En fait nous avons pleuré de joie en écoutant les Catalans

décrire leur association. C'étaient dans leur belle langue les mêmes mots, les mêmes phrases, les mêmes objectifs que les nôtres.

Là, nous avons vu la puissance de la solidité de notre association qui pouvait se transmettre sans transformation à d'autres pays. À Barcelone, l'AIRG avait démontré son universalité, et nous étions en fait des missi dominici d'une grande idée. Un grand merci à tous nos amis catalans! C'est grâce à eux que tout a commencé!

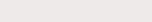
Ensuite, ce furent des années de travail passionnant, de confrontation et d'audace, car l'exemple espagnol a fait tache d'huile. Et nous avons rencontré le Docteur Barbey, un médecin suisse, élève du Professeur Grünfeld, qui avait entendu parler de l'AIRG. Nous le contactons et Ghislaine moi sautons à Lausanne, où ce médecin a organisé une réunion pour que nous fassions connaissance avec toute l'équipe sensationnelle de l'Hôpital Cantonal.

Là aussi nous expliquons ce que nous faisons, comment nous le faisons, cette fois nous appuyant sur exemple espagnol : et l'AIRG-Suisse voit le jour quelques temps après. Cette histoire s'étale sur plusieurs années d'avancées, de silences, de redéparts et nous n'avons jamais désespéré ni baissé les bras. Voici ce que disaient nos amis suisses lors des 20 ans de l'AIRG-France : «Sur l'initiative du Professeur Grünfeld, avec l'assistance du CHU Vaudois, et en particulier avec les indéfectibles engagements du Docteur Barbey et du professeur Jean-Pierre Guignard – notre ami - une séance d'information pour les patients a été organisée le 23 septembre 2004 l'AIRG-Suisse a été constituée avec des objectifs identiques à ceux de l'AIRG-France. Les membres du comité étaient alors présents à Paris pour les 20 ans. Estelle Mayer et Elles Essade, du secrétariat de l'administration, Alain Essade, trésorier, Marjolaine Feury déléquée, Jean-Pierre Guignard, Président du Comité Scientifique et Dolf Tuk, président de l'association. Les activités ont effectivement démarré en 2005. Merci aussi à nos amis suisses!

Pour la Belgique, ce fut différent. Enhardis par l'Espagne et la Suisse, nous sommes allés voir le Professeur Pirson à Bruxelles, et là aussi nous avons eu un accueil plus que sympathique de l'équipe de néphrologues des Cliniques Universitaires Saint-Luc. Mais on a attendu pendant quelques années. Cependant, nous n'avons pas perdu espoir. Connaissant la volonté du Professeur Pirson. Un jour nous avons été invités en 2006 à la première réunion constituante de l'AIRG-Belgique qui fut le départ. Et le départ a été fulgurant : avec son Président Yves Warnon, le Vice-Président Bruno Woitrin, et la secrétaire Manuela Delplanq.

Tout a été possible grâce à la persévérance du Professeur Pirson, membre de notre Conseil Scientifique, qui a patiemment attendu le moment favorable, les circonstances propices à la naissance











(





de l'AIRG-Belgique. Nous lui en avons toujours éternellement été reconnaissants. Bravo à nos amis Belges!

Pour le Maghreb, l'idée de créer une association au Maroc a germé lors d'une réunion en marge des premières confrontations cliniques Fès-Necker qui se sont tenues à Fès les 28 et 29 janvier 2011. Là étaient présents le Professeur Jean-Pierre Grünfeld, les équipes de néphrologie de l'hôpital Necker menées par Philippe Lessaffre, Ghislaire et Moi et le professeur Tariq Squalli Houssaini, des néphrologues, et autres spécialistes marocains de tous les secteurs d'exercice ainsi que des patients et leurs familles. À l'image des AIRG française, espagnole, suisse et belge, les porteurs du projet marocain ont ambitionné de regrouper une grande communauté de patients, qui ont les mêmes aspirations et les mêmes valeurs. Le Professeur Grünfeld a ouvert la réunion, et j'ai pu ensuite m'exprimer devant les patients réunis, et je me suis enhardi jusqu'à demander qui voudrait adhérer, tout de suite à cette association que nous venions de décrire. Des mains se sont levées, miracle! Ainsi, en quelques semaines, la première antenne non-européenne de l'AIRG est née au Maroc. Le bureau de l'association était composé de 9 personnes, sous la présidence de Mohamed Bennani, à la fois patient et pharmacien. La société Marocaine de Néphrologie a accepté de parrainer l'association en désignant des membres de sa commission scientifique de sa commission d'information et de communication, pour siéger dans le conseil scientifique de l'AIRG-Maroc. D'autres experts, néphrologues, pédiatres, généticiens, psychologues ont complété ce conseil. Enfin, des correspondants régionaux ont été choisis, parmi les bénévoles des associations pour les insuffisants rénaux à travers le Royaume, dans plusieurs villes du Maroc : Rabat, Meknès, Fès, Taza, Al-Hoceïma, Laayoune, Taroudant et Oujda.

Tout n'a pas été réussite, car notre objectif de créer l'AIRG-Tunisie, a été interrompu par la révolution qui a secoué ce pays. Nous souhaitons que les relations nouées avec le Professeur Hachicha de

Sfax, par Daniel Renault, puissent être ranimées. Puisque j'évoque Daniel, il faut saluer son travail européen car, après avoir créé la FEDERG, il mène en Europe une action hautement humanitaire, pour mettre sur pied dans la fédération ce qui existe en France sous l'appellation Plan Maladies Rares : c'est à dire faire accepter à tous les pays de l'Union une uniformisation de la santé par le haut, ce qui mérite nos applaudissements!

Par ailleurs, il faut savoir que le bonheur de voir notre idéal adopté dans des pays amis, de savoir que la cause que nous défendons l'est aussi hors de nos frontières, se double du plaisir de connaître quatre coins de l'Europe et du Maghreb, des gens formidables qui deviennent au fil du temps des vrais amis. Nous sommes donc unis, chacun avec nos spécificités mais avec les mêmes objectifs. Se battre pour faire régresser les maladies rénales génétiques. Se mobiliser autant pour la maladie des autres que pour la sienne, c'est à dire, à tous pour un et un pour tous : ce concept de solidarité unique au monde. Organiser un dialogue inter-Européen. Tendre vers des actions communes

Que reste-il à faire maintenant ? Tout ! Comme d'habitude ! Continuer les consultations avec l'Italie et l'Allemagne, pour que des antennes puissent être créées dans ces deux pays amis, ainsi qu'aux Pays-Bas. Raviver les relations avec la Tunisie. Et enfin pour terminer la fédération des AIRG est devenue la FEDERG, nous en réjouissons pour le travail qu'elle réalise pour les Maladies Rénales Rares au niveau de l'Europe, mais il reste aussi à fédérer les AIRG-Européennes et Maghrébines pour obtenir de l'Union Européenne, des subventions pour la recherche fondamentale et clinique, puisque nous représentons en groupe de cinq associations, unies par les mêmes objectifs et les mêmes valeurs, dans un créneau délibérément tourné vers l'avenir... La génétique !

AIRG-FRANCE ET SES SŒURS

→ AIRG-Suisse

A nos regrettés Jacques Vignaud et Jean-Pierre Guignard

Lorsqu'en Suisse nous avons appris le décès de Jacques Vignaud au début de l'année 2022, Jean-Pierre Guignard a alors immédiatement proposé que nous corédigions un article à son égard, lui qui fut l'étincelle de la création de l'AIRG Suisse. Nous sommes le 18 février 2022. Ce que personne ne sait, c'est que Jean-Pierre est très malade et que ses jours sont comptés. La maladie ne lui laissera aucun répit et s'est envolé avec lui. le 14 avril 2022...

Je prends alors seule la plume aujourd'hui pour porter le message de l'AIRG Suisse qui souhaitait rendre hommage, non pas un, mais à deux hommes passionnés, qui ont toujours mis tout en œuvre pour aider les patients atteints de maladie rénale génétique et leurs proches. Et cela au-delà de toutes frontières géographiques.

