

NEPHROGENE

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



AIRG **Marseille**
FRANCE

**Et la santé rénale
au féminin...**

ACTUALITÉS

RECHERCHE

ASSOCIATION

RENCONTRES

SOMMAIRE

ACTUALITÉS

Éditorial de la présidente Sandra Lawton.....	03
Assemblée Générale AIRG-France.....	04
Journée Annuelle à Paris AIRG-France.....	09
Maladie rénale chronique et grossesse Pr Cécile Vigneau.....	12
L'hypertension artérielle chez la femme : une maladie particulièrement grave Pr Sébastien Rubin.....	18
État de la dialyse et de la transplantation rénale en France en 2024 : ce que les patients doivent savoir ! Pr Michel Tsimaratos.....	21
La recherche financée par l'AIRG-France Véronique Neveu.....	24
Spécificités de la prise en charge des femmes atteintes de cystinurie Dr Isabelle Tostivint.....	25
Quelles innovations en transplantation rénale en 2025 ? Pr Dany Anglicheau.....	31
ORKID, notre filière communique	33

ASSOCIATION

FEDERG Newsletter activités des membres Éclairer les chemins vers la prospérité Susana Carvajal Arjona.....	35
L'AIRG-Suisse a fêté ses 20 ans... Et nous avons littéralement « dansé sous la pluie » ! Stéphanie Sénéchal.....	37
Deuxième appel pour des aides à la recherche de l'AIRG-Espagne	40
AIRG-Belgique A.-Sophie Van Turenhoudt.....	41
Journée du Rein en France le 12 mars 2024	42
Course des 2 Étangs à Plerguer le 24 mars 2024	43
Les puces de Crèvecœur-le-Grand	44
AFIDTN à Mandelieu les 29-30 et 31 mai 2024	45
Concert à Saint-Piat avec le Lions Club le 16 juin 2024	46
L'AIRG-France était présente à la réunion CILIA 2024	47
Journée MARHEA PKD Brest le 14 septembre 2024	48
Congrès de la SFNDT à Bordeaux du 1 au 4 octobre 2024	49
Congrès Ouest-Transplant le 8 novembre 2024	50
Marche des Maladies Rares le 30 novembre 2024	52

RENCONTRES

L'initiative d'Alice Charles (10ans)	53
Témoignage de Marie Deruffi	54
Ti'plats de Caroline « Lentilles des Antilles »	58
Témoignage La fabuleuse histoire de « deux soeurs de coeur » et de gènes... à vie ! Florence Signoret.....	59

AIRG-FRANCE

En mémoire de Christophe Boutillon	60
Avis de recherche Bénévolat et Initiatives	61
Les objectifs de l'association	62
AIRG-France Organisation	63

Directeur de la publication : Sandra LAWTON - AIRG-France BP 78 75261 PARIS Cedex 06.

Comité de rédaction : Brigitte CHAMPENOIS, Caroline MONTANÉ, Emmanuel ADIN, Brigitte DUPOUY, Jean-Pierre SCHILTZ, Dominique JAGU.

ÉDITORIAL

• De Sandra Lawton, Présidente de l'AIRG-France



Chères amies, chers amis,

2024 fut une année riche de rencontres et d'actions sur le terrain.

Je remercie le **Conseil d'Administration et le Conseil Scientifique** de l'association, notamment son président le professeur Jérôme HARAMBAT, de son soutien, de son implication chaleureuse et de sa confiance. Notre association est de plus en plus forte avec plus de 1000 sympathisants.

Nos actions sont relayées par notre **participation à de nombreuses manifestations** (Journées mondiale du rein, SFNDT, AFIDTN, SUN, Actualités Néphrologiques de Necker, RARE...) Nous sommes représentés dans les plus hautes instances françaises et européennes concernant nos maladies : membres du bureau de la filière ORKID et présents au sein du réseau européen pour les maladies rares rénales génétiques (ERKNET). Les journées avec les **centres de référence** aux 4 coins de la France sont aussi des moments d'échanges et d'information aux patients. Présente également sur les **réseaux sociaux**, l'Association communique et attire la jeune génération !

Je voudrais saluer toute l'équipe de correspondants en régions qui fait un travail remarquable pour former un maillage territorial conséquent. Je profite de l'occasion pour rendre hommage à l'un d'eux, Christophe BOUTILLON qui vient de nous quitter. Christophe était toujours partant pour des actions AIRG à Lille malgré ses engagements professionnels et ses problèmes de santé.

L'assemblée générale de l'Association s'est déroulée à Paris le 27 avril 2024 (procès-verbal joint). **La Journée Annuelle** sur le thème « la santé des femmes avec une maladie rénale génétique » s'est tenue à Marseille le 12 octobre 2024. Vous trouverez dans ce numéro les résumés des Professeurs Cécile VIGNEAU, Sébastien RUBIN et Michel TSIMARATOS que je remercie chaleureusement pour leurs interventions et transcriptions. Vous serez aussi passionnés par un article plein d'espoir sur les innovations de la greffe rénale par le Professeur Dany ANGLICHEAU ainsi qu'un article sur la prise en charge de la Cystinurie chez la femme par le Docteur Isabelle TOSTIVINT. Qu'ils soient eux aussi ici remerciés de leur implication active dans notre association. L'AIRG-France participe à **la recherche** pour avancer dans la compréhension et le traitement des maladies rénales génétiques. Des essais sont en cours dans plusieurs pathologies, comme le syndrome d'ALPORT. Cette année l'association a débloqué un budget de 160 000 € pour des projets de recherche sur le thème de la santé des femmes en néphrologie. Notre engagement reste fort et constant pour avancer dans une meilleure prise en charge de ces maladies et nos motivations sont intactes dans cette lutte.

Nous remercions tous les membres qui aident l'association par diverses actions : la foire aux puces à Crévecoeur-le-Grand, le concert à Saint-Piat grâce au Lions Club et à Dominique Jagu. Une nouvelle entité Naturelie qui propose des produits de beauté naturels s'associe également aux missions de l'AIRG-France. Nous remercions particulièrement pour son soutien à la recherche sur le SHU atypique l'association Solid'R avec la course solidaire des 2 étangs. Enfin, notre dernière arrivée, Alice, 10 ans, va vous raconter comment elle a connu l'Association. Nous remercions également le soutien de nos partenaires industriels. Le dynamisme de notre association ne se dément pas grâce à votre action et votre aide à tous qui nous permet d'être plus efficace ensemble. N'oubliez pas de renouveler votre adhésion à l'AIRG-France ! ■

Bien amicalement
Sandra LAWTON



Procès Verbal de l'Assemblée Générale de l'AIRG-France

Présents : 16

Votes par correspondance : 43 procurations

Total votes : 59

Majorité absolue : 59/2 = 30 voix

La séance est ouverte à 14h00.

1. RAPPORT MORAL 2023

1. SOUTIEN À LA RECHERCHE

Un appel à projets de 150 000 € sur les maladies rénales génétiques lancé en 2023

Les 4 projets retenus par le Conseil d'Administration du 13 octobre 2023 sont les suivants :

• **Projet Dr Claire RIGOTHIER 35 K€**

Analyse comparative du remodelage podocytaire par microscope 3D super-résolution dans les hyalinoses segmentaires et focales d'origine génétique et non génétique (Podogen 3D).

• **Projet Dr LAMY 45 K€**

CYSTINOSIA : Intérêt thérapeutique d'un nanobody anti-mégaline en sus de la cystéamine dans un modèle murin de néphropathie cystinosique

• **Projet Dr PICARD 25 K€**

Identification de nouveaux déterminants de l'acidose tubulaire distale.

Acronyme du projet (s'il existe) : FightdRTA.

L'objectif principal de ce projet est d'identifier et de proposer de nouveaux gènes candidats à l'acidose tubulaire distale.

• **Projet Dr Sophie CHAUVET 22 K€**

Étude des comorbidités au cours de la glomérulopathie à dépôts de C3 : Implications des anomalies du complément.

L'ensemble des projets totalise 127 K€, notre enveloppe était de 150 K€.

2. ACTIONS D'INFORMATION, COMMUNICATION ET ACTIONS DE SOUTIEN

Plusieurs actions à visée d'information ont été réalisées en 2023.

- Notre info lettre, incluant des informations scientifiques et d'autres nouvelles de nos régions et bénévoles, vous est envoyée par mail chaque mois par Jeannine BESLER.
- Le nouveau site airg-france.fr a été mis en ligne début 2022. Il fait l'objet de mises à jour régulières. Il permet de retrouver de nombreuses informations sur les différentes pathologies, les contacts et permet aussi de renouveler son adhésion.
- La page Facebook dans laquelle Caroline Montané poste régulièrement et avec beaucoup d'énergie. Nous vous incitons à venir la visiter pour consulter, liker et partager.
- Le compte X (Twitter) est alimenté par Emmanuel ADIN qui a pris le relais du docteur Lucile FIGUÉRES de Nantes que nous remercions ici chaleureusement d'avoir lancé cette page.
- La page LinkedIn alimentée par Jean Pierre SCHILTZ (qui va rejoindre le groupe com pour une harmonisation de nos messages, il se met donc en contact avec Caroline MONTANÉ).
- Rafranchissement et réédition de nos outils de communication (bulletins d'adhésion, flyers, affiches, kakemonos).
- Réalisation et visionnage lors de la JA de petits films de témoignages de patients.
- La semaine du rein : des stands d'Information ont pu être assurés à Tours par Catherine MAZE, à Rennes par Josiane VAULEON et Anne Thérèse TRELU, Paris par Michel LAURENT et Marylise CLANET, à Lille par KARL STEINECKER et Dominique BENOIT et enfin à Lyon avec Jeannine BESLER.
- Webinar national diffusé depuis Lyon Hôpital Mère enfant à l'initiative de Jeannine Besler à l'occasion de la semaine du rein et pour promouvoir notre Journée Annuelle.
- Nous étions aussi invités à la Journée de Néphrologie Pédiatrique en Nouvelle Aquitaine au CHU de Bordeaux le 28 avril 2023.

- Présence au Congrès de l'AFIDTN (Infirmiers en Dialyse et Transplantation) assurée par Madame Dominique BENOIT au mois de mai 2023 au Touquet.
- 31 mai Journée du centre de référence MARHEA sur le syndrome d'Alport Participation au Congrès de l'Alliance Maladies rares en juin à Paris.
- Table ronde en octobre sur le sujet des « Besoins et attentes des patients dans l'IA et la Néphrologie ».
- Dîner des acteurs de la Greffe le 26 septembre (Véronique NEVEU).
- Inauguration du nouveau siège de la SFNDT à Lyon le 28 septembre auquel Jean Marie Bourquard nous représentait.
- Participation à la rédaction des nouvelles recommandations du Don Rénal du Vivant auprès de l'ABM avec Dominique Jagu.
- 3 et 4 octobre Tenue du stand au salon RARE 2023 (les Rencontres des Maladies Rares de la Fondation Maladies Rares).
- Congrès de la SFNDT (Société Française de Néphrologie, Dialyse et Transplantation) du 4 au 7 octobre 2023 à Liège (Jean Marie et Bénédicte Bourquard).
- Universités d'automne de l'ALLIANCE MALADIES RARES et visite du Genethon - 19-20 Octobre.
- 21 octobre Journée du centre de référence SORARE sur la transition enfant adulte à Toulouse avec les professeurs CHAUVEAU et DECRAMER.
- Notre Journée annuelle 2023 a eu lieu à Paris à l'Institut Imagine le 14 octobre.
- 14 novembre Invitation de la DGOS pour la Journée des associations agréées au Ministère.
- Karl nous représentait à la JA de la Belgique qui a traité entre autres de la diététique et de la douleur.
- Participation à la Marche des Maladies rares à Paris le 9 décembre sous la pluie et Passage à la VT à l'occasion du Téléthon (Jean Manuel, Lily, Véronique y participaient).
- Présentation de l'AIRG-France par Brigitte CHAMPENOIS à La Journée Nationale de la filière ORKID (8^e journée) qui s'est tenue à Paris le 14 décembre 2023. Cette filière inclut l'ensemble des centres de références impliqués dans les maladies rénales rares.
- Présentation de l'AIRG-France à la formation d'IPA à TOURS en décembre 2023 par C. MAZE.
- J'en profite pour remercier Catherine MAZE, toujours très présente dans sa région (VIENNE et INDRE et LOIRE) et à chaque sollicitation

des uns et des autres et toujours avec autant de bienveillance. J'en oublie et la liste est longue. Je recommande le topo qu'elle a écrit à cette occasion.

- Une relance d'adhésions a pu être menée en décembre, merci aux acteurs.
- Néphrogène 71 a été diffusé avec un peu de retard en janvier 2024 mais il reprenait la JA 2023.