Jean-Pierre Guignard est né en 1939 à Lignerolle, petit village vaudois niché au pied du Jura. Il a suivi une éducation classique latin-grec à Lausanne et a fait ses études de médecine dans cette même ville. Il a obtenu son diplôme de médecin en 1964 et son Doctorat en médecine en 1966. Il a ensuite poursuivi sa formation à Londres (London Hospital Medical College et St-Thomas Hospital), à Vancouver (University of British Columbia), à Montréal (Royal Victoria Hospital, McGill University) et finalement à Mexico (Hospital Pediatrico del Seguro Social).

De retour en Suisse en 1972, il a mis sur pied une unité de néphrologie pédiatrique et un centre de recherche clinique et expérimentale très dynamiques. Il a ouvert une unité d'hémodialyse pédiatrique en 1974, de transplantation rénale en 1975, et de dialyse péritonéale chronique en 1978. Ses activités cliniques et de recherche l'ont amené à publier plus de 550 articles et chapitres de livres de 1966 à 2016 et a donné plus de 600 conférences, lors de réunions nationales et internationales.

Jean-Pierre Guignard a participé à de nombreuses missions d'enseignement dans des pays en développement (Algérie, Vietnam, Mexique, Cuba et a également contribué au rayonnement de la Fondation pour l'enseignement Ipokrates. Il a, entre autres, fondé l'European Society for Developmental



Jean-Pierre Guignard

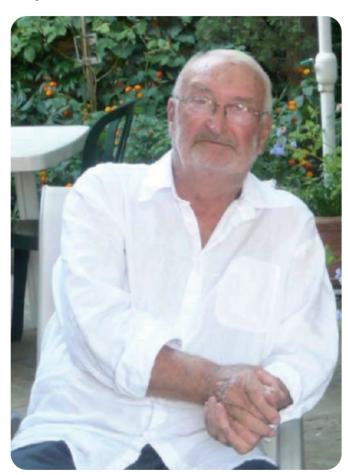
Pharmacology en 1988 et le Symposium International de Néphrologie périnatale en 1998. Il a fait partie des comités de l'ESPN (European Society for Pediatric Nephrology) et de l'IPNA de 1995 à 2001 et il a présidé et organisé en 1996 au CHUV à Lausanne le Congrès annuel de l'ESPN. Au cours de sa carrière, Jean-Pierre a recu une distinction de l'Université de Lausanne (Prix de Cérenville 1970; Lauréat de l'Université 1970), ainsi que de la Société suisse de Pédiatrie (Prix Guido Fanconi 1983) et de l'ESPN (2005).







L'IPNA lui a, pour tout cela, attribué le Prix Ira Greifer en 2017, en reconnaissance de son apport majeur pour le domaine de la physiologie du développement rénal et son incroyable capacité à faire se rencontrer les gens.



Jacques Vignaud

Grâce à son humanité, son énergie et son charisme, Jean-Pierre a permis à l'AIRG-Suisse d'être créée. Et c'est justement avec son regretté ami Jacques Vignaud, secrétaire de l'AIRG-France, que l'AIRG Suisse a pu voir le jour.

Jean-Pierre a été élu Président du conseil scientifique pendant 17 ans. Il a su pérenniser le lien entre les médecins et les patients souffrant de maladie rénale génétique ainsi que leurs proches, et surtout il a œuvré pour la recherche scientifique. Au travers de cette association, Jean-Pierre n'a eu cesse de chercher des financements, qui ont ensuite été attribués à des projets de recherche prometteurs. Son empathie, son dévouement et sa grande humanité, ont fait de lui une personne très drôle et appréciée des membres de l'association. Jean-Pierre cherchait toujours à donner le maximum de lui-même pour le bien-être et la santé des autres. Il ne manquait aucun des rendez-vous, lorsqu'il s'agissait de représenter l'Association. Son but était de parler des maladies rénales génétiques, afin de rassembler les patients et le corps médical de toutes les régions de Suisse, malgré les différences linguistiques et culturelles. Il était plus qu'un médecin, il était un ami pour l'AIRG Suisse. Il pensait toujours à la santé et bien-être des autres avant de parler de lui.

«Cher Jean-Pierre Guignard, cher Jacques Vignaud, les membres et les proches de l'AIRG-Suisse vous adressent du fond du cœur, un profond respect pour le temps, l'énergie et la confiance accordées tout au long de ces années. Ils ne sauront jamais assez vous remercier pour votre engagement inébranlable. »

Extrait de l'hommage rendu à Jean-Pierre le jour de son inhumation

Cher Jean-Pierre.

« Sois sûr que l'AIRG-Suisse te portera avec elle aussi longtemps qu'elle soutiendra les patients et leurs proches. »

Extraits Journal Le temps

« Ses patients ou leurs parents lui ont rendu un vibrant hommage en témoignant qu'il avait été non seulement un médecin toujours à leur écoute mais était devenu un ami, comme un membre de leur famille. »

« En prenant congé du professeur Guignard, nous réalisons la richesse de sa personnalité, l'importance de son investissement en tant que médecin et scientifique mais aussi comme être humain généreux et chaleureux. »

AIRG-FRANCE ET SES SŒURS

→ AIRG-España Au revoir, cher ami Jacques Vignaud

C'est avec une grande tristesse que nous avons reçu à l'AIRG-Espagne la triste nouvelle du décès de Jacques Vignaud et sommes de tout cœur avec la AIRG-France et avec sa famille.

Il n'y a pas de mots pour exprimer toute notre gratitude à Jacques. Notre bon ami qui nous a tant aidé depuis le tout début de l'association, puisqu'il a joué un rôle clé dans la création de l'AIRG à Barcelone avec sa chère épouse Ghislaine.

Il nous laisse de très bons souvenirs, non seulement parmi tous ceux qui font partie de l'association, mais aussi parmi ceux qui ont assisté à nos Journées à Barcelone qui étaient heureux de le voir chaque année où il venait, pour son implication et pour l'exemple qu'il nous a donné de persévérance, de détermination et d'effort.

Travailleur et bénévole infatigable, altruiste convaincu, toutes ces années qu'il a consacrées avec une véritable ferveur à aider les autres, aussi aux AIRG-sœurs, mais surtout aux patients et familles touchés par une maladie rénale.



Je me souviendrai toujours de lui avec un tendre sourire de complicité, lors d'une de ses dernières visites à Barcelone où nous avons tous les deux commandé le même dessert : des figues au chocolat. Nous l'avons dégusté comme des enfants, c'est ainsi que je me souviendrai toujours de Jacques.

Nous nous joignons à la AIRG-France pour lui adresser à lui, ainsi qu'à sa famille, nos pensées les plus affectueuses.

Un grand merci à Jacques Vignaud pour son soutien inconditionnel. Bon voyage ami Jacques, nos Journées ne seront plus les mêmes, vous nous manquez déjà à Barcelona.





→ AIRG-Maroc par Tarik Sqalli

« J'ai une pensée affectueuse pour Jacques et Ghislaine Vignaud qui ont tous les deux beaucoup œuvré pour le bien des patients atteints de maladies rénales génétiques partout où ils sont passés. Ici, deux photos prises le 28 Janvier 2011 lors de la création d'AIRG-Maroc, en marge des «premières confrontations néphrologiques Fès-Necker».

Je me souviendrai toujours de ses relances sympathiques et courtoises pour demander des nouvelles de l'AIRG-Maroc et au passage l'article de l'année pour Nephrogène.

Paix à son âme. »







AIRG-FRANCE ET SES SŒURS

→ AIRG-Belgique Des Journées Annuelles exceptionnelles

Chaque année, nous organisons une journée dédiée à nos membres où nous pouvons nous rencontrer, échanger, présenter des sujets concernant leur maladie, l'évolution de leurs médicaments ou tout autre sujet plus général qui les concerne tous. Tout ceci jusqu'à la Journée Annuelle fin 2019.