Actions de soutien

- Nous remercions cette année encore la famille CHEVALIER qui a continué à collecter des bouchons de liège et a ainsi pu faire don à l'AIRG-France de 819 €. L'organisme collecteur est situé dans les Landes. Chaque tonne livrée rapporte 350 €. Chaque point collecte pour sa propre association. Madame CHEVALIER, habitante en Loire Atlantique collecte pour l'AIRG-France. Un autre point de collecte serait intéressant à envisager pour l'AIRG-France. Il conviendra d'en faire la proposition aux adhérents lors d'une prochaine infolettre par ex.
- L'association EYSIN VTT a organisé cette année encore le 11 juin une randonnée en Isère. 300 € ont pu être récoltés. Jeannine BESLER était présente et a apprécié l'ambiance chaleureuse de cette manifestation.
- La famille BUSSY a organisé cette année encore lors de la Foire aux Puces de Crèvecœur-Le-Grand des repas qui ont permis de récolter 1150 € au profit de l'AIRG. Une aventure que nous souhaitons bien sûr voir se perpétuer et donner des idées à d'autres. Merci à toute la famille !
- La petite fille de Dominique, Perrine (14 ans) a de nouveau cette année organisé une vente chez elle de bracelets et autres goodies au profit de l'association. Un chèque nous a été remis à cette occasion. Nous l'avons invitée à monter sur le podium en 2022 à Bordeaux. Qu'elle soit remerciée ici encore de son engagement qui nous touche.
- Alice CHARLES (10 ans) a rejoint le cercle de nos jeunes soutiens tout récemment en vendant des bracelets et porte clés de sa propre production. Nous l'en remercions chaleureusement.

3. ORGANISATION INTERNE

Notons la démission de Nicolas MULLIER de son poste de Vice-Président.

Le bureau de l'association réunit Sandra LAWTON, Présidente, Véronique NEVEU, Secrétaire et Jean-Pierre SCHILTZ, Trésorier.

ACTUALITÉS

7 postes d'administrateurs sont à renouveler lors de l'AG.

Emmanuel ADIN et Brigitte CHAMPENOIS ont repris la mise à jour du site en lieu et place de Nicolas.

Jeannine continue l'infolettre assidument. Et nous l'en remercions vivement. La page LinkedIn est alimentée par Jean-Pierre essentiellement.

Le groupe communication réunit Caroline, Jean-Pierre, Jeannine, Brigitte, Véronique, Emmanuel et Sandra.

La permanence est assurée par Marylise, Ingrid et Dominique. Kristell vient toujours les épauler de temps entemos.

Le dernier Conseil d'Administration de l'année de l'AIRG-France s'est tenu le 13 octobre 2023 depuis Paris et en visio pour essentiellement voter l'AAP 2023.

Nous remercions nos représentants des Usagers déjà présents en 2022 dans les CDU de plusieurs centres de soins de la région PACA et de la région Centre Val de Loire et de Paris.

Nous remercions aussi nos correspondants régionaux et Anne Thérèse TRELLU qui prend le relais de Josiane VAULEON en Bretagne.

Enfin, nous remercions tous les bénévoles qui s'impliquent encore et toujours ensemble avec bienveillance afin de soutenir la recherche.

4. PERSPECTIVES 2023

- Lancement de l'AAP 2024 à l'issue du CA Congrès SUN le 24 janvier.
- Journée des maladies rares le 27 février.
- Journée du rein le 12 mars à Dax, Lyon et le 14 mars à Rennes et Necker.
- 13 au 16 mars International Workshop sur le syndrome d'Alport.
- Course des mille pattes à Plerguer le 24 mars 2024.
- Le 2 avril Weninar Cystinurie avec Isabelle TOSTIVINT et Jérôme DEFAZIO.
- Les 4 et 5 avril 2024 Forum de la SFNDT à Aix les Bains sur le thème « Santé rénale des Femmes » - Présence de Jean-Marie BOURQUARD.
- 9 mai Puces de Crèvecœur Le Grand.
- Webinar le 25 mai organisé avec Orkid sue le thème de l'ETP.
- AFIDTN les 29 30 et 31 mai à MANDELIEU.
- Journée à Tours le 8 juin sur le thème du sport et de la MRC avec l'association PKD.
- Concert à MAINTENON le dimanche 16 juin organisé par et avec Dominique JAGU en mémoire de notre chère Catherine, partie trop tôt.

- Congrès sur les ciliopathies à DUBLIN les 9, 10 et 11 septembre.
- 13 septembre Journée PKD à BREST avec le Pr EMILIE CORNEC Le Gall avec le centre MARHEA.
- Dîner des acteurs le 26 septembre.
- SFNDT à Bordeaux les 2 et 3 octobre.
- Journée Annuelle 2024 : La journée se déroulera à MARSEILLE le 12 octobre prochain. N'oubliez pas de vous inscrire, c'est gratuit mais obligatoire.
- Le 30 novembre 2024 : Marche des Maladies rares
- Étoffer notre équipe de patients experts, de représentants des usagers.
- Développer notre visibilité au niveau national et international, développer notre réseau de bénévoles et correspondants en régions.
- Néphrogène 72.
- Travailler les statuts de l'Association.
- Communiquer davantage sur les soutiens remerciés ici pour 2023 (ADVICENNE, ALEXION ASTRA ZENECA, ALNYLAM, CHIESI, DEMAÏN, SANOFI).

2. RAPPORT FINANCIER AU 31/12/2023

L'exercice social clos le 31/12/2023 a une durée de 12 mois. L'exercice précédent clos le 31/12/2022 avait une durée de 12 mois.

Le total du bilan de l'exercice avant affectation du résultat est de 378 598 €. Le résultat net comptable est un excédent de 428 €.

Le Conseil d'Administration de l'Association a voté, en 2023, 127 000 € de subventions à la recherche. Toutes les conventions correspondantes n'étaient pas signées ou pas réglées au 31 décembre 2023 :

- Une convention de recherche d'un montant de 2 000 € était signée et réglée au 31 décembre,
- Une convention de recherche d'un montant de 35 000 € était signée, mais n'a été réglée qu'au 8 janvier 2024. Ce montant figure donc en dettes au bilan du 31/12/2023.
- Une convention de recherche d'un montant de 25 000 € est votée. Néanmoins, la convention de recherche n'est pas signée au 31/12/2023. Ce montant figure donc en subventions dues au bilan du 31/12/2023.
- Une convention de recherche d'un montant de 45 000 € est votée. Néanmoins, la convention de recherche n'est pas signée au 31/12/2023. Ce montant figure donc en subventions dues au bilan du 31/12/2023.

Par ailleurs, l'Association a réglé au cours de l'année un total de 24 000 € de subventions décidées au cours des années précédentes.

Ces subventions figuraient au passif de l'Association au 31 décembre 2021, et correspondent :

- à une convention signée le 20/12/2022 mais non réglée au 31 décembre 2022, pour un total de 14 000 €,
- à un montant de 10 000 €, qui représente le second versement d'une subvention de 20 000 €, faisant l'objet d'une convention signée le 22/12/2022.
- En 2023, l'Association adonc réglé un total de 46 000 € de subventions à des laboratoires de recherche. Un trop perçu sur subvention, d'un montant de 141,25 €, a été remboursé à l'Association, à la suite de la bonne terminaison d'un projet voté en 2021.

La somme de 6 000 €, fléchée par un donateur en vue d'une publication de l'Association, a été affectée en fonds dédiés et sera reprise lors de la publication effective (courant 2024). Au cours de cet exercice, ces fonds dédiés sont relatifs aux projets suivants :

- Édition d'une publication prévue en 2023 et décalée en 2024.
- L'Association a, comme les années précédentes, vendu pour recyclage des bouchons de liège collectés par un de ses adhérents.

PRODUITS	2023	2022	2021
Adhésions	30 285 €	38 070 €	48 293 €
Dons	87 333 €	115 414 €	80 312 €
Total Adhésions & dons	117 618 €	153 484 €	128 605 €
Produits financiers	6 259 €	1 356 €	615 €
Parrainages	40 500 €	10 000 €	7 500 €
Total Produits	164 376 €	164 839 €	136 720 €

CHARGES	2023	2022	2021
Information	20 354 €	36 634 €	19 216 €
Frais de collecte	836 €	0 €	290 €
Achats et frais de fonctionnement	7 883 €	10 460 €	7 941 €
Subventions à la Recherche	126 859 €	92 000 €	100 000 €
Impôts et taxes	53 €	49 €	59 €
Dotations aux amortissements	1 784 €	1 357 €	328 €
Report en fonds dédiés	6 000 €	0 €	0 €
Total Charges	163 949 €	140 500 €	127 834 €

ACTIF		PASSIF	
Immobilisations nettes	1 974 €	1. Fonds associatifs et statutaires	91 445 €
Créances	7 319 €	2. Réserves diverses	170 246 €
Disponibilités	368 257 €	3. Résultat Exercice	428 €
Charges constatées d'avance	691 €	Sous-total Fonds propres (1+2+3)	262 119 €
		Fournisseurs et comptes rattachés	40 199 €
		Subventions et autres tiers à régler	70 279 €
		Fonds dédiés	6 000 €
Total	378 598 €	Total	378 598 €

Les « créances » sont des factures et conventions de don non réglées. La somme de 6 819 € est réglée au 09/03/2024.

Outre les chèques en cours d'encaissement, d'un montant de 1 910 €, les dons et adhésions comptabilisés au titre de l'exercice 2023, mais non encore reçus (collectés par HelloAsso et reversés approximativement le 10 janvier de l'année suivante) sont comptabilisés en disponibilités à l'actif du bilan, car ils sont déposés sur un compte ouvert au nom de l'Association par la société Hello Asso auprès de Lemon Way, prestataire de services de paiement.

Ce montant représente la somme de 13 892,20 €.

Les dettes envers les Fournisseurs sont constituées de factures reçues tardivement, et réglées au cours du mois de janvier de l'année suivante.

Elles comprennent également les subventions pour lesquelles les conventions ont été signées, mais dont le paiement n'a pas encore été effectué au 31 décembre, celles pour lesquelles un second versement est prévu par contrat au cours de l'année prochaine, ainsi que des notes de frais reçues tardivement.

Elles ne comprennent pas les subventions à régler pour lesquelles une décision a été prise, mais aucune convention n'a encore été signée.

3. LECTURE DU RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Le rapport du Commissaire aux comptes a été lu par Jean Pierre SCHILTZ. Le rapport complet peut être transmis sur simple demande.

4 APPROBATION DES COMPTES

Voir § 9 Votes.

ACTUALITÉS

5. AFFECTATION DU RÉSULTAT

La résolution suivante est soumise au vote de l'Assemblée Générale : « Le résultat de l'exercice 2023 fait apparaître un excédent de 428 € que l'Assemblée Générale décide d'affecter, conformément aux statuts, comme suit :

- 43 € aux fonds statutaires, qui se trouvent portés à 30 428 €, les fonds associatifs restant inchangés à 61 060 €,
- 385 € aux « Réserves diverses », qui se trouvent portées à la somme de 170 631 €.

6. BUDGET PRÉVISIONNEL 2024

Le budget suivant est soumis au vote de l'Assemblée Générale :

7. APPEL À PROJETS 2024

PRODUITS (€)		CHARGES (€)	
Adhésions	30 000 €	Recherche	150 000 €
Dons	90 000 €	Information	30 000 €
Autres produits	30 000 €	Fonctionnement et collecte	12 000 €
Reprise sur réserves diverses	42 000 €		
Total	192 000 €	Total	192 000 €

Nous poursuivons en 2024 le lancement d'un appel à projets spécifiques dans le domaine de la recherche médicale sur les maladies rénales génétiques pour un montant proposé à votre approbation de **150 000 €**.

Thématique : « **Recherche Clinique sur les Maladies Rénales Génétiques ; une priorité sera donnée aux projets traitant du rôle des désordres hormonaux ou immunologiques chez la femme dans ces maladies** » Référence : « AIRG-France/MRG-2024 ».

8. JA 2023

Elle se déroulera à **Marseille** cette année le **Samedi 12 octobre**.

9. VOTES

Il y a 2 administrateurs qu'il faut renouveler. Le Conseil d'Administration élit le Bureau mais c'est l'Assemblée Générale qui valide la candidature des administrateurs. 5 nouveaux candidats se présentent comme administrateurs : Nathalie, Caroline, Dominique B, Raphael et Dominique J.