Fin 2020, en pleine période de Covid, nous avons décidé de ne pas organiser notre journée en présentiel comme d'habitude, car beaucoup trop risqué et surtout avec nos membres qui sont des patients avec leur famille, très à risque. Mais que faire ?

Alors nous avons été présents d'une autre manière. Nous avons travaillé spécialement à cet effet pour enregistrer une video de 17 minutes avec un sujet médical spécial pour nos membres-patients: « le Covid quand on est atteint d'une maladie rénale génétique ». En 2021, la date de notre 14ème Journée Annuelle était fixée au 24 novembre, toujours en période Covid, mais on y voyait plus clair. Après de très nombreuses réunions par video, nous avons décidé d'organiser cette journée d'une manière tout-à-fait nouvelle pour nous et pour nos membres, une journée en video et en direct. Nous avons beaucoup communiqué auprès de nos membres et sur les réseaux sociaux afin d'inviter le plus de personnes intéressées possibles à cette journée. L'autre grande nouveauté, pour nous en Belgique, consiste en un programme en deux langues: le français et le néerlandais. Depuis des années, l'AIRG-Belgique travaille ardemment pour devenir nationale et non uniquement francophone, une vraie association bilingue nationale. Pour la première fois, nous avons réussi grâce à notre présidente du conseil scientifique, ellemême néphro-pédiâtre francophone, Docteur Nathalie Godefroid, ainsi qu'avec l'aide d'une néphrologue néerlandophone, Docteur Kathleen Claes de faire un programme varié et professionnel. Un sujet sur deux était en français traduit en néerlandais via un interprète en direct et le sujet suivant en néerlandais traduit également en direct via un interprète, en français. Tout s'est très bien passé et les échos ont été très

En 2022, nous espérions pouvoir refaire notre Journée Annuelle dans une vraie salle avec des vraies personnes pour avoir cet échange tellement précieux pour nos membres, nos médecins et notre nouvelle équipe, plus motivée que jamais. Opération plus que réussie! Nous avons organisé cette 15ème édition le dimanche

concluants.



Notre nouvelle équipe : Etienne Cosyns, Anne-Sophie Van Turenhoudt, Kristel Heydrickx (notre nouvelle présidente) et Véronique Pacolet

23 octobre, en présentiel et les membres étaient vraiment ravis d'être au rendez-vous. Si contents de nous retrouver, de les retrouver et de rencontrer de nouveaux patients, nous n'avons jamais été si nombreux. Avec l'aide précieuse de nos deux bénévoles, nous avons pu accueillir les inscrits dans les deux langues et leur donner le livret avec le programme détaillé de la journée, un exemplaire d'un Nephrogène ainsi qu'un cadeau très utile. Il les attendait également à l'occasion de cette 15ème édition: une gourde de qualité avec le logo de notre association. Terminées les bouteilles d'eau en plastique aujourd'hui.

Quelques mots sur le programme de 2022

Quelques sujets parfaits quelle que soit la maladie rénale génétique: les médicaments, la greffe, le diagnostic pré-implantatoire, la grossesse puis des sujets plus précis sur la cystinurie et l'ADPKD avec également des témoignages. Ceux-ci sont toujours très attendus et appréciés. Le public attentif pose des questions à nos témoins, un vrai partage, ce que nous recherchons à l'AIRG Belgique. Merci aux médecins qui sont venus, une fois encore, proposer leurs présentations et répondre aux questions des patients.

Rendez-vous à l'automne 2023 pour la 16ème édition!

ASSOCIATION

→ NOS ACTUALITÉS associatives

Une franche réussite pour l'Eyzinoise qui a réuni 450 personnes

Le club Eyzin VTT organisait ce dimanche 12 juin sa rando VTT appelée Baptiste Dupuis, en hommage à leur ami disparu trop vite.



Au total, 450 personnes ont parcouru bois et sentiers sur un joli parcours, 200 vététistes et 250 randonneurs à pied. À noter que la plus jeune participante VTT, Marta, était âgée de 7 ans. Elle est repartie toute souriante, avec un petit cadeau offert par le club. Eyzin VTT soutient l'Airg. Depuis quelques années, le club de VIT offre une partie de ses bénéfices à l'association. Ce dimanche matin, Jeannine Besler, représentant l'AIRG-France, était présente sur le lieu du départ. Le président Fabrice Noir se dit heureux de cette belle réussite sans faille et remercie les vététistes et leurs conjoints pour leur implication dans cette belle manifestation.

L'AIRG-France se dote d'un nouveau site

C'est avec beaucoup d'enthousiasme que l'AIRG-France vous annonce le lancement de son nouveau site internet. Après plusieurs semaines de développement, nous sommes heureux de pouvoir le mettre en ligne. Nous vous laissons le découvrir. N'hésitez pas à nous faire part de vos commentaires. Vous pourrez y retrouver les dernières actualités de l'association, les actions partout en France ainsi que les différents rendez-vous. L'occasion de faire adhérer vos proches en ligne, et d'y retrouver tous les livrets par pathologie, les numéros de notre revue Nephrogène ainsi que les contacts de vos correspondants régionaux et des référents par pathologie.

Livret Néphronophtise, édition 2022!

Ce Livret est conçu pour informer et aider au mieux les parents d'enfants atteints de Néphronophtise juvénile ou de Néphronophtise infantile ainsi que les patients présentant une Néphronophtise tardive. Il détaille les aspects cliniques de cette maladie rénale rare, conduisant inéluctablement à l'insuffisance rénale terminale, parfois associée à des atteintes extra-rénales touchant l'œil, le foie, les os, le cervelet. Il détaille la prise en charge dans chacune des formes ainsi que la dialyse et la transplantation rénale.

Vous pouvez consulter le sommaire et le télécharger depuis notre site internet.

Il détaille les aspects cliniques de cette maladie rénale rare, conduisant inéluctablement à l'insuffisance rénale terminale, parfois associée à des atteintes extra-rénales touchant l'oeil, le foie, les os, le cervelet. Il détaille la prise en charge dans chacune des formes ainsi que la dialyse et la transplantation rénale.

Ce Livret insiste sur les travaux menés depuis 1997 par l'équipe de chercheurs de l'Hôpital Necker-Enfants malades (Paris) qui a identifié le premier gène responsable. Leurs travaux ainsi que ceux de nombreuses équipes de recherche dans le monde ont abouti à la découverte des anomalies génétiques responsables de la survenue des différentes formes de Néphronophtise et à leur identification chez plus de la moitié des patients.

Ce Livret fait une large place aux recherches qui ont abouti à la compréhension de la Néphronophtise en la faisant entrer dans un champ plus vaste, celui des Ciliopathies. Il explique comment les progrès considérables des techniques d'analyse génétique de l'ADN (le Séquençage de Nouvelle Génération) permettent d'identifier rapidement les anomalies génétiques.

Ce Livret insiste sur les travaux de recherche qui ont pour but d'identifier d'autres gènes, de comprendre les mécanismes des lésions rénales et extra-rénales, et enfin de trouver des solutions thérapeutiques. Une molécule prometteuse vient d'être récemment identifiée.

ASSOCIATION

Suivant les Recommandations des Sociétés internationales de Génétique, nous n'avons pas utilisé le terme « mutation » qui porte à confusion puisqu'il peut signifier « n'importe quel changement » intervenu dans l'ADN » ou « un changement responsable d'une maladie ». En conséquence, le lecteur trouvera les termes « variations de séquence / variant » ou « variation pathogène / variant pathogène » utilisés selon l'une ou l'autre de ces deux situations.

La Course des Deux Étangs : à nouveau un grand succès !



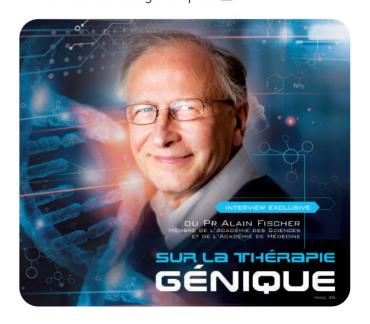
Les participants de la course solidaire ont pu apprécier, sous un soleil généreux, la beauté du panorama avec des vues imprenables sur les étangs de Beaufort et de Mirloup ce dimanche 27 mars. 498 participants ont pu participer aux différentes épreuves proposées par l'association « les 1000 Pattes de Plerguer », bien soutenue par la centaine de bénévoles présente tout au long du parcours et de la municipalité de Plerguer. Cette 3ème édition, après une interruption de 2 ans du fait du contexte sanitaire que l'on connait depuis 2020, a une fois de plus montré l'esprit de cohésion et de solidarité des Plerguerrois. Tout comme les 2 précédentes éditions, cette manifestation était organisée dans le but de collecter des fonds pour aider la recherche contre les maladies rénales génétiques au profit de l'AIRG France. La Présidente Sandra Sarthou-Lawton et le Vice-Président Nicolas Mullier de l'AIRG ont honorés de leur présence les participants des 4 disciplines organisées: 9.5 km de course nature non chronométrée et en randonnée et marche nordique ainsi qu'un footing et une randonnée familiale de 4 km. Jean-Luc Beaudoin (Maire de Plerguer), Gilles Lurton (Président de Saint-Malo Agglomération), Agnès Toutant (Conseillère départementale), Jean-Luc Bourgeaux (Député d'Illeet-Vilaine), y ont participé ainsi que de nombreux élus de Plerquer et des communes environnantes. Lors des quelques mots destinés aux bénévoles et participants,



le Lions club Dinard Émeraude a remis un chèque de 1 000 €, ainsi que l'entreprise Liger qui a fait un don assez conséquent à l'AIRG. La remise du chèque, rassemblant l'ensemble des fonds réunis par la course et les dons des partenaires, se déroulera à Plerguer début mai.

Le Professeur Alain Fischer décoré

Le Pr Alain Fischer, professeur d'immunologie pédiatrique, chercheur, titulaire de la chaire Médecine expérimentale au Collège de France et membre des Académies des sciences et de médecine en France, est une nouvelle fois distingué. Il se voit décerner la médaille d'or Ernst Jung de médecine. La Fondation Jung pour la science et la recherche (Allemagne), qui l'avait déjà honoré en 1998, justifie cette attribution par « toutes les avancées apportées dans le domaine de l'immunologie clinique à travers ses 40 années de recherche ». Le fondateur de l'institut Imagine (AP-HP, Inserm, Université Paris Cité), déjà honoré par le Japan Prize en 2015, a notamment consacré ses recherches aux solutions thérapeutiques contre les immunodéficiences génétiques.



→ L'AIRG-France était présente au 7^{ème} congrès de la SFNDT à Rennes

. PAR JEAN MARIE BOURQUARD, BÉNÉVOLE À L'AIRG-FRANCE

Ce congrès a réuni environ 1400 néphrologues francophones. Parmi les 89 communications orales proposées nous en avons choisi trois porteuses d'espoirs :



4 bénévoles ont tenu le stand, Anne Graftiaux, Bénédicte et Jean Marie Bourquard et Josiane Vauléon

1 « L'AVENTURE du VER MARIN » : et la préservation des greffons F. ZAL (Morlaix)

Monsieur F. Zal a découvert sur place, en Bretagne, les propriétés de l'hémoglobine extracellulaire du ver marin. En effet, elle transporte 40 fois plus d'oxygène que l'hémoglobine humaine et occupe un volume 250 fois plus petit. Ajoutée au liquide de conservation d'un greffon rénal celui-ci va se conserver 5 fois plus longtemps (5 jours) avec une amélioration de

la reprise de la fonction du greffon. Son inventeur a créé une start-up française qui a présenté le dispositif « HEMO2life® » comme dispositif médical et le 30/09/2022 la CE l'a accepté (sans contre-indication connue à ce jour).

2 « Quoi de neuf en transplantation ? » La xénogreffe

A. Bouqegneau (Liège, Belgique)

Deux équipes américaines ont prélevés des reins sur des porcs génétiquement modifiés pour les transplanter sur trois patients en mort encéphalique avec une immunosuppression classique et des protocoles différents pendant 54 à 72h avec deux reprises de fonction et un échec. De multiples obstacles ou barrières restent encore à franchir : immunologiques, infectieuses (virales), physiologiques, budgétaires et enfin sociétale et éthique. Mais la connaissance progresse.

3 « L'aventure de l'exposome »

N. Bonvallot (Rennes)

C'est l'ensemble des expositions environnementales qu'un individu peut rencontrer au cours de la vie, dès la conception, y compris les facteurs liés au mode de vie.

Que signifie environnemental ? c'est l'ensemble des facteurs non génétiques :

Le cadre de vie (urbanisation, bruits, espaces verts...), le mode de vie (alimentation, activité physique, relations sociales, travail, loisirs...), et l'état du milieu (air, eau, sol, environnement intérieur ou extérieur) dans lequel on vit. L'exposome favorise beaucoup la recherche multidisciplinaire dans le domaine de la science des expositions.

ASSOCIATION

Tous ces facteurs environnementaux auront un impact direct sur la santé. Donc l'exposome devient « la mesure cumulée des influences environnementales et des réponses biologiques associées tout au long de la vie ».

Pour les maladies chroniques, quelles sont les interactions avec les gènes, du milieu extérieur ? c'est un véritable problème de Santé Publique.

Comment caractériser l'exposome ? par sa dynamique, sa temporalité, sa diversité, sa multiplicité. On cherchera différentes situations d'exposition, de stress, ou de maladie, la présence et l'identification de biomarqueurs (indicateurs biologiques recherchés dans les cellules, le sang, les urines...) plus ou moins prédictifs. Les études d'associations entre maladie et les expositions peuvent déboucher sur de la prévention par réduction des expositions.

Le rein joue le rôle d'une formidable usine qui fabrique un liquide précieux : l'urine. En effet elle montre une diversité étonnante avec 3079 composés identifiés à ce jour d'origine soit :

- exogènes (qui provient de l'extérieur de l'organisme = alimentation, polluants, médicaments...) ou
- endogène (sucres, protéines, ... et 72 d'origine bactériennes).

L'urine est un indicateur de bonne santé du rein mais pas seulement, grâce à l'utilisation de nombreux biomarqueurs pour étudier de nombreuses pathologies (ex : pH, albumine, métabolites tels que les nitrites...). L'urine peut-être aussi un indicateur de l'exposome (caféine, paracétamol...).

Quand on s'intéresse au patient, à la maladie, aux traitements, reconstruire l'histoire du patient permet aussi de reconstruire les expositions personnelles du patient et la temporalité est déterminante. Dans ce but il faut créer un écosystème favorable qui décloisonne toutes les disciplines. Voici un exemple local :

Le Centre Pré2B du CHU de Rennes est un centre d'expertises pour les couples qui souffrent de problèmes de fertilité. Ce centre permet d'évaluer :

- les expositions environnementales à risques,
- la mise en place d'une stratégie adaptée et de conseil de prévention.

Avec une équipe multidisciplinaire comprenant médecin du travail, médecin en santé publique, ingénieur en santé environnementale, et bien sûr gynécologues obstétricien et sage-femme.

Ce centre fait partie du réseau Prévenir en France (présent dans plusieurs grandes villes).

Ne pourrait-on pas imaginer d'autres écosystèmes similaires concernant des maladies chroniques





→ JOURNÉE DU REIN à Tours et Bordeaux





La journée du rein a été l'occasion pour nos bénévoles de venir vous rencontrer partout en France!

Catherine Mazé, notre correspondante Vienne et Indreet-Loire était présente à Tours pour vous rencontrer.



Le mercredi 22 juin, au CHU de Bordeaux, a été inaugurée une fresque intitulée « Graff ta greffe! ». Une œuvre soutenue par l'association Al.é.lavie, France Rein, France Transplan et le service de néphrologie pédiatrique du CHU Bordelais.