VOTE (suffrages exprimés)	POUR	CONTRE	ABS.	RÉSULTATS
Rapport Moral	59	-	-	Approuvé
Rapport Financier	59	-	-	Approuvé
Rapport du Commissaire aux comptes	59	-	-	Approuvé
Approbation des comptes 2023 et quitus	59	-	-	Approuvé
Affectation du résultat 2023	59	-	-	Approuvé
Montant de l'appel à projets 2024	59	-	-	Approuvé
Réélection de JM Bourquard au CA	59	-	-	Réélu
Réélection de Brigitte Champenois au CA	59	-	-	Réélue
Réélection de Ingrid Fejan	59	-	-	Réélue
Réélection de Sandra Lawton	59	-	-	Réélue
Réélection de Dominique Rousiot	59	-	-	Réélue
Réélection de JP Schiltz	59	-	-	Réélu
Réélection de Valérie Slama	49	10	-	Réélue

10. SUJETS NON SOUMIS AU VOTE

Aurelie TERNISIEN nous a présenté NATUR'ELIE, son concept de cosmétiques bio, efficaces, sur mesure et Made in France et son projet d'aider l'association.



Le Procès-verbal de cette Assemblée Générale sera publié *in extenso* suivant les règles légales, sur le site et dans Néphrogène. ■

La Présidente
Sandra LAWTON

La Secrétaire
Véronique NEVEU

ASSOCIATION POUR L'INFORMATION
ET LA RECHERCHE SUR LES MALADIES
RÉNALES GÉNÉTIQUES

JOURNÉE ANNUELLE MARSEILLE

INVITATION

SAMEDI 12 OCTOBRE 2024

9H30 - 17H30

Faculté des sciences médicales et
paramédicales

Aix-Marseille Université

Amphithéâtre Grisolì - Campus
Santé Timone

27 bd Jean Moulin - 13005 Marseille

AIRG
FRANCE

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

Association loi de 1901. Reconnue d'utilité Publique

www.airg-france.fr

Découvrez le programme en scannant le QR code ou en vous rendant sur le site



**Inscription gratuite
sur internet**

Date limite d'inscription
le 1^{er} octobre 2024

Retrouvez l'intégralité des interventions sur notre site :

www.airg-france.fr

ACTUALITÉS

Journée annuelle de l'AIRG-France

• Le 12 octobre 2024 à Marseille



MARSEILLE

Journée Annuelle

AIRG FRANCE





Pr Cécile Vigneau

Maladie rénale chronique et grossesse

• Pr Cécile Vigneau, Vincent Lavoué - CHU Pontchaillou, Rennes - Institut de Recherche en Santé Environnement et Travail (IRSET), Rennes

La maladie rénale chronique est un parcours, et même si c'est un mot un peu trop à la mode en médecine, en néphrologie c'est vraiment un mot adapté. On sait que la grossesse risque d'aggraver la maladie rénale chronique et que la maladie rénale chronique diminue la fertilité. On sait qu'en dialyse, il existe une diminution de la fertilité et des grossesses qui sont très compliquées. On sait qu'en greffe, la grossesse présente un risque foetal avec les immunosuppresseurs, un risque obstétrical, et un risque de perte du greffon. Et donc au final, ce n'est jamais « le bon moment pour faire une grossesse ». Mais on sait aussi que les femmes qui veulent avoir une grossesse, quand elles décident que c'est « le bon moment », vont le faire. Il faut donc accompagner les femmes dans leur désir de grossesse si cela est possible, plutôt que de leur interdire. Nous allons essayer dans cet article de présenter les données connues sur la grossesse et ses risques pour la mère et le bébé de manière à aider la discussion et la décision de tenter ou non l'aventure.

LA GROSSESSE, UNE OPPORTUNITÉ POUR LE DÉPISTAGE ?

La grossesse est une période à risque rénal important, mais c'est aussi une période d'opportunité pour dépister une maladie rénale chronique. C'est le seul moment pour beaucoup de femmes d'avoir une bandelette urinaire. Cependant, le dosage de la créatinine n'est pas obligatoire dans le bilan des femmes enceintes mais la réalisation de la bandelette urinaire est recommandée et doit amener à un bilan rénal plus complet en cas d'anomalies, ce qui peut permettre de dépister une maladie rénale pré-existante à la grossesse (et pouvant s'aggraver) ou une maladie rénale secondaire à la grossesse. La grossesse multiplie par 10 le risque de maladie rénale aiguë ou chronique : des insuffisances rénales aiguës, des décompensations de maladies rénales chroniques connues ou non, ou une prééclampsie qui se manifeste par une hypertension artérielle majeure et des œdèmes des membres inférieurs en fin de grossesse. Les infections urinaires hautes sont aussi beaucoup plus fréquentes, surtout chez les femmes qui en ont déjà eu mais aussi les obstacles des voies excrétrices, ou les lithiases. Il peut survenir aussi des insuffisances rénales aiguës au moment de la délivrance notamment après un choc hémorragique, allant parfois jusqu'à la nécrose corticale, qui peuvent ne pas régresser ou régresser seulement partiellement.

MODIFICATIONS PHYSIOLOGIQUES DE LA FONCTION RÉNALE ET DE LA PRESSION ARTÉRIELLE PENDANT LA GROSSESSE

Avant toute chose, il faut savoir qu'il y a une augmentation tout au long de la grossesse et assez précocement, du Débit de Filtration Glomérulaire (DFG) et donc le dosage sanguin de la créatinine (créatininémie) baisse, cela ne veut pas dire que la fonction rénale s'améliore, et cela ne peut encore moins prédire la fonction rénale après la grossesse. Il peut y avoir aussi une augmentation de la protéinurie voire une apparition d'une petite protéinurie dite « physiologique » pendant la grossesse. Il faut donc retenir que les seuils de « normalité » de la créatininémie et de la protéinurie vont être un peu différents pendant la grossesse, ce qui peut-être un peu « piégeux ». De plus, cette augmentation du débit de filtration glomérulaire comme une sollicitation excessive des reins pendant la grossesse, et cette augmentation de la protéinurie risquent par eux-mêmes d'aggraver les lésions rénales préexistantes.

Enfin, la pression artérielle, va aussi beaucoup varier pendant la grossesse avec une diminution physiologique en début de grossesse chez toutes les femmes y compris les femmes hypertendues. Ainsi, souvent il est nécessaire d'enlever certains antihypertenseurs au début de la grossesse

d'autant plus que les IEC (Inhibiteurs de l'Enzyme de Conversion), et les ARA-2 (Antagonistes des Récepteurs de l'Angiotensine 2), sont très fœtotoxiques notamment en début de grossesse. Mais il va falloir surveiller de très près la pression artérielle de ces femmes pendant le deuxième trimestre quand la pression artérielle réaugmente et qu'il existe de plus un risque de prééclampsie extrêmement important, c'est-à-dire l'association d'hypertension artérielle et d'une protéinurie à partir de 24 semaines de grossesse.

PRONOSTIC DE LA GROSSESSE EN CAS DE MALADIE RÉNALE ?

Depuis 40 ans, le pronostic de la grossesse en cas de maladie rénale a énormément évolué et les études doivent être regardées prudemment en faisant très attention aux années de publication mais aussi aux années des grossesses. Dans cette étude de 2011, donc relativement récente, le risque de prééclampsie, de retard de croissance, de mort fœtale ou d'accouchement prématuré est augmenté dès 123 à 176 $\mu\text{mol/l}$ de créatininémie donc pour des insuffisances rénales relativement modérées et en dialyse, on atteint 50 % de décès périnataux et plus de 90 % de retards de croissance (K Edipidis 2011). Dans ce même article, on note que le risque d'aggravation de la fonction rénale de la mère est de 20 % après la grossesse dès 123 $\mu\text{mol/l}$ de créatininémie. Mais ces séries présentées dans ces études sont assez anciennes et récemment le pronostic s'est amélioré.

Ce qui va influencer beaucoup la fonction rénale après la grossesse, c'est le niveau de fonction rénale (DFG) avant la grossesse et la protéinurie. L'augmentation de la créatininémie est particulièrement importante chez les femmes dont le DFG est en dessous de 40ml/min et avec plus de 1 g/g de protéinurie/créatininurie avant la grossesse (Imbasciati 2007). Le plus important donc pour le pronostic de la grossesse et de la fonction rénale après la grossesse, est la protéinurie, l'hypertension artérielle, et le taux de créatininémie au moment de la conception.

En outre, les patientes qui ont une maladie auto-immune évolutive, par exemple un lupus, peuvent faire une poussée de leur maladie pendant la grossesse, d'autant plus qu'il va être nécessaire d'alléger certains traitements.

Ces poussées peuvent aussi aggraver la fonction rénale. Il est donc essentiel de débiter une grossesse en concertation avec son néphrologue à un moment où la maladie est « plus calme » avec une protéinurie la plus basse possible et sans traitement antiprotéïnurique fœtotoxique (IEC ou ARA2).

Attention à quelques situations spécifiques. Pour les néphropathies glomérulaires, si elles sont stables avec une protéinurie contrôlée, sans HTA ni altération de la fonction rénale, le pronostic est plutôt bon même si la protéinurie pourra augmenter et est à surveiller attentivement pendant la grossesse. Cependant, pour les néphropathies à IgA ou les hyalinoses segmentaires et focales, il existe souvent une discordance entre une fonction rénale peu altérée et des lésions histologiques déjà importantes. Le néphrologue peut alors proposer de refaire une biopsie avant la conception pour mieux évaluer les lésions histologiques et proposer des traitements plus intensifs ou spécifiques avant une éventuelle grossesse, qui souvent devront être allégés pendant la grossesse.



JOURNÉE ANNUELLE

La néphropathie de reflux est généralement peu protéinurique et d'évolution lente mais augmente le risque d'infection urinaire pendant la grossesse. Pour les maladies génétiques, il est utile quand on envisage une grossesse, d'avoir un conseil génétique adapté à sa pathologie (anomalie génétique dominante ou récessive par exemple) et savoir quel est le risque de transmission et si il y a un intérêt à un diagnostic prénatal, voire préimplantatoire ce qui passe par un processus de fécondation *in vitro*.

Enfin, pour la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB), maladie génétique qui peut donner des insuffisances rénales, il peut y avoir des problèmes spécifiques pendant la grossesse notamment au moment de l'accouchement avec des saignements rétropéritonéaux liées à des angiomyolipomes.

La maladie génétique la plus fréquente en néphrologie est la polykystose. L'insuffisance rénale dans la polykystose est rare mais possible avant 50 ans donc le plus souvent, les femmes ne sont généralement pas en dialyse ou transplantées au moment où elles souhaitent des grossesses mais présentent des kystes et une insuffisance rénale plus ou moins sévère. Le conseil génétique est utile mais la polykystose autosomique dominante ne fait pas l'objet d'une recherche génétique anténatale ni d'interruption thérapeutique de grossesse.

Les kystes cependant peuvent être importants et entraîner une gêne supplémentaire, saigner ou s'infecter pendant la grossesse. À Rennes, nous avons réalisé une étude sur le registre GenKyst (registre de polykystose dans l'Ouest de la France) recherchant si le nombre de grossesses et les comorbidités influençaient l'âge de survenue de l'insuffisance rénale au stade de suppléance car il est classique de dire que chaque grossesse aggrave un peu l'insuffisance rénale (données non publiées). Et nous avons eu la surprise de voir que dans notre série, le nombre de grossesses n'influçait pas la vitesse d'évolution de la maladie rénale. Mais attention, il s'agit d'un registre rétrospectif et il peut y avoir un biais car les femmes ont fait trois grossesses, étaient peut-être des femmes qui avaient au moment de leur grossesse une fonction rénale particulièrement bonne et une forme peu sévère de la polykystose. Il est donc difficile d'interpréter ces chiffres mais on peut quand même dire que les femmes qui ont eu trois grossesses n'ont pas fait « flamber » leur polykystose et leur insuffisance rénale ce qui est plutôt rassurant.

GROSSESSES ET DIALYSE ?

La première grossesse en dialyse publiée a été menée en 1971, au tout début de la dialyse chronique mais il s'agissait de dialyse aiguë en fin de grossesse. En dialyse, il existe des troubles du cycle chez près de 70 % des femmes mais pas forcément une infertilité associée (Chaktoura 2015). Il est donc essentiel de ne pas oublier de parler de contraception chez les femmes en dialyse.