"Tout le monde est reparti avec son ruban vert. C'était l'occasion d'entendre de beaux témoignages d'enfants areffés. » Sandra Lawton



À l'occasion de la semaine nationale du rein 2022,

vous pouvez retrouver le replay TV7 de l'émission spéciale sur les maladies rénales rares et parfois génétiques. Vous y trouverez un reportage dans le service pédiatrique du CHU Pellegrin à Bordeaux, des témoignages mais aussi la présentation de l'association AIRG France par Sandra Lawton.

Sur ce plateau Sandra Lawton, le président du Conseil Scientifique de l'AIRG-France : le Professeur Jérôme Harambat, responsable du service Néphrologie pédiatrique du CHU de Bordeaux-Pellegrin et le témoignage de Perrine et de sa maman, et de Caroline, maman d'une petite fille atteinte de la maladie d'Alport.



Sandra Lawton, notre Présidente, était présente à Bordeaux pour représenter l'AIRG-France, en compagnie des infirmières du centre de Dialyse de la clinique Saint Augustin, du Dr Thierry Piechaud, urologue, du Dr Antoine Pommereau, nephrologue et de France Rein!



ASSOCIATION

→ HOMMAGE à Catherine JAGU

. PAR SANDRA LAWTON, PRÉSIDENTE DE L'AIRG-FRANCE

Chère Catherine,

Il y a dix ans tu rejoignais notre Association... Tu as su t'y intégrer rapidement et a été élue au Conseil d'Administration dès la première année. Dans un premier temps, tu as proposé ton aide à notre permanence parisienne puis, progressivement, avec la discrétion qui te caractérisait, tu as pris en charge des actions utiles à notre mission qui est de s'unir pour faire avancer la connaissance des maladies rénales génétiques et la recherche sur ces maladies.



Tu as porté haut les couleurs de notre Association à la Commission des Usagers de Necker, à l'Agence de Biomédecine dans le réseau REIN (Réseau Epidémiologique et d'Information en Néprhologie), à différents congrès. Tu as aussi apporté ton aide précieuse à la vie de l'Association : relecture d'articles pour notre revue NEPHROGENE, présence active aux Conseils d'Administration, aux Assemblées Générales. Lors de toutes ces missions tu as toujours su intervenir avec bienveillance et intelligence, allant toujours au bout de tes engagements.

Je n'oublie pas non plus l'enthousiasme que tu as montré en organisant plusieurs années de suite, avec le Lions Club, des concerts très appréciés au bénéfice de l'AIRG-France dans l'Orangerie du Château de Maintenon avec Monsieur Botton; je n'oublie pas non plus la collecte de bouchons que tu as faite et remise à Mme CHEVALIER (une de nos chères bénévoles) qui les vend au bénéfice de l'Association. Etant touchée par la même maladie que toi, tu as su me montrer qu'elle ne devait pas empêcher de vivre pleinement : ton voyage à Madagascar après la greffe en a été la preuve......Nous nous souvenons, Didier et moi du Tintin que tu lui as ramené ..

Tu as milité (on peut vraiment parler de militantisme) pour la journée du don d'organes, présente aux côtés de ton cher mari, Dominique, sur les affiches de cette journée. Lors de la Journée Annuelle de notre 30ème anniversaire, tu as témoigné aux côtés de Dominique toujours, avec émotion et conviction pour parler du don d'organes d'un donneur vivant. Témoigner pour expliquer, inciter, montrer la merveilleuse aventure humaine d'un tel acte... tel était le but de votre « équipe » tous les deux !

Nous avons reçu plusieurs témoignages de médecins qui t'ont bien connue et je ne citerai que celui du directeur de la Commission des Usagers qui résume bien le souvenir de chacun en écrivant : « Catherine Jagu a été remarquée pour sa gentillesse, son exigence, son perfectionnisme et sa compréhension ».

Tu as choisi la musique de John Lennon, IMAGINE, pour t'accompagner dans ta dernière demeure.

IMAGINE un monde meilleur c'est ce que nous te souhaitons

IMAGINE c'est aussi le nom du centre de Recherche en Génétique de Necker fondé par le Pr Alain FISCHER Sans doute un clin d'oeil que tu as voulu faire pour passer un dernier message :

« Nous avons besoin de fonds pour SOUTENIR LA RECHERCHE, objectif principal de l'AIRG-France »

C'est donc avec beaucoup d'émotion que j'ai tenté de retracer ton parcours dans notre équipe de bénévoles, ton engagement sans failles.

Mais l'essentiel est ailleurs.... Tu as été pour nous tous, une belle personne à l'écoute des autres, sensible, chaleureuse, souriante. Et plus personnellement, tu es devenue une amie, tu as été un exemple pour moi qui t'ai rencontrée alors que n'avais pas encore commencé ce parcours chaotique de la maladie, de la dialyse et de la greffe de donneur vivant.

MERCI Catherine, tu nous manques



→ HOMMAGEà Jean Pierre Guignard

. PAR MICHELINE LEVY

C'est avec une grande émotion que l'AIRG-France a appris le décès du Professeur Jean-Pierre Guignard, Président du Conseil scientifique de l'AIRG-Suisse.

Jean-Pierre Guignard était Professeur de Néphrologie pédiatrique au Centre hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne. En 1972, il mettait sur pied l'Unité de néphrologie pédiatrique qu'il dirigea jusqu'à son départ à la retraite en 2004. Il ouvrait une unité d'hémodialyse pédiatrique en 1974, de transplantation rénale en 1975 et de dialyse péritonéale chronique en 1978. Très connu sur le plan international pour ses nombreux travaux, il reçut de nombreuses récompenses pour avoir contribué au rayonnement international de la néphrologie pédiatrique.



Comment naquit l'AIRG-Suisse? D'abord ce fut la rencontre à Paris du Dr Frédéric Barbey, chef de clinique au CHUV, avec des délégués régionaux de l'AIRG qui lui font connaître l'AIRG, puis ce furent les encouragements du Pr Jean-Pierre Grünfeld, Président du Conseil scientifique de l'AIRG, le voyage à Lausanne de Jacques Vignaud, secrétaire de l'AIRG en avril 2004, la première réunion de patients le 11 mai 2004 et enfin la réunion constitutive de l'AIRG-Suisse le 4 novembre 2004.

Il devient le Président du Conseil scientifique. M. Marcel Müller devient le Président du Comité.

Très proche de ses patients, Jean-Pierre Guignard retrouva évidemment dans les missions de l'AIRG-France ses propres principes, à savoir informer, soutenir, expliquer pour mieux faire comprendre et mieux traiter.

Année après année, l'AIRG-Suisse devint de plus en plus robuste, organisa des séances d'information, des journées annuelles, des ateliers pour patients, finança des projets de recherche. Des liens forts, persistants, amicaux se sont tissés au fil des ans entre l'AIRG-France et les autres AIRG-sœurs, à savoir l'AIRG-Espagne, l'AIRG-Belgique, l'AIRG-Maroc.

Nous nous associons à la peine de sa famille, de ses élèves et de ses amis. L'AIRG-France ne l'oubliera pas. ■

.1

ASSOCIATION



Jacques Vignaud, le bâtisseur

Par Jean-Pierre Grünfeld et Micheline Lévy

Toute Association est une construction, pierre à pierre, à l'image de l'œuvre des bâtisseurs de temples ou de monuments. Jacques a été l'un de ces « maçons ».

Il a rejoint l'AIRG où son épouse, Ghislaine, siégeait au conseil d'administration depuis la création en juin 1988. Elle sera trésorière, puis présidente en 2012.

Jacques avait de l'ambition pour l'AIRG-France ; il a tenu parole. En plus de son poste de Secrétaire pendant 20 ans, la création et l'animation de la revue Néphrogène, la reconnaissance d'utilité publique de l'AIRG, le soutien à la recherche, et la création des AIRG-Sœurs, sont autant d'étapes dont Jacques a été l'un des artisans principaux.

Mais Jacques était plus pour les membres de l'AIRG. Sa stature, son accent chantant, sa verve, sa bonhomie ne pouvaient laisser indifférent. Il n'économisait pas son temps, toujours prêt à représenter « son » Association aux quatre coins de l'hexagone et au-delà.

Qui n'a pas souffert un jour ou l'autre d'une boutade ou d'un des emportements énergiques de Jacques, parfois brutaux, aussi puissants que ses enthousiasmes. Seule Ghislaine parvenait à le modérer. La pugnacité de Jacques d'une part, l'humanité et l'écoute de Ghislaine d'autre part se complétaient et restent un exemple pour nous tous.

Mais Jacques était plus encore. Il était le patriarche d'une grande famille cruellement atteinte par le syndrome d'Alport.

Dans une famille touchée par une maladie génétique, tous les membres, porteurs ou non de la variation génétique (ex-mutation), sont concernés et solidaires. La solidarité et la générosité sont illustrés par cinq dons intrafamiliaux de reins, et par le militantisme présent dans toutes les générations. Isabelle Manciet,



leur fille, a été secrétaire de l'AIRG, puis Présidente de l'AIRG en 1999. Raphaël Vignaud, leur petit-fils, participe activement à la rédaction de Néphrogène.

Très tôt dans l'histoire de l'AIRG, dès 1988, un journal, le Bulletin, avait tissé un lien entre les membres. Il faut changer sa forme, le rendre plus attrayant et convivial. Jacques devient Directeur de la Publication et de l'Édition. La nouvelle revue est née : faisant suite aux 14 numéros du Bulletin, le Néphrogène n°15 est édité en décembre 1996.

Aidé par un Comité de rédaction permanent, Jacques Vignaud va programmer la publication à dates fixes, planifier le contenu rédactionnel, solliciter des articles, des comptes rendus, des commentaires, tant auprès des néphrologues et des généticiens qu'auprès des membres de l'AIRG désireux de se faire entendre. Néphrogène va informer, sur les progrès dans la prise en charge de l'insuffisance rénale, sur le dynamisme de la transplantation, sur les avancées de la génétique, sur les différentes thérapies, sur la prise en charge des maladies rares en France.

En 2007, avec Anne Graftiaux comme Présidente, grâce à ses multiples démarches auprès des Ministères de l'Intérieur, de la Santé et auprès du Conseil d'État, Jacques réussit à obtenir une reconnaissance officielle. « Par décret en date du 2 mars 2007 : est reconnue comme établissement d'utilité publique l'association dite Association pour



l'Information et la Recherche sur les maladies rénales Génétiques (AIRG-France), dont le siège est à Paris. »

Le rêve de Ghislaine et Jacques était de transposer l'AIRG en Europe, d'exporter des valeurs communes, des projets communs. Ce rêve est devenu réalité.

En 2002, est fêtée la naissance de l'AIRG-España. « Ce fut un grand moment de joie et d'émotion pour ma femme et moi d'entendre expliquer en espagnol le travail et les objectifs de l'association. Ensuite ce furent des années de travail passionnant et d'audaces car l'exemple espagnol fait tache d'huile. » L'AIRG-Suisse voit le jour en 2004. Puis c'est le tour de l'AIRG-Belgique en 2006.

Et en 2011, naît l'AIRG-Maroc, la première antenne non européenne de l'AIRG.

En 2018, lors des Journées annuelles à Paris fêtant les 30 ans de l'AIRG, il racontait cette Belle histoire des AIRG-sœurs et terminait ainsi : « ... il faut savoir que le bonheur de voir notre idéal adopté dans des pays amis, de savoir que la cause que nous défendons l'est aussi hors de nos frontières, se double du plaisir de connaître aux quatre coins de l'Europe des gens formidables qui deviennent au fil du temps de vrais amis. Ils sont ici autour de moi. Nous sommes donc unis, chacun avec nos spécificités, mais avec les mêmes objectifs. »

Sans délaisser les autres maladies rénales qui sont largement prises en compte par l'AIRG et dont les avancées en matière de recherches sont rapportées dans Néphrogène, Jacques Vignaud met pendant plusieurs années son tempérament impétueux au service d'une cause qui lui tient à cœur, la recherche sur le syndrome d'Alport. La meilleure illustration de sa pugnacité est son exposé intitulé La Force des Associations en octobre 2009, aux Journées annuelles à Bordeaux.

« ... Depuis sa fondation, l'Association a soutenu des projets de recherche concernant diverses pathologies très importantes, mais chaque fois que, timidement, certains membres affectés par Alport, cherchaient un espoir dans la recherche surtout d'ailleurs pour leurs enfants, ils se heurtaient à des impossibilités, des murs infranchissables : trop difficile, trop compliqué, et surtout trop cher dans le cas improbable où on arriverait à envisager d'engager une recherche ...

Mais un jour de 2006 pourtant grâce à Marie et

Richard Berry et à des familles qui en avaient marre d'attendre, nous voilà en possession d'une somme importante et nous décidons d'aller à la recherche des chercheurs.

Dans l'enthousiasme général, nous lançons un appel d'offre Européen sur Alport, persuadés que le jury va crouler sous les propositions de projets, vu la dotation de 200 000 € qui l'accompagne.

Hélas, il n'y eut qu'un homme en Allemagne qui répondit, le Pr Gross de l'Université de Göttingen ... Le Jury a validé le projet du Pr Gross qui deviendra par la suite la base européenne, et malgré quelques voix dissonantes qui contestaient la valeur scientifique du projet, nous l'avons défendu, haut et fort et nous avons soutenu le Pr Gross pendant trois années, jusqu'à aujourd'hui à la veille du jour où seront publiés les résultats de son étude qui tend à démontrer scientifiquement que certains médicaments peuvent ralentir, stabiliser, ou diminuer la progression de la maladie.

Tout cela a permis une mobilisation sans précédent des familles touchées par le syndrome d'Alport ... Ensuite, l'Allemagne a alimenté la base européenne, la France également ... ainsi que la Belgique. ... Mais ce n'est pas tout. Nous avons appris que.... d'autres pays avaient rejoint les travaux du Pr Gross : les États-Unis, le Canada,, la Chine !...»

Ghislaine et Jacques ont écrit l'histoire de l'AIRG et tissé les liens qui unissent patients, familles et soignants face aux maladies rénales génétiques. Ils n'ont jamais manqué une occasion de promouvoir l'information et la recherche, ainsi que l'aide aux familles et ceci avec leur simple volonté et en toute simplicité.

Qu'ils en soient remerciés de tout cœur.





RENCONTRES

→ LA PAROLE AUX ADHÉRENTS Témoignage donneur vivant



Je vais vous raconter, en toute simplicité, mon parcours de Donneur Vivant. Je baigne dans cet univers (maladies génétiques du rein, dialyses, greffe, ...etc) depuis mon mariage en 1976; c'est un sujet que je

maîtrise de par mon histoire familiale (mon époux avait une PKD transmise du côté maternel, dialyse péritonéale, néphrectomie puis greffe en 1990). Et au décès de mon époux en 2014 après 24 ans de greffe, d'un lymphome post-transplantation, j'ai rejoint l'association AIRG-France. Je ne suis pas partie à l'aveuglette dans cette aventure, je m'étais renseignée s'il y avait déjà un âge limite pour le Donneur (j'allais avoir 66 ans), j'étais allée sur le site de l'Agence de Biomédecine pour visualiser ce parcours. J'avais les tenants et les aboutissants. C'était une mûre réflexion de ma part.

Il va de soi que, quand mon fils s'est retrouvé en Insuffisance Rénale Chronique Terminale, je n'ai pas hésité et je lui ai proposé d'entamer les démarches pour lui donner un rein. Je me suis néanmoins questionnée car ma fille est également atteinte de PKD mais les femmes, dans la famille, déclenchent la maladie, plus vers 60-65 ans (ma belle-mère, ma belle-sœur..) contrairement aux hommes qui la déclenchent vers 40 ans (mon époux 38 ans, mon fils 42 ans). J'ai été convoquée, début décembre 2020, par le CHU de Lille (à la demande de l'Hôpital de la Conception à Marseille - mon fils habitant le Sud) pour la réunion d'infos, puis fin décembre, pour le scanner qui est déterminant quant à la poursuite du parcours. Le scanner s'est révélé bon pour l'équipe de greffe et j'ai poursuivi avec les examens gynécologiques, cardiologiques, pulmonaires, psychologiques etc.. et le bilan de faisabilité en hôpital de jour au CHU de Lille. Le tout transmis à l'équipe de greffe à l'hôpital de la Conception à Marseille. Fin mars 2021, consultations à Marseille avec le Professeur néphrologue, le chirurgien urologue et l'anesthésiste et un complément d'examens sanguins. Là, on m'a confirmé que tout était clean, une très bonne fonction rénale, (franchement je n'en revenais pas moi-même).