Avant 1980, les grossesses en dialyse étaient très compliquées, la dialyse n'était pas aussi bien développée et aussi performante que maintenant. Les grossesses se terminaient donc quasi toujours par des morts fœtales in utero. C'est pourquoi, dans les années 80, il y avait une appréhension légitime aussi bien des médecins que des futurs parents pour mener ces grossesses. Les techniques et résultats de la dialyse ont beaucoup évolué depuis et l'issue des grossesses en dialyse également ce qui permet d'avoir à ce jour une survie fœtale de plus de 60 % même si la prématurité et le petit poids de naissance restent fréquents (Panaye 2015, Normand 2018, Haouche 2024). Il est donc indispensable de discuter entre patientes, conjoints, néphrologues et obstétriciens pour planifier les grossesses autant que possible et tout coordonner. Il faut ainsi adapter les médicaments et intensifier la dialyse au moment de la grossesse voire au moment de la conception. Les recommandations internationales sont d'intensifier la dialyse par une dialyse quotidienne, 6 jours sur 7, en augmentant aussi le nombre d'heures hebdomadaires avec un ajustement très régulier et délicat du poids sec pour éviter l'hydramnios (trop de liquide amniotique) ou l'oligoamnios (pas assez de liquide amniotique), adapter les médicaments et l'alimentation régulièrement, surveiller plus fréquemment par échographie, le tout pour mener à bien la grossesse le plus proche du terme. La mise à disposition des nouvelles machines de dialyse à domicile peut améliorer la prise en charge de ces femmes pendant la grossesse.

Avec l'amélioration des techniques de dialyse et ces recommandations, le nombre de naissances vivantes est de l'ordre de 80 % dans les séries publiées récemment (Baouche 2024). Cependant, les séries ne parlent souvent pas des fausses couches spontanées précoces qui sont sûrement fréquentes chez ces femmes dialysées. Il reste un taux très important de prématurité avec 50 à 90 % de prématurité, des bébés avec des petits poids de naissance voire des retards de croissance intra-utérins, 40 à 70 % d'hypertension artérielle et de prééclampsie et 30 à 70 % d'hydramnios.

Une étude française très récente a étudié les grossesses en dialyse entre 2006 et 2020 à partir des données du registre REIN (Baouche 2024). Les auteurs décrivent 348 grossesses chez 240

femmes et la naissance de 166 enfants. L'âge moyen de ces femmes est de 29 ans ce qui est très loin de l'âge moyen en dialyse en France et explique le peu de grossesses. La majorité des femmes sont en hémodialyse au moment du démarrage de la grossesse, 3 % sont en dialyse péritonéale (DP), et certaines (1.3 %) vont rester pour en dialyse péritonéale jusqu'à l'accouchement. La DP est donc possible mais difficile, obligeant à adapter le nombre de cycles pour des volumes moins importants en fin de grossesse notamment. D'autres n'avaient pas débuté la dialyse au moment de la conception et ont dû débuter pendant la grossesse. En effet, même si la fonction rénale n'obligerait pas forcément à débuter la dialyse en dehors de la grossesse, la grossesse se passera mieux avec une meilleure épuration des toxines donc en dialyse que si on laisse la patiente à 12 ou 13 ml/min de clairance. Dans cette série il existe assez peu de complications maternelles importantes, 3 % de prééclampsie, 1 % de diabète, 0,5 % d'hémorragie du post-partum. Ainsi, en dialyse, on observe des grossesses qui se passent plutôt bien quand elles sont très encadrées avec 50 % de grossesses qui vont aller au-delà de 22 semaines. On note quand même dans cette série, un nombre important d'avortements spontanés ou thérapeutiques, et il semble évident qu'on ne fait pas assez attention à la contraception de ces femmes en dialyse surtout si elles ont une dysménorrhée et que des progrès doivent être faits par les néphrologues sur la contraception.

TRANSPLANTATION D'ORGANES ET GROSSESSE

La première grossesse a été décrite en transplantation rénale en 1958. Dans toutes les séries de transplantés, on retrouve à peu près 12 % de femmes en âge de procréer, ce qui est plus important qu'en dialyse.

Là encore, il faut regarder les études les plus récentes qui sont plus optimistes mais dans toutes les séries, on retrouve un risque assez important d'hypertension artérielle, de prééclampsie, de diabète, de rejet majoré par les adaptations nécessaires des médicaments, de dégradation de la fonction rénale avec une risque de perte du greffon et de protéinurie, d'anémie, et d'infections (Edipidis 2011, Deshpande 2011, Bramham 2013). Le risque pour la fonction rénale, semble être entre 10 et 20 %

JOURNÉE ANNUELLE

de femmes qui vont dégrader leur fonction rénale soit une sur cinq obligeant parfois à reprendre la dialyse rapidement après la grossesse.

Là encore, il est donc nécessaire de planifier la grossesse avec les patientes et leurs conjoints et leur expliquer le risque maternel et fœtal. Les recommandations sont d'attendre au moins un an après la transplantation, deux ans si c'est possible en fonction de l'âge maternel (EBPG 2002, Cabiddu 2018). Il faut arrêter comme chez les autres patientes les IEC et les ARA2 avant même la conception. Il est important souvent de changer les immunosuppresseurs pour éviter les médicaments avec un risque fœtal important comme le mycophenolate Mofetyl ou avec un risque non évalué comme le sirolimus ou le belatacept.

Ce changement de traitement s'accompagne d'une augmentation du risque de rejet et doit donc être anticipé idéalement au moins 3 mois avant la conception. Et la grossesse devra se faire sous surveillance rapprochée par les néphrologues transplantateurs et les obstétriciens.

ET LES BÉBÉS DANS TOUT ÇA ?

L'objectif de la grossesse est quand même d'avoir un bébé qui va grandir et tous les parents veulent que leurs enfants aillent bien. Que deviennent ces enfants qui sont nés de femmes prenant des médicaments, avec des insuffisances rénales, des toxémies urémiques, une épuration par la dialyse... ?

Il existe peu de données dans la littérature. Ce qu'on sait c'est que ces enfants ont des petits poids de naissance, de la prématurité induite ou non, et sont exposés à la prééclampsie. On sait que le fait d'être exposé à la prééclampsie in utero, expose à la prééclampsie et aux maladies rénales chroniques pour l'enfant à naître. On sait également que les enfants nés prématurés ou de petit poids de naissance ont plus de risque de développer de l'hypertension artérielle, du diabète ou une maladie rénale chronique plus tard dans la vie (Boulay 2021, Brenner 1994, White 2009, Keijzer-Veen 2005, Keijzer-Veen 2005).

De plus, les enfants nés de femmes transplantées sont exposés aux immunosuppresseurs qui passent plus ou moins la barrière placentaire. La cyclosporine et le tacrolimus passent pour

environ 50 % de la concentration maternelle alors que l'azathioprine ne passe quasiment pas. Le mycophenolate mofetyl est totalement contre indiqué et souvent remplacé par l'azathioprine.

Avec l'association corticoïdes, inhibiteur de la calcineurine (cyclosporine ou tacrolimus) et azathioprine, il n'existe pas plus de malformations que dans la population générale, mais le devenir de ces enfants au-delà de 7-8 ans n'est pas décrit dans la littérature notamment sur le développement psychomoteur, et le risque de maladies chroniques (maladie rénale, diabète, hypertension) (Dardier 2021, Shaneen 1993, Guidice 2000, Cochat 2004, Nullman 2010, Stanley 1999, Schreiber-Zamora 2010). Il faut donc les surveiller d'un peu plus près à l'adolescence et à l'âge adulte parce qu'ils sont sans doute plus à risque de maladies rénales et d'hypertension artérielle que les autres enfants. Notre équipe de recherche (IRSET et EHESP) réalise des études à plus long terme chez ces enfants devenus grands pour connaître ce risque et dépister puis traiter précocement la maladie rénale, le diabète ou l'hypertension. ■

En conclusion

les grossesses chez les femmes insuffisantes rénales chroniques, dialysées ou transplantées sont possibles mais sont à haut risque fœtal et maternel. Elles doivent donc être, autant que possible, anticipées, et programmées avec les patientes et leurs conjoints, les néphrologues et les obstétriciens pour mettre tout en œuvre pour un déroulement optimal : dialyse, médicaments, arrêt de travail.... Il ne faut pas oublier que même en cas d'aménorrhée, une ovulation peut survenir de temps en temps et donc une grossesse est possible et qu'il faut donc discuter contraception avec les patientes en âge de procréer.

Il faut passer de « *ce n'est jamais le bon moment* » à « *c'est toujours le moment d'en discuter* ».

Enfin il ne faut pas oublier les enfants, même devenus grands chez qui un suivi et peut-être des mesures de prévention doivent être proposées.

Bibliographie

1. K Edipidis Pregnancy in women with renal disease. Yes or no? *Hippokratia*. 2011 Jan;15 (Suppl 1):8-12.
2. Enrico Imbasciati, Gina Gregorini, Gianfranca Cabiddu, Linda Gammara, Giancarlo Ambroso, Antonio Del Giudice, Pietro Ravani . Pregnancy in CKD stages 3 to 5: fetal and maternal outcomes *Am J Kidney Dis*. 2007 Jun;49(6):753-62.
3. Zeina Chakhtoura, Marie Meunier, Jacqueline Caby, Lucile Mercadal, Nadia Arzouk, Benoît Barrou, Philippe Touraine Gynecologic follow up of 129 women on dialysis and after kidney transplantation: a retrospective cohort study *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2015 Apr;187:1-5.
4. Panaye M, Jolivot A, Lemoine S, Guebre-Egziabher F, Doret M, Morelon E, Juillard L. [Pregnancies in hemodialysis and in patients with end-stage chronic kidney disease : epidemiology, management and prognosis]. *Nephrol Ther*. 2014 Dec;10(7):485-91.
5. Normand G, Xu X, Panaye M, Jolivot A, Lemoine S, Guebre-Egziabher F, Decullier E, Bin S, Doret M, Juillard L. Pregnancy Outcomes in French Hemodialysis Patients. *Am J Nephrol*. 2018;47(4):219-227.
6. Baouche H, Couchoud C, Boulanger H, Ahriz-Saksi S, Mansouri I, Hamani A, Taupin P, Ferreira X, Panaye M, Stirnemann J, Moranne O, Jais JP; REIN registry. Pregnancy Among Women Receiving Chronic Dialysis in France (2006-2020). *Kidney Int Rep*. 2024 May 15;9(8):2432-2442.
7. Deshpande NA, James NT, Kucirka LM et al. Pregnancy outcomes in kidney transplant recipients: a systematic review and meta-analysis. *Am J Transplant* 2011; 11: 2388-2404
8. Bramham K, Nelson-Piercy C, Gao H et al. Pregnancy in renal transplant recipients: a UK national cohort study; *Clin J Am Soc Nephrol* 2013; 8: 290-298
9. EBPG Expert Group on Renal Transplantation. European best practice guidelines for renal transplantation. Section IV: Long-term management of the transplant recipient. IV.10. Pregnancy in renal transplant recipients. *Nephrol Dial Transplant* 2002; 17 (Suppl 4): 50-55
10. Cabiddu G, Spotti D, Gernone G et al.; Kidney and Pregnancy Study Group of the Italian Society of Nephrology. A bestpractice position statement on pregnancy after kidney transplantation: focusing on the unsolved questions. The Kidney and Pregnancy Study Group of the Italian Society of Nephrology. *J Nephrol* 2018; 31: 665-681
11. Boulay, H. et al. Maternal, foetal and child consequences of immunosuppressive drugs during pregnancy in women with organ transplant: a review. *Clinical Kidney Journal* 14, 1871-1878 (2021)
12. Brenner, B. M. & Chertow, G. M. Congenital oligonephropathy and the etiology of adult hypertension
13. White, S. L. et al. Is Low Birth Weight an Antecedent of CKD in Later Life? A Systematic Review of Observational Studies. *American Journal of Kidney Diseases* 54, 248-261 (2009).
14. And progressive renal injury. *Am J Kidney Dis* 23, 171-175 (1994).Keijzer-Veen, M. G. et al. Microalbuminuria and Lower Glomerular Filtration Rate at Young Adult Age in Subjects Born Very Premature and after Intrauterine Growth Retardation. *Journal of the American Society of Nephrology* 16, 2762-2768 (2005).
15. Keijzer-Veen, M. G. et al. Is Blood Pressure Increased 19 Years After Intrauterine Growth Restriction and Preterm Birth? A Prospective Follow-up Study in the Netherlands. *Pediatrics* 116, 725-731 (2005).
16. Dardier V, Lacroix A, Vigneau C. Pregnancies after kidney transplant: what are the consequences for the cognitive development of children? *Nephrol Ther* 2021
17. Shaheen FA, Al-Sulaiman MH, Al-Khader AA. Long-term nephrotoxicity after exposure to cyclosporine in utero. *Transplantation* 1993; 56: 224-225
18. Giudice PL, Dubourg L, Hadj-Ai`ssa A et al. Renal function of children exposed to cyclosporin in utero. *Nephrol Dial Transplant* 2000; 15: 1575-1579
19. Cochat P, Decramer S, Robert-Gnansia E et al. Renal outcome of children exposed to cyclosporine in utero. *Transplant Proc* 2004; 36: 208S-210S
20. Nulman I, Sgro M, Barrera M et al. Long-term neurodevelopment of children exposed in utero to ciclosporin after maternal renal transplant. *Pediatr Drugs* 2010; 12: 113-122
21. Stanley CW, Gottlieb R, Zager R et al. Developmental well-being in offspring of women receiving cyclosporine post-renal transplant. *Transplant Proc* 1999; 31: 241-242
22. Schreiber-Zamora J, Szpotanska-Sikorska M, DrozdowskaSzymczak A et al. Neurological development of children born to mothers after kidney transplantation. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2019; 32: 1523-1527



Pr Sébastien Rubin

L'hypertension artérielle chez la femme : une maladie particulièrement grave

• Pr Sébastien Rubin - Néphrologie, Transplantation, Dialyse et Aphéreses - CHU de Bordeaux, France
Unité INSERM U1034 : Biologie des Maladies Cardiovasculaires - sebastien.rubin@chu-bordeaux.fr

L'HYPERTENSION ARTÉRIELLE : LE PROBLÈME DE SANTÉ PUBLIQUE LE PLUS IMPORTANT

L'hypertension artérielle (HTA) est aujourd'hui la première cause de décès dans le monde. Elle se définit comme une pression artérielle au repos supérieure à 140/90 mmHg.