Aucun risque n'est pris pour le donneur et celuici doit être en parfaite santé. Et on me confirme la date de greffe programmée le 1er octobre 2021 à la Conception. Il me restait le Comité Donneur Vivant et le Tribunal de Grande Instance à Lille et mi-juin tout était bouclé. S'en sont suivis quelques examens sanguins et urinaires lors d'une venue dans le Sud en Juillet. En 6 mois, parcours achevé, mais après l'attente est très longue. Une greffe préemptive était impossible du fait de la grosseur des reins de mon fils. Néphrectomie début juillet (rein 3.6 kg) puis 3 mois de dialyse jusqu'à la greffe. En septembre, du fait de la pandémie, isolement de 15 jours avant la greffe, aucune sortie, je suis restée enfermée chez moi, période que j'ai très mal vécue (solitude extrême, les questions fusent, déprime, dérives alimentaires etc..). Le 29/9 je prenais l'avion pour hospitalisation à 15 h le jour même (1 nuit en néphrologie puis transfert fin d'AM en urologie). La néphrectomie et la greffe se sont très bien passées et en salle de réveil, j'étais avec mon fils – on a pu se tenir la main – puis je suis repartie en Urologie et mon fils en soins intensifs Néphrologie. On m'a gardé 4 jours. Et à ma sortie, on m'a autorisée à voir mon fils à travers une vitre aux soins intensifs. Moment très émouvant et j'en remercie sincèrement la Néphrologie. Ma convalescence a été relativement simple malgré quelques déboires avec ma cicatrice (fils résorbables et colle) petite inflammation due aux fils qui ne se résorbaient pas, soins infirmiers durant 3 semaines. Et une petite infection urinaire vite résolue! Ma plus grande joie a été de voir mon fils revivre, il pétait la forme, c'était impressionnant. Je suis très heureuse d'avoir accompli cet acte d'AMOUR et non de courage comme beaucoup m'ont dit. J'ai redonné naissance à mon fils, une seconde fois à 43 ans, une renaissance pour lui et sa famille, « merci pour cette seconde vie » m'a dit mon fils et j'en suis fière, je ne regrette rien. C'est la plus grande satisfaction de ce parcours. On oublie très vite les petits déboires physiques. Je ne peux qu'encourager le Don Vivant.

Voilà en quelques lignes mon parcours. Ce serait à refaire, je repars sans hésiter. ■

Dominique BENOIT

→ AVIS DE RECHERCHE bénévolat et initiatives

→ L'AIRG-France a besoin de nouveaux bénévoles :

- Disponibles pour quelques heures par semaine.
- Ayant des compétences bureautiques de base.
- Une capacité rédactionnelle.
- Une polyvalence indispensable dans une association.

→ Pour, dans le cadre du plan de communication :

- Collecter l'information concernant les objectifs de l'Association.
- Sélectionner ce qui devrait être publié ou débattu.
- Le diffuser aux divers médias de l'association : Site, Réseaux sociaux, Néphrogène, Info-Lettre.
- Évaluer les résultats.

Cette cellule est en prise directe avec le Bureau de l'AIRG-France : Présidente, trésorier, secrétaire.

ET TOUJOURS

En Province comme à Paris, nous accueillons toujours toutes celles et ceux qui disposent d'un peu de temps pour aider l'AIRG-France dans le cadre de ses activités / visites dans les hôpitaux, participation à des évènements, organisation d'actions, rédaction d'articles, contacts avec les autorités etc...

POUR NOUS CONTACTER:

- → **Permanence**: airg.permanence@orange.fr
- → Sandra Lawton (Présidente) : sandra.sarthou-lawton@airg-france.fr
- → Nicolas Mullier (Vice-Président) : nicolas.mullier@airg-france.fr
- → Jean-Pierre Schiltz (Trésorier) : jean-pierre.schiltz@airg-france.fr
- → Véronique Neveu (Secrétaire) : veronique.neveu@airg-france.fr
- → www.airg-france.fr

→ VOTRE AIDE est notre véritable soutien

<u> </u>									
VOTRE BULLETIN	D'ADHÉSIC	N Chi		A [‡] RG					
JE DEMANDE OU RENOUVELLE MON ADHÉSION EN TANT QUE :			MES COORDONNÉES :	FRANCE					
☐ Membre actif :			Nom :						
Cotisation annuelle de 40 <> 90 €	:	€	Prénom :						
☐ Membre bienfaiteur :			Adresse :						
Cotisation annuelle de 100 <> 190 €	:	€							
☐ Membre donateur :			Code postal : Ville :						
Cotisation annuelle de > 200 €	:	€	Mail:						
JE SOUHAITE FAIRE UN DON :			Téléphone:						
□ Don MENSUEL	:	€	Date: Signature:	:					
☐ Don PONCTUEL	:	€	• Les contribuables particuliers bénéficient d'une						
ET SOUHAITE QUE MON ADHÉSION/DON SOIT ATTRIBUÉ À .			 du montant de leurs dons (article 200 du code général des impôt). Ainsi un don de 100 € ne coûtera au donneur que 34 € Pour les entreprises la déduction est de 60 % (article 238bis du code général des impôts). 						
AIRG-France									
□ La recherche médicale □ Une maladie en particulier (préciser) :			Adhérer directement sur le site de l'AIRG-France en flashant le QR code : airg-france.fr/adhesion/						
						JE DEMANDE OU RENOUVELLE MON ADHÉ Membre actif: Cotisation annuelle de 40 <> 90 € Membre bienfaiteur: Cotisation annuelle de 100 <> 190 € Membre donateur: Cotisation annuelle de > 200 € JE SOUHAITE FAIRE UN DON: Don MENSUEL Don PONCTUEL ET SOUHAITE QUE MON ADHÉSION/DON S AIRG-France La recherche médicale Une maladie en particulier (préciser):	JE DEMANDE OU RENOUVELLE MON ADHÉSION EN TANT QUE : Membre actif : Cotisation annuelle de 40 <> 90 € : Membre bienfaiteur : Cotisation annuelle de 100 <> 190 € : Membre donateur : Cotisation annuelle de > 200 € : JE SOUHAITE FAIRE UN DON : Don MENSUEL : Don PONCTUEL ET SOUHAITE QUE MON ADHÉSION/DON SOIT ATTRIBUÉ À : AIRG-France La recherche médicale Une maladie en particulier (préciser) :	JE DEMANDE OU RENOUVELLE MON ADHÉSION EN TANT QUE: Membre actif: Cotisation annuelle de 40 <> 90 € :	JE DEMANDE OU RENOUVELLE MON ADHÉSION EN TANT QUE : Membre actif : Cotisation annuelle de 40 <> 90 €



AIRG-FRANCE

→ LES OBJECTIFS de l'association











→ INFORMER sur tous les aspects afférents aux maladies rénales génétiques et leurs conséquences sur l'organisme et la vie des patients, grâce à : notre journée annuelle • la revue Néphrogène • l'info-lettre • les livrets sur les pathologies • les sites Internet : www.airg-france.fr - Youtube - Facebook - Twitter et Linkedin

(

- → AIDER les patients et leurs familles en leur offrant un lieu d'écoute et de défense de leurs intérêts.
- → SOUTENIR dans la mesure du possible le développement de toute forme de recherche (En 15 ans, l'AIRG-France a reversé plus de 1 800 000,00 € à la recherche sur les maladies rénales génétiques).