En 2021, 19,4 millions de personnes sont mortes de maladies cardiovasculaires, soit bien plus que le cancer (9,89 millions) ou la COVID-19 (7,89 millions). En France, 153 000 décès étaient liés aux maladies cardiovasculaires cette année-là, et près de 50 % d'entre eux étaient directement imputables à l'HTA.

En France, 30 % des adultes sont hypertendus. Chez les patients atteints de maladie rénale chronique, cette prévalence grimpe à près de 80 %. Si la situation de l'HTA chez les hommes est restée relativement stable depuis 2006, la situation des femmes s'est nettement aggravée. En 2006, 38 % des femmes hypertendues n'étaient pas traitées, un chiffre qui a bondi à 51 % en 2015. Parallèlement, la proportion de femmes dont l'HTA était contrôlée (traitée et sous l'objectif de pression artérielle) a chuté de 36 % à 29 %. À titre de comparaison, ce chiffre est encore plus bas chez les hommes, atteignant seulement 19 % (figure 1).

Un constat alarmant, d'autant plus que l'HTA est un facteur de risque modifiable. Une prise en charge adaptée permet en effet de réduire significativement le risque de complications. Par exemple, chaque diminution de 10 mmHg de pression artérielle systolique réduit le risque de mortalité toutes causes confondues de 10 %, celui des AVC de 25 %, et celui des maladies coronariennes de 15 %.

Dans cet article, nous explorerons les particularités de l'HTA chez la femme, en analysant son évolution, ses complications spécifiques et les pistes d'amélioration de sa prise en charge.

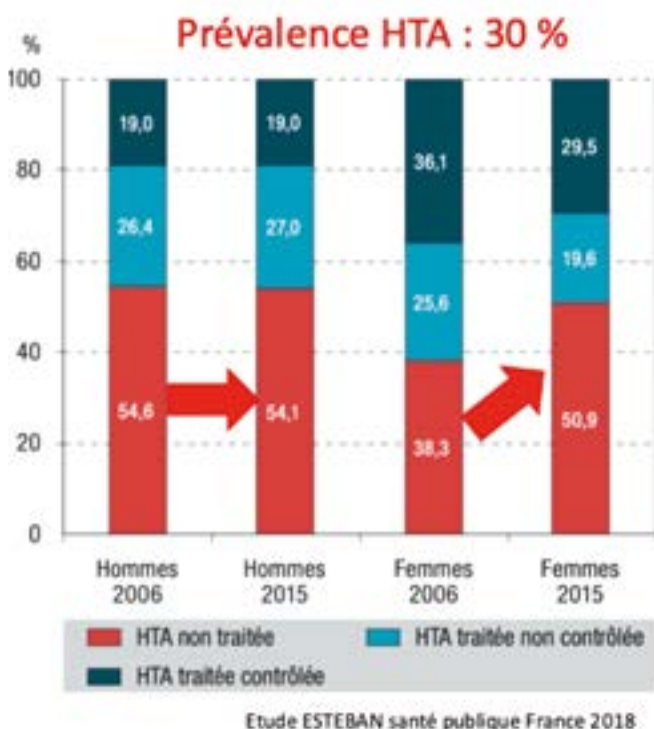


Figure 1 :

Situation épidémiologique de l'hypertension artérielle en France chez les hommes et chez les femmes en 2006 et 2015.

UNE HISTOIRE NATURELLE DE LA MALADIE DIFFÉRENTE ENTRE LES HOMMES ET LES FEMMES

L'évolution de la pression artérielle (PA) diffère entre les hommes et les femmes tout au long de la vie. À l'échelle de la population, la pression artérielle des femmes est plus basse que celle des hommes chez le jeune adulte, mais cette tendance s'inverse progressivement.

- Chez l'enfant : la pression artérielle est équivalente entre filles et garçons.

- **Puberté** : la PA des garçons augmente plus rapidement que celle des filles.
- **Après 30 ans** : la PA des femmes commence à croître plus rapidement.
- **Autour de 55 ans** : la PA des femmes rejoint celle des hommes.
- **Après la ménopause** : la chute des œstrogènes entraîne une augmentation marquée de la PA, rendant les femmes plus hypertendues que les hommes du même âge.

Cette évolution a des conséquences directes sur la santé cardiovasculaire des femmes.

DES COMPLICATIONS PLUS MARQUÉES CHEZ LA FEMME

L'HTA entraîne des complications cardiovasculaires graves, mais leur impact diffère entre les sexes. Chez les femmes, le risque de complications survient à des niveaux de pression artérielle plus faibles que chez les hommes. En particulier les complications de l'HTA suivantes :

- **Infarctus du myocarde** : les femmes sont exposées à un risque plus élevé que les hommes.
- **Insuffisance cardiaque** : la forme à fraction d'éjection préservée est plus fréquente chez les femmes.
- **Accidents vasculaires cérébraux (AVC)** : le risque est plus marqué chez les femmes.
- **Démence vasculaire** : le lien entre HTA et déclin cognitif est plus fort chez les femmes.
- **Fibrillation atriale et rigidité artérielle** sont également plus fréquentes chez les femmes hypertendues.

POURQUOI CES DIFFÉRENCES ?

Un profil initialement protecteur, mais un risque accru après la ménopause

Jusqu'à la ménopause, les femmes bénéficient d'un profil plutôt hypotenseur grâce à des mécanismes hormonaux et physiologiques protecteurs :

- Les œstrogènes favorisent la dilatation des vaisseaux, limitent la rétention de sel et d'eau et protègent contre l'élévation de la pression artérielle.
- Les femmes ont une meilleure capacité d'élimination rénale du sodium, limitant l'impact de la surcharge sodée.
- Les androgènes (hormones masculines) favorisent au contraire la vasoconstriction et la rétention sodée, contribuant à une élévation tensionnelle plus précoce chez l'homme.

Cependant, lorsqu'une femme développe une HTA malgré ces protections naturelles, cela traduit probablement une maladie plus sévère, exposant à un risque cardiovasculaire accru, même à des niveaux de pression artérielle modérés.

Avec la ménopause, la chute des œstrogènes entraîne :

- Une augmentation rapide de la pression artérielle.
- Une perte de la régulation efficace du sodium, favorisant la rétention hydrosodée.
- Une rigidité artérielle accrue, réduisant l'adaptabilité vasculaire.

Ces changements expliquent l'augmentation de la prévalence de l'HTA chez les femmes après 55 ans et la difficulté à la contrôler.

L'HTA : UN PROBLÈME DE GENRE ET D'INÉGALITÉS SOCIALES

Une observance équivalente, mais une prise en charge inégale

Contrairement aux idées reçues, les femmes sont au moins aussi observantes que les hommes dans la prise de leur traitement antihypertenseur, voire davantage.

Une étude de la cohorte américaine ARIC portant sur 15 792 sujets âgés de 45 à 64 ans suivis sur 33 ans, a montré que les femmes avaient une meilleure adhésion aux diurétiques thiazidiques, un traitement clé de l'HTA et une adhésion équivalente à toutes les autres classes pharmacologiques que les hommes.

Pourtant, en France, elles reçoivent moins de traitement anti-hypertenseurs que les hommes lorsqu'elles ont une HTA.

Les données de la cohorte CONSTANCES (Assurance Maladie) révèlent que la prise en charge des femmes hypertendues est moins proactive que chez les hommes, ce qui compromet le contrôle tensionnel.

Une sensibilité accrue aux inégalités sociales

Toujours grâce à la cohorte CONSTANCES, une étude française a montré que les femmes hypertendues étaient plus vulnérables aux facteurs sociaux tels qu'un faible niveau d'éducation, le chômage et la précarité économique que les hommes.

JOURNÉE ANNUELLE

Base de données FLAHS 2022

• Au cours des 12 derniers mois, avez-vous pratiqué une activité physique et / ou sportive ? (1 seule réponse)

	Femme	Homme
Oui, au moins une fois par semaine	49,4%	55,8%*
Oui, au moins une fois par mois	6,1%	6,6%
Oui, seulement pendant les vacances	4,2%	3,3%
Non, je n'ai pratiqué aucune activité physique et/ou sportive au cours des 12 derniers mois	40,3%*	34,3%

* <0,01 Femme vs.Homme



Les femmes pratiquent moins régulièrement une activité physique et/ou sportive que les hommes

Figure 2 :

Activité physique en France chez les hommes et chez les femmes.
Étude FLAHS 2022.

Chez ces femmes le contrôle de la pression artérielle, ou même le diagnostic de celle-ci est moins bon que chez les hommes de niveau social équivalent. Ces déterminants influencent l'accès aux soins, l'adhésion aux traitements et le suivi médical.

L'étude FLAHS, conduite par la Fondation de Recherche sur l'Hypertension Artérielle et le Comité Français de Lutte contre l'Hypertension Artérielle démontre que les femmes hypertendues pratiquent également moins d'activité physique que les hommes : ces différences peuvent s'expliquer par les déterminants sociétaux (figure 2).

La pandémie de COVID-19 : un révélateur des inégalités

La crise sanitaire a amplifié ces disparités. Pendant le premier confinement, une chute des

prescriptions d'antihypertenseurs a été observée chez les deux sexes. Mais alors que les hommes ont récupéré ce retard après la levée des restrictions, les femmes ne l'ont jamais totalement rattrapé.

La grossesse : une période de vulnérabilité surajoutée chez la femme

À tout cela se rajoute la grossesse, une période d'extrême vulnérabilité vasculaire chez la femme. L'hypertension artérielle au cours de la grossesse (HTA gravidique) concerne environ 5 % des femmes enceintes.

Elle expose dans les suites de la grossesse et même si la pression artérielle redevient normale après l'accouchement à un sur-risque de complications cardiovasculaires très significatives pour le reste de la vie de la femme. ■

En conclusion

La situation des femmes hypertendues est à la croisée des différences biologiques et des inégalités sociales. Une prise en charge spécifique et adaptée est essentielle pour réduire la mortalité cardiovasculaire féminine et éviter un retard encore plus marqué dans le contrôle de cette maladie silencieuse mais dévastatrice.



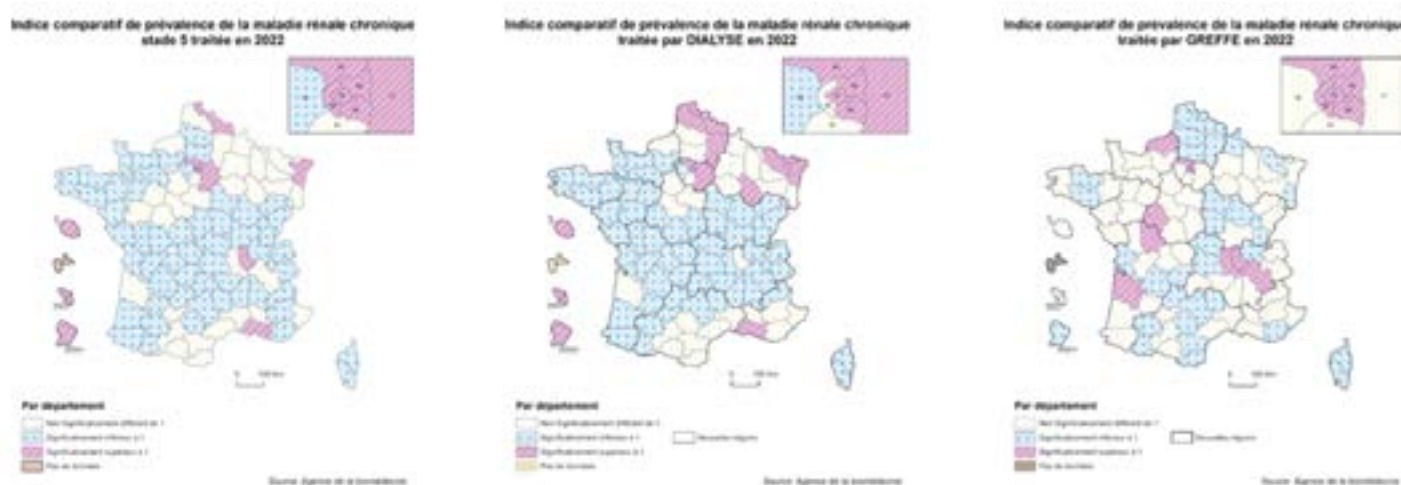
Pr Michel Tsimaratos

État de la dialyse et de la transplantation rénale en France en 2024 : ce que les patients doivent savoir !