Toutes ces actions ne sont possibles que grâce aux adhésions et aux dons qui sont faits à l'AIRG-France. Notre Association ne bénéficie d'aucune retombée médiatique ou publicitaire.

→ VOTRE AGENDA 2023

MERCI POUR LEUR SOUTIEN



SUN Séminaires Universitaires de Néphrologie

→ LE 28 FÉVRIER

Journée Internationale des Maladies rares

→ DU 4 AU 11 MARS Semaine du Rein

→ LE 1^{ER} AVRIL Assemblée Générale AIRG-France à Paris

→ LE31 MAI Journée ALPORT à Paris (MARHEA)

→ DU 24 AU 26 MAI **AFIDTN** au Touquet

→ LES 2 ET 3 JUIN Congrès de l'Alliance Maladies rarest

→ DU 3 AU 6 OCTOBRE SFNDT à Liege (Belgique)

→ LE 14 OCTOBRE Journée Annuelle AIRG-France à Paris













Pour pouroir poursuirre routes ses actions, l'AIRG-France a besoin de votre soutien.

46



→ AIRG-FRANCE Organisation

L'AIRG-FRANCE MET À DISPOSITION DES PATIENTS DES RÉFÉRENTS PATHOLOGIES.

Ces référents pathologies n'ont aucune compétence médicale et ne peuvent émettre d'avis dans ce domaine. En revanche, ils sont à l'écoute des patients et ont pour mission de les aider et de les informer. Ils peuvent donner des informations d'ordre général, aider les patients à trouver les bons interlocuteurs au sein du corps médical.

N'hésitez pas à prendre contact avec les **correspondants** régionaux qui représentent l'AIRG-France dans votre région.

Proches de vous, ils sont particulièrement à votre écoute. Ils animent des groupes de bénévoles et sont les moteurs des activités et actions locales de l'AIRG-France.

- Jeannine BESLER (Rhône Alpes)
- Jérôme DEFAZIO (Provence, Alpes Côte d'Azur)
- Catherine MAZE (Centre Val de Loire et Poitou-Charentes)
- Karl STEINECKER
 (Nord- Relations Internationales et FEDERG)
- Josiane VAULEON
 (Bretagne)

Vous pouvez entrer en contact avec ces correspondants régionaux ainsi qu'avec les référents pathologies en laissant vos coordonnées à l'AIRG-France :

- par téléphone : 01 53 10 89 98
- par courriel : airg.permanence@orange.fr
- ou par courrier postal : AIRG-France

BP78 75261 PARIS Cedex 06

→ BUREAU

Présidente : Sandra LAWTON
 Vice Président : Nicolas MULLIER
 Trésorier : Jean-Pierre SCHILTZ
 Secrétaire : Véronique NEVEU

→ CONSEIL D'ADMINISTRATION

- Jeanine BESLER
- Jean Marie BOURQUARD
- Catherine CABANTOUS
- Brigitte CHAMPENOIS
- François COUPPEY
- Jérôme DEFAZIO
- Ingrid FÉJAN
- Michel LAURENTHélène MONNIER
- Dominique ROUSIOT
- Valérie SLAMA
- Karlheiz STEINECKER
- Nathalie TOURAINE

→ CONSEIL SCIENTIFIQUE

Président :

Pr Jerôme HARAMBAT (CHU Bordeaux)

Président d'honneur :

Pr Jean-Pierre GRUNFELD

(Néphrologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris)

→ MEMBRES

- Dr Aurelia BERTHOLET THOMAS (Hôpital Femme-Mère-Enfant LYON BRON)
- Pr Dominique CHAUVEAU (CHU Toulouse)
- Pr Christian COMBE (CHU Bordeaux)
- Dr Emilie CORNEC-LE-GALL (CHU Brest)
- Dr Claire DOSSIER (Hôpital Robert Debré Paris)
- Dr Lucile FIGUERES (CHU Nantes)
- Pr Luc FRIMAT (CHU Nancy)
- Dr Fitsum GUEBRE (Hôpital Edouard Herriot Lyon)
- Pr Jean Michel HALIMI (CHRU Tours)
- Dr Laurence HEIDET (Hôpital Necker-Enfants Malades Paris)
- Pr Bertrand KNEBELMANN (Hôpital Necker-Enfants Malades Paris)
- Pr Christophe MARIAT (CHU St Etienne)
- Dr Robert NOVO (CHR Lille)
- Pr Paloma PARVEX (HU Genève)
- Pr Emmanuelle PLAISIER (AURA Paris)
- Dr Ariane ZALOSZYC (Hôpitaux universitaires de Strasbourg)

47



Chers amis,

Je ne vous ferai pas ici une biographie de mon grand-père. Vous le connaissez bien, certains depuis plus longtemps que moi, tant son attachement à l'AIRG était fort. Je précise AIRG et non pas AIRG-France, puisque son engagement ne se limitait pas aux frontières de notre beau pays. Il a eu à cœur, avec sa femme, de porter les couleurs et les idées de notre si chère association aux quatre coins de l'Europe et au Maroc.

Je me souviens de ces journées entières passées à travailler à son bureau, pour vous offrir le plus beau des Nephrogène à chaque fois. Je me souviens aussi de ces levers à l'aube pour aller préparer les journées annuelles qui se déroulaient à Paris, et tout spécialement les 25 ans de l'AIRG-France.

J'ai beaucoup d'admiration pour lui, qui donnait sans compter et qui mettait un point d'honneur à se mobiliser aussi bien pour la maladie familiale que pour celle des autres : « des vrais Mousquetaires », comme il disait ! La maladie, tu l'as vue ronger tes enfants, et petits-enfants, toujours avec espoir et détermination : tu savais que rien n'était inéluctable. Puis, c'est elle qui t'a emporté. Il est difficile de t'imaginer ailleurs.

Tu le disais si bien : « Que reste-t-il à faire ? Tout, comme d'habitude ! » Pour nous rappeler que le combat n'est jamais fini, que la recherche avance et que l'espoir grandit. L'espoir grandit au coin de la rue, dans les marches, dans les rassemblements mais il se rapproche de nous dans les laboratoires. Alors il nous faut maintenant continuer sans toi, mais l'espoir nous guide. L'esprit familial de l'AIRG nous guide et nous fait affronter tous ensemble la maladie, et nous permet de soutenir ceux pour qui la maladie frappe sans crier gare.

Je me souviendrai à jamais de ces vacances, de ces étés passés à la plage ou dans notre maison : ton imagination débordante pour agrémenter mes journées, ton énergie incroyable pour tout ce que tu entreprenais - même jusqu'à ton dernier souffle. Ses envolées lyriques et emportements multiples n'auront pas échappé aux plus attentifs. C'est là, toute la richesse de l'héritage que m'a laissé mon grand-père : la transmission. La transmission de ses valeurs humanistes, ses idées, sa force et ses passions ; la transmission de sa vie, de son histoire. Je souhaite te remercier. Chacun apporte sa pierre pour construire les fondations d'une maison, puis les murs, les fenêtres, le toit... l'AIRG est notre maison à tous. C'est pour la pierre que tu as apporté que nous avancerons toujours et que nous continuerons à nous battre pour des causes justes, que nous continuerons à nous réunir et nous entraider. Tout ce que tu as pu m'apprendre, tout ce que tu as pu me raconter, je ne l'oublierai pas. Tu vas nous manquer, mais ton souvenir restera bien vivant dans nos cœurs et dans nos vies. Tu ne seras jamais bien loin.

(1)

J'aimerais, pour finir, citer cette phrase de Victor Hugo - que tu aimais tant, qui prend tout son sens ici. « Tu n'es plus là où tu étais, mais tu es partout là où je suis ».

Raphaël Vignaud

N°ISSN

1967-7855/NEPHROGENE

AIRG-France

Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies rénales Génétiques

www.airg-france.fr



Association loi de 1901. Reconnue d'utilité Publique

Envoyez vos idées, articles, témoignages à :





Raphaël Vignaud