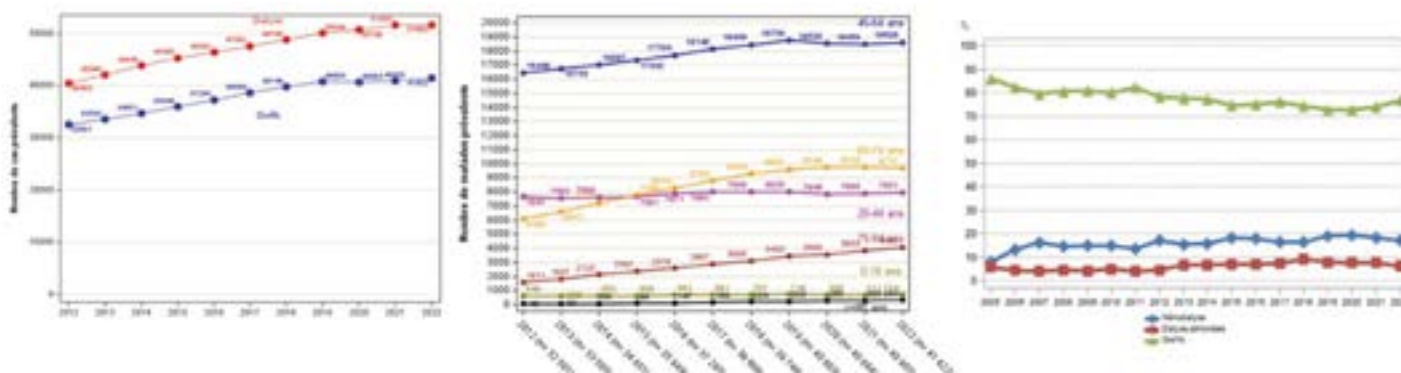
• Pr Michel Tsimaratos - Directeur Général Adjoint chargé des affaires Médicale et Scientifiques
Agence de la biomédecine

En 2022, les effets de la pandémie restent très marqués pour les personnes souffrant de maladie rénale chronique. Les chiffres parlent d'eux-mêmes, avec 51662 patients en dialyse et 41422 patients greffés au 31 décembre 2022. La même année, 10541 nouveaux patients ont été accueillis en dialyse et 3356 ont été greffés.

La répartition sur le territoire français n'est pas homogène pour ces 93000 patients souffrant de MRC stade 5 (figure 1).



Les chiffres évoluent et illustrent l'augmentation continue de l'activité depuis la pandémie, quels que soient l'âge et le mode de suppléance (figure 2).



JOURNÉE ANNUELLE

En ce qui concerne l'activité de transplantation, l'activité de greffe repose sur un prélèvement dynamique qui reprend suite à la période 2019-2020 (figure 3).

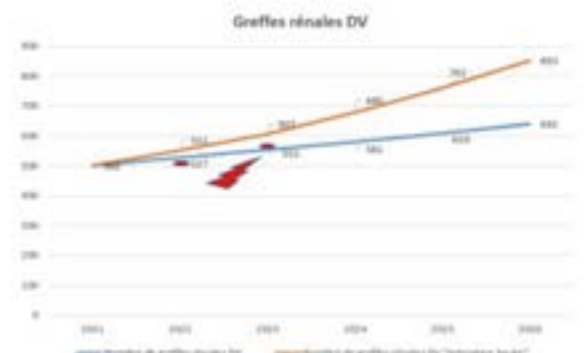


La période post-pandémie est marquée par un taux d'opposition des proches élevé, et c'est l'augmentation du recensement, et en particulier celle du prélèvement DDAC M3, qui permet d'augmenter le nombre de greffons disponibles. En 2023, l'activité de transplantation rénale est dynamique et continue de progresser, sans toutefois répondre complètement aux besoins des patients en attente de greffe. La figure 6 illustre cette évolution. Ces éléments doivent être interprétés en tenant compte du fait de la progression plus rapide du nombre de patients inscrits sur la liste d'attente que du nombre de greffes.

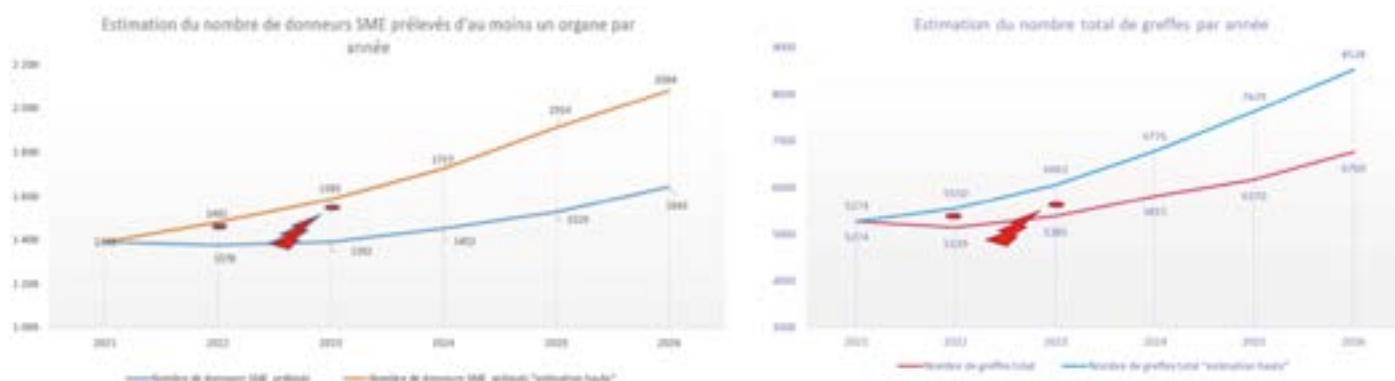


Pour la greffe rénale avec un donneur vivant (figure 7), il s'agit d'une procédure dont les résultats sont les meilleurs pour les patients. De nombreuses équipes proposent cette option aux patients, et l'activité continue d'augmenter, sans toutefois atteindre l'objectif de 20% des greffes affiché dans le plan greffe 2022-2026.

L'activité de greffe de tissus, dont la plus grande partie concerne les cornées, a été très dynamique en 2023.



Au cours de l'année 2023, le dynamisme des équipes a permis une activité globale dynamique dont rendent compte les indicateurs du plan greffe (figure 8).



Le rideau vient de tomber sur 2024 et l'image qui nous marque est celle d'un tournant décisif dans l'histoire de la greffe d'organes. À la moitié du parcours prévu par le plan greffe 2022-2026, nous mesurons les effets de nos choix stratégiques sur les fruits d'un travail collectif qui commence à porter ses fruits. Mobiliser l'hôpital, on voit que ça paye ! Alors il faut continuer, renforcer, accélérer. Désormais ce qui compte c'est de regagner la confiance des gens et de continuer à augmenter le nombre de donneurs. Le don d'organes est un acte profondément éthique, qui repose sur des principes de respect, d'humanité et de solidarité. Dans une époque où l'individualisme peut parfois prendre le pas sur la solidarité collective, le don est la manifestation de notre conscience collective, du respect de la volonté de nos proches partis trop tôt, de leur volonté d'agir, une dernière fois, sans contrepartie.



Chaque jour, chacun peut contribuer, d'un seul mot à ses proches, pour que cette année, ce soit bien plus de 6000 personnes qui voient leur vie changer grâce à une greffe. Alors n'oubliez pas : rappelez à vos proches que vous êtes donneur, et rappelez à vos patients d'en parler avec leurs proches. Un mot suffit pour sauver jusqu'à 7 vies. ■



Véronique Neveu

La recherche financée par l'AIRG-France

L'ADN de l'AIRG-France est l'information aux malades à travers les Livrets, les parutions du Néphrogène et des infolettres, la communication autour des séminaires et congrès auxquels nous pouvons participer ainsi que la Journée Annuelle.

Cependant, nous avons aussi à cœur de financer les chercheurs afin d'essayer de faire reculer les maladies rénales génétiques ou de pouvoir proposer des thérapeutiques dans l'avenir. Chaque année, nous aidons ainsi des projets de recherche clinique ou fondamentale à hauteur de 100 000 à 150 000 € proposés par notre association.

En unissant nos efforts avec nos amis européens, en 20 ans, nous avons attribué plus de 2 millions d'€ à la recherche médicale :

EN 2018

3 projets retenus pour 80 000 € financés

EN 2019

2 projets retenus pour 60 000 € financés

EN 2020

4 projets retenus pour 140 000 € financés

EN 2021

4 projets retenus pour 100 000 € financés

EN 2022

4 projets retenus pour 92 000 € financés

EN 2023

4 projets retenus pour 127 000 € financés

EN 2024

5 projets retenus pour 160 000 € financés

La thématique choisie par l'association était, cette année, « Recherche clinique sur les maladies

rénales génétiques ; une priorité sera donnée aux sujets traitant du rôle des désordres hormonaux ou immunologiques chez la femme dans ces maladies ».

Les projets retenus sont :

- **Projet du Pr Guerrot** portant sur les complications vasculo-rénales de la grossesse dans la PKD. 30 000 €.

2 -ex aequo :

- **Projet du Dr Mesnard** portant sur le rôle de la méthylation dans l'expressivité variable des porteurs de variants MUC1 dans les néphropathies tubulo-interstitielles autosomiques dominantes. 40 000 €.

- Et **projet du Pr Halimi** portant sur l'influence du sexe féminin sur le profil clinique, biologique, la réponse aux traitements et le devenir des patientes ayant une microangiopathie thrombotique d'origine génétique ou non. 30 000 €.

- **Projet du Dr De Mul Aurélie** portant sur les « IRM au sodium : vers une médecine personnalisée dans les tubulopathies avec pertes de sodium ». 32 500 €

- **Projet du Dr Makembi Bukente** portant sur l'impact des variants APOL-1 sur la survenue de la maladie rénale chronique post pré-éclampsique. 27 500 €. ■



Dr Isabelle Tostivint

Spécificités de la prise en charge des femmes atteintes de cystinurie

• Communication adaptée et traduite de l'article « Specificity of nephrological management of women with cystinuria. I. Tostivint, P. Conort, L. Soares, K. Stisi, J. Defazio, C. Bonnal, H. Izzedine. J Urol Ren Dis 2024, 9 : 1406

La cystinurie est la principale cause de lithiase héréditaire monogénique, représentant moins de 1% des calculs chez l'adulte et 3 à 4% des calculs chez l'enfant, avec un taux de récurrence de colique néphrétique très élevé. La prévention des récurrences de cystinurie chez la femme diffère de celle de l'homme car chaque moment de leur vie comporte des spécificités importantes à connaître car elles exposent la femme à de nombreuses complications évitables mais potentiellement délétères sous alcalinisation. Durant l'enfance la fille est plus exposée aux Infections Urinaires (IU) que le jeune garçon sous alcalinisation préventive en raison de son anatomie. Le moment des règles peut exposer la jeune femme à une insuffisance martiale qu'il est obligatoire de diagnostiquer car elle aggrave le risque d'IU sévère. La grossesse doit être préparée dès la période préconceptionnelle en vérifiant l'absence de calculs par scanner afin d'éviter des complications graves comme l'avortement spontané secondaire à une pyélonéphrite obstructive ou l'accouchement prématuré évitable du fait de la complication du calcul rénal préexistant avec difficulté de gestion des coliques néphrétiques pendant cette période. La grossesse modifie la composition des urines qui deviennent très lithogéniques et peuvent rapidement conduire à un calcul coralliforme même s'il n'y a qu'un petit calcul avant la grossesse.

La contraception doit être choisie avec prudence chez ces femmes à haut risque d'hypertension artérielle et d'insuffisance rénale chronique. L'allaitement doit être accompagné par une équipe entraînée. Et la période de la ménopause en raison des bouffées de chaleur potentiellement sévères expose la femme cystinurique à une déshydratation avec des récurrences plus fréquentes, et des difficultés à maintenir une alcalinisation efficace du fait de la prise de poids fréquente au cours de la ménopause, mais évitable quand elle est accompagnée chez

une patiente informée. L'objectif de cet article est de décrire la prise en charge optimisée des femmes atteintes de cystinurie pour prévenir des complications potentiellement graves.

Principaux points d'apprentissage

- Les caractéristiques spécifiques de la prise en charge des femmes atteintes de cystinurie sont liées à la fois à leur anatomie et aux différentes étapes de leur vie.
- La cystinurie expose les femmes à une carence en fer et à des infections des voies urinaires, qui doivent être étudiées et traitées.
- Ces particularités contribuent à sensibiliser les jeunes filles et les femmes à prévenir les complications spécifiques à leur sexe.

INTRODUCTION

La cystinurie (OMIM 220100) est la principale cause de calculs urinaires monogéniques et représente respectivement moins de 1 % et 3 à 4 % des calculs chez l'adulte et l'enfant [1,2]. Dans sa forme classique, il s'agit d'une maladie génétique autosomique récessive, ce qui explique sa fréquence élevée dans les populations consanguines. La prévalence des cas homozygotes varie de 1: à 9:100 000 mais peut varier de 1:2 500 dans les populations juives libyennes à 1:100 000 en Suède [2]. L'incidence de la cystinurie est de 1:7 000 naissances dans le monde [3]. En France, l'incidence des homozygotes est d'environ 1:20 000 naissances [4,5]. La cystinurie est liée à des mutations dans deux gènes — *SLC3A1* (Solute Carrier Family 3, membre 1) et *SLC7A9* (Solute Carrier Family 7, membre 9) — exprimés dans les tubules rénaux proximaux et provoque un défaut de transport transépithélial des acides aminés dibasiques, dont la cystine, l'ornithine, la lysine et l'arginine. Il existe trois syndromes récessifs associés à la cystinurie secondaires à la délétion du gène *SLC3A1* : le syndrome d'hypotonie-cystinurie (OMIM 606407), qui est lié à une délétion du gène

Prolyl Endopeptidase Like (PREPL) et caractérisé par un retard de croissance et une dysmorphie faciale mineure [6] ; le syndrome d'hypotonie-cystinurie atypique, causé par la délétion des gènes PREPL et du cadre de lecture ouvert du chromosome 234 (C2orf34) et comprend un retard mental léger à modéré [7] ; et le syndrome de délétion 2p21, attribué à une délétion homozygote des gènes PREPL, C2orf34 et de la protéine phosphatase, Mg 2+ /Mn 2+ dépendant 1B (PPM1B) et consiste en des convulsions néonatales et un dysfonctionnement mitochondrial, qui peut entraîner des difficultés majeures tant chez l'homme que chez la femme [8]. Bien que l'approche thérapeutique soit similaire à celle de la cystinurie classique, l'hypotonie peut avoir un impact sur la capacité d'un individu à avaler.

La cystinurie est associée à une augmentation de la récurrence des coliques néphrétiques, dépassant 90 % en l'absence de prise en charge médicale et pouvant atteindre 60 % chez les patients traités [9,10]. La maladie rénale chronique et l'hypertension sont plus fréquentes chez les patients cystinuriques que dans la population générale [2,11]. Le principal traitement de prévention des calculs est l'hyperdiurèse alcaline ; la cystine précipite à un pH physiologique compris entre 5,5 et 6,5 et une plage optimale entre 7,5 et 8,0 est nécessaire pour rester soluble. Comme la cystine peut être difficile à obtenir, certains néphrologues prescrivent des substances chélatrices de la cystine, comme le captopril et les dérivés thiols, qui peuvent être délétères pour les femmes en fonction de leur stade de vie. Nous souhaitons informer les cliniciens des facteurs spécifiques à prendre en compte lors du traitement des femmes atteintes de cystinurie tout au long de la vie. L'alcalinisation des urines peut augmenter la survenue d'infections urinaires (IU) [12]. En cas d'IU récurrentes, les femmes atteintes de cystinurie présentent souvent des carences en fer, avec ou sans anémie. Il est crucial de traiter et de corriger les carences en fer pour prévenir la récurrence des IU (données personnelles non publiées). Ainsi, la prévention des lithiases cystiniques récurrentes chez les femmes diffère de celle des hommes (Tableau 1) [13]. Les volumes d'apport hydrique peuvent être influencés par les différentes étapes de la vie des femmes. L'objectif de cet article est de décrire comment gérer la cystinurie chez les femmes, en incluant les caractéristiques spécifiques liées non seulement à leur anatomie mais aussi aux différentes étapes de la vie (Figure 1).

Points à corriger

Mesures

Régime	<p>Conseils sur la répartition des apports en protéines, en boissons et en calcium, et sur la réduction de l'apport en sel.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Apport protéique : 0,8g/kg/j (objectif d'urée urinaire autour de 5 mmol//kg/j) - Apport en sel : 4 - 6g/j (cible : natriurèse < 100 mmol/j) - Alimentation alcalinisante croissante avec des éléments à index PRAL négatif (légumes et fruits et alimentation plus éléments riches en magnésium potassium et calcium 1000mg/j jusqu'à 2000mg selon les besoins selon le cycle de la femme) - Essayez de privilégier les aliments à indice PRAL plus faible et évitez les éléments à indice PRAL très élevé dans un même repas pour éviter une acidification trop importante
Resolubiliser la cystine dans l'urine	<ul style="list-style-type: none"> - Diluer les urines > 3L/j voire 3,5L/j pour obtenir une densité urinaire < 1005 sur toutes les urines même celles du matin - Réveil nocturne vers 2-3 heures du matin, ne pas rester sans uriner plus de 3 heures dans la journée - Densité urinaire matinale optimale < 1005 - Créatinine urinaire au réveil < 5 à 8 mmol/L selon la masse musculaire
Alcaliniser l'urine (pH urinaire entre 7,5 et 8)	<ul style="list-style-type: none"> - Surveillance du pH urinaire par programme de miction pour encourager l'auto-miction - Bilan : d'abord hebdomadaire puis au minimum mensuel. Apportez vos ateliers « cystinurie » avec vous - Une alimentation riche en légumes, alcalinisants (à faible indice PRAL négatif si possible) - Dilution d'un citron pressé dans un litre d'eau du robinet à boire tout au long de la journée - Des gélules de bicarbonate de sodium ou une eau moins salée avec un meilleur indice PRAL - Le bicarbonate de potassium peut être intéressant mais doit être très bien géré. - Si nécessaire introduire en plus du citrate de potassium dilué dans l'eau et non en gélules pour une meilleure efficacité sur le long terme pendant tout le nycthémère
Infection des voies urinaires	<ul style="list-style-type: none"> - Boire beaucoup de liquides - Maintenir un pH urinaire inférieur à 8 - Éviter une hygiène personnelle excessive - Éviter le surpoids et la constipation
Grossesse	<p>Pas de grossesse sans preuve absolue d'absence de calcul par un scanner à très faible dose</p>
Gestion du stress	<p>Favoriser la méditation, la respiration ventrale, la cohérence cardiaque</p>
Composition corporelle et style de vie	<ul style="list-style-type: none"> - Essayez de garder une composition corporelle équilibrée avec une masse grasse < 30% et surtout un périmètre abdominal inférieur à 88 cm pour prévenir le risque d'acidification des urines par insulino-résistance induite - Favoriser le mouvement corporel pour prévenir la sédentarité et ses complications +++
Thérapie posturale	<p>Postures inversées idéalement quotidiennes (yoga, pilates...)</p>
Surveillance	<ul style="list-style-type: none"> - Surveillance continue : une consultation tous les 3-4 mois (hors grossesse). - Cure de cors tous les 3 mois en cas de relâchement des mesures de prévention ou de réapparition de petits calculs (<2mm).

Tableau 1 : Prévention

En plus des objectifs thérapeutiques standards de la cystinurie (dilution permanente des urines, alcalinisation des urines avec un pH compris entre 7,5 et 8,0, ajustement des habitudes alimentaires pour contrôler l'apport en méthionine et en sel, augmentation des aliments alcalinisants [légumes et fruits] et diminution des aliments acidifiants [viande, poisson, œufs]), plusieurs particularités doivent être prises en compte au cours de la vie d'une femme atteinte de cystinurie. Une prise en charge médicale bien gérée, comprise et acceptée par la patiente, permet de prévenir la récurrence des calculs et leurs conséquences associées. La détection prénatale d'un cœlon hyperéchogène doit inciter à un dépistage de la cystinurie à la naissance, en particulier chez le fœtus de sexe féminin [14], car il présente un risque plus élevé d'infections urinaires en raison de son anatomie et de l'augmentation des lésions muqueuses induites par les cristaux de cystine. Pendant la petite enfance et l'enfance, les filles sont souvent exposées à la cystite [12]. La prévention de l'apparition d'infections urinaires est importante dans cette population ; par conséquent, il est impératif de promouvoir l'éducation sur l'hygiène intime féminine et l'apport hydrique approprié pour éviter ou limiter le risque précoce de formation de calculs et d'infections urinaires.

L'utilisation répétée d'antibiotiques peut produire des effets délétères à long terme sur le microbiote intestinal et entraîner une hyperperméabilité intestinale et une prise de poids, qui, à leur tour, sont des facteurs qui augmentent le risque d'infections urinaires [15,16]. La vie quotidienne peut être perturbée par la nécessité de boire de grandes quantités de liquide tout au long de la journée, ce qui, par conséquent, provoque des mictions fréquentes. La mise en place de plans de soins individualisés dans les écoles pour promouvoir de saines habitudes de consommation d'alcool peut avoir un impact positif sur les enfants. De plus, le maintien de l'hydratation pendant la nuit peut nécessiter une sonde nasogastrique ou de gastrostomie chez les nourrissons, en particulier ceux atteints du syndrome hypotonique-cystinurie. De même, il est crucial que les jeunes filles atteintes de cystinurie maintiennent un apport en calcium approprié pour s'assurer qu'elles atteignent leur masse osseuse maximale. La masse osseuse joue un rôle important au cours de la vie d'une femme et peut être influencée par la grossesse,

l'allaitement et la ménopause. Tous ces facteurs représentent un risque d'ostéoporose chez les jeunes femmes atteintes de cystinurie. La charge acide rénale potentielle (PRAL) est calculée à l'aide de protéines, de phosphore, de potassium, de magnésium et de calcium (formule de l'indice $PRAL = 0,49 \times \text{protéines (g/jour)} + 0,037 \times \text{phosphore (mg/jour)} - 0,021 \times \text{potassium (mg/jour)} - 0,026 \times \text{magnésium (mg/jour)} - 0,013 \times \text{calcium (mg/jour)}$), et les carences en calcium peuvent contribuer à une charge acide élevée [17]. En d'autres termes, respecter l'apport quotidien recommandé en calcium de 1 000 mg, bien réparti tout au long de la journée, favorisera l'alcalinisation des urines et maintiendra un pH adéquat au-dessus de 7,5, prévenant ainsi la récurrence de la lithiase [17].

Femmes en âge de procréer

Pendant la période des règles, il sera conseillé aux jeunes femmes souffrant de cystinurie de réduire leur apport en protéines en raison de leur teneur en méthionine [13], les exposant ainsi à un régime végétarien qui, s'il n'est pas contrôlé, peut entraîner une carence en fer [18]. Chez les jeunes femmes menstruées, et encore plus chez les végétariennes ou végétaliennes, il est important d'évaluer la fréquence et l'abondance des règles et de surveiller régulièrement les taux de fer, qui sont mieux corrigés par voie intraveineuse, car, selon notre expérience, les femmes ayant des antécédents de traitement antibiotique sont particulièrement intolérantes à la supplémentation orale en fer (données non publiées).

Le moment du premier rapport sexuel est également à risque. Il est important d'éduquer les jeunes femmes sur l'importance de vider leur vessie (qui contient des urines au pH alcalin) dans les 3 à 5 minutes suivant le rapport pour limiter le risque d'infection urinaire [19].

Cette vidange immédiate de la vessie après le rapport est donc une habitude à adopter. Les conseils généraux d'éviter l'hygiène intime post-coïtale avec l'utilisation de savons, suggérant qu'elle est nocive pour le microbiote local urétral et vaginal commensal, sont précieux ; de bonnes pratiques d'hygiène permettront d'éviter d'endommager la flore commensale locale et de protéger contre les espèces bactériennes non résidentes, dont *Escherichia coli*. Il a été décrit que certaines femmes se lavent excessivement dans des zones comme la vulve, ce qui peut être délétère pour le

microbiote local, notamment vaginal et urinaire, en modifiant le pH de la muqueuse vaginale. De plus, il a été conseillé de ne pas se laver ni de se caresser, car la spermine contenue dans le sperme a en elle-même un effet antibactérien [19]. Il est également recommandé de laver ou rincer à l'eau tiède, sans savon, en tamponnant (sans frotter) avec un chiffon doux afin d'éviter toute irritation des muqueuses. De même, les contraceptifs œstroprogestatifs ne sont pas déconseillés en soi, mais il est important de rappeler que les femmes atteintes de cystinurie risquent de développer une hypertension à un stade relativement précoce de leur vie [20]. En cas d'hypertension artérielle, il est conseillé d'utiliser une contraception continue, soit en l'absence de règles à l'aide d'un dispositif intra-utérin (DIU) ou d'un implant hormonal sans œstrogène, soit de la progestérone micronisée orale, à condition qu'elle ne soit pas compliquée de micro-saignements répétés et que le coefficient de saturation soit maintenu au-dessus de 30 %. Au cours de la deuxième phase du cycle menstruel, certaines femmes ressentent des températures plus élevées qui peuvent entraîner une perte insensible d'eau ; l'urine est plus concentrée si le volume de liquide ingéré n'est pas augmenté. Certaines femmes souffrent de symptômes prémenstruels compliqués de rétention d'eau et de dépression, ce qui peut entraîner une tendance à ne pas absorber régulièrement de liquide et, par conséquent, une augmentation de la concentration urinaire. Nous pouvons donc recommander aux jeunes femmes qui ont besoin d'une sensation de fraîcheur d'utiliser uniquement de l'eau sans savon en raison des effets délétères des produits biochimiques sur le microbiote rectal, vulvaire et vaginal. Ces produits sont généralement neutres, mais le pH des muqueuses et de la peau doit rester acide pour préserver la qualité de la flore commensale locale. Les tampons peuvent être utilisés, à condition qu'ils soient bien placés dans le vagin ; les serviettes hygiéniques sont déconseillées. L'utilisation de DIU est déconseillée, car elle est associée à des pertes de sang, augmentant le risque de carence en fer. Le préservatif féminin est un contraceptif alternatif lorsqu'il est utilisé correctement. Pour les raisons suivantes, nous n'utilisons plus de médicaments contenant des thiols pour traiter la cystinurie. Tout d'abord, en raison des complications potentiellement délétères de ces médicaments, nous avons développé d'autres traitements efficaces et sans risques graves, comme la glomérulopathie membraneuse. Ensuite,

nous disposons d'une équipe multidisciplinaire de psychologues et de diététiciens pour éduquer les patients et proposer un atelier culinaire collectif. Enfin, nos patients sont éduqués pour atteindre leurs objectifs de diverses manières, comme l'alimentation alcaline. Bien que nous n'utilisions pas de médicaments contenant des thiols pour traiter les patients atteints de cystinurie [20], certains néphrologues utilisent ce traitement pendant de brèves périodes ; il est important de garder à l'esprit la possibilité d'une grossesse lors du traitement des patients avec des médicaments contenant des thiols.

Avant et pendant la grossesse

Avant la conception, il est conseillé de vérifier l'absence de calculs à l'aide d'une tomodensitométrie à faible dose et de laisser l'éventuel calcul en place. Il est important que les femmes hypertendues cessent de prendre des médicaments antihypertenseurs, tels que les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IEC) ou les inhibiteurs des récepteurs de l'angiotensine II, ainsi que des suppléments alcalinisants et des dérivés thiols. Il faut utiliser du bicarbonate de sodium et de potassium, ainsi que du calcium pour son effet alcalinisant, et évaluer les taux de fer et corriger les déficits. Il faut garder à l'esprit que la gestion de la douleur des coliques néphrétiques est très difficile. La pose d'un stent urétéral peut être gênante et doit être changée fréquemment en raison de l'hypercalciurie résultant de la diminution de la sécrétion de protéines liées à l'hormone parathyroïdienne par les glandes mammaires et le placenta. Le premier trimestre pose souvent des problèmes d'hydratation et d'épuisement physique. Le médecin ne doit pas hésiter à prescrire un arrêt de travail et, en cas de nausées et de vomissements, des perfusions régulières. Le deuxième trimestre est généralement bien toléré. Le troisième trimestre comporte plus de risques, comme une hydratation limitée en raison de la compression de l'estomac par l'utérus, une pyélonéphrite aiguë du rein droit, surtout si une sonde urétérale est en place, et un accouchement prématuré, souvent en urgence, en raison d'une dextrorotation de l'utérus.

Avortements

Que la décision d'une femme de recourir à l'avortement soit personnelle ou motivée par des raisons médicales, et quel que soit le délai pendant lequel elle est pratiquée, il est important de surveiller les patientes atteintes de cystinurie, car le risque

accru de carence en fer peut être associé à une incidence accrue d'infections, notamment d'infections urinaires, et de dépression. Il est important de fournir une prise en charge psychologique adéquate si nécessaire. L'allaitement maternel est possible pour les femmes atteintes de cystinurie. Cependant, sans congé de travail et sans soutien solide, l'allaitement peut présenter des difficultés, car l'apport quotidien en liquide varie de 5 à 6 L pour maintenir l'hyperdiurèse. Pendant cette période, un apport quotidien en calcium d'au moins 2 000 mg est recommandé. Des agents alcalins, comme le bicarbonate et le citrate, peuvent être utilisés. En cas d'hypertension, le traitement antihypertenseur doit être adapté à un médicament jugé sûr pendant l'allaitement (méthyl dopa).

Ménopause

Les femmes atteintes de cystinurie présentent un risque de ménopause prématurée, éventuellement associée à des anomalies chromosomiques (cas personnel non publié de syndrome de Turner en mosaïque). Si les patientes souffrent de bouffées de chaleur, une hyperdiurèse soutenue, avec un volume urinaire quotidien d'au moins 3 L, peut être difficile à atteindre sans augmenter considérablement l'apport hydrique. Il est important de surveiller ces femmes pour s'assurer que l'hyperdiurèse est maintenue, même en cas de troubles du sommeil et de bouffées de chaleur.

Divers

Il est important de prendre en compte la charge émotionnelle ressentie pendant la grossesse et après l'accouchement, ainsi que le sentiment de culpabilité de transmettre la maladie à son enfant. Chez les femmes hypertendues atteintes de cystinurie, la procréation médicalement assistée est problématique en raison des récives infectieuses et calculeuses qui peuvent conduire à une fausse couche. Une ménométrorragie après fausse couche ne doit pas être négligée ; elle peut induire une carence en fer qui n'est pas régulièrement complétée. Des examens de densitométrie osseuse à la ménopause, ou avant, doivent être effectués si les apports en calcium sont faibles. Les carences en calcium peuvent être complétées par de la vitamine D quotidienne plutôt que mensuelle. D'après notre expérience, l'endométriopériurétérale n'est pas rare et peut simuler des coliques néphrétiques et une migration de calculs. Il est important de rechercher un cycle de douleur qui corresponde au cycle menstruel de la patiente. En cas d'endométriopériurétérale, le risque de carence en fer est accru. Une supplémentation en fer par voie intraveineuse doit être privilégiée lors du traitement de ces patientes en raison de leur intolérance au fer oral.

Financement

Aucun. ■

En conclusion

Nous pensons qu'il est utile que les cliniciens soient conscients des caractéristiques spécifiques des patientes atteintes de cystinurie. Connaître ces particularités aidera à éduquer les jeunes filles et les femmes sur la prévention des complications spécifiques à leur sexe, comme les infections urinaires. Il est également bénéfique de rechercher d'éventuels diagnostics différentiels de colique néphrétique, comme l'endométriopériurétérale, et de surveiller étroitement les grossesses en cessant l'utilisation de médicaments incompatibles avec la grossesse (par exemple, les inhibiteurs de l'ECA, les dérivés thiols), en ajustant les agents alcalinisants (par exemple, le bicarbonate et le citrate) et en s'assurant de l'absence de calculs avant la conception. Si ces précautions ne sont pas prises, les femmes atteintes de cystinurie peuvent être exposées à de graves complications materno-fœtales, comme une septicémie d'origine urinaire, qui peut se compliquer d'un accouchement prématuré ou même d'une détresse fœtale grave. La compréhension de ces caractéristiques améliorera le pronostic de la fonction rénale et de la survie globale, réduira la récurrence des coliques néphrétiques et le besoin de radiothérapie et d'antibiotiques, et améliorera la qualité de vie des femmes atteintes de cystinurie.

À l'avenir, nous aurons besoin de plus de collaborations avec les gynécologues, les obstétriciens et les urologues pour mieux décrire et comprendre les spécificités de ces femmes cystinuriques afin d'améliorer le pronostic aggravé des patientes atteintes de cystinurie. D'autres études doivent être réalisées en collaboration avec ces patientes cystinuriques spécifiques pour prévenir les complications évitables.

Atelier de cuisine Cystinurie

La cystinurie est une maladie lithiasique se caractérisant par un défaut de réabsorption des acides aminés dibasiques (lysine, arginine et ornithine) et de la cystine au niveau du pôle apical du tubule contourné proximal rénal et de l'intestin grêle. L'excrétion excessive de cystine dépasse ses possibilités de solubilisation au pH urinaire habituel ce qui conduit à la formation de calculs rénaux.

L'observance des mesures préventives est nécessaire car les récurrences sont fréquentes.

Ces mesures consistent à :

- Augmenter les apports hydriques et bien les répartir sur l'ensemble du nyctémère afin de diminuer la concentration de cystine urinaire. La diurèse doit être supérieure à 3 L par jour et la densité urinaire être inférieure à 1005 g/ml.
- Limiter les apports en sel à 6 g /j afin de limiter le débit urinaire de cystine
- Limiter les apports en méthionine en adaptant la consommation en protéines notamment animale. La méthionine étant un précurseur de la cystine, l'objectif est de diminuer sa synthèse endogène.
- Adopter une alimentation plus alcalinisante en privilégiant les aliments à indice PRAL négatif.

Le pH urinaire doit être compris entre 7.5 et 8 afin d'augmenter la solubilité de la cystine. Le plus souvent des compléments alcalinisants prescrits par le néphrologue ou l'urologue sont nécessaires afin d'atteindre les objectifs de pH urinaire.

Il est parfois difficile d'obtenir une observance prolongée car certaines mesures sont difficiles à mettre en place. Rendre ces adaptations diététiques plus accessibles est l'une des raisons qui nous a poussé à créer ces ateliers culinaires. Le premier atelier culinaire a eu lieu le 18 juin 2024 dans la cuisine thérapeutique de la Pitié Salpêtrière avec 6 patients. Les objectifs sont de permettre :

- Une application concrète de l'alimentation thérapeutique préconisée.
- Des échanges entre patients à propos de leur vécu et de leur expérience ainsi que le partage de trucs et astuces culinaires.

L'atelier se déroule en 3 temps :

- L'accueil des patients suivi d'échanges entre patients et professionnels de santé.
- La réalisation d'une entrée, d'un plat et d'un dessert respectant les préconisations diététiques
- La dégustation des préparations réalisées et la remise des livrets créés par l'association LUNNE contenant des recettes spécialement adaptées aux patients cystinuriques.



Pour conclure, la réalisation d'un atelier culinaire annuel ainsi que les autres outils développés (livret recette / journal alimentaire/ vidéos...) ont pour objectif de développer les connaissances des patients afin de leur permettre d'adapter leurs habitudes au quotidien.

Le prochain atelier culinaire organisé à la Pitié Salpêtrière aura lieu le 16 décembre 2025. ■



Pr Dany Anglicheau

Quelles innovations en transplantation rénale en 2025 ?

• Pr Dany Anglicheau - Service de néphrologie et transplantation rénale - Hôpital Necker

Si la transplantation rénale est maintenant considérée comme le meilleur traitement de la maladie rénale chronique parvenue au stade de suppléance, des progrès continuent de s'opérer pour améliorer l'accès à la transplantation de patients très immunisés, améliorer la prise en charge des patients une fois qu'ils sont transplantés, et peut-être même traiter la pénurie de greffons responsable de temps d'attente parfois insupportables. En ce début 2025, que peut-on dire de ces innovations ?

Des grossesses, des transfusions sanguines ou une transplantation antérieure sont parfois responsables d'une forte immunisation contre des protéines HLA du non-soi, se traduisant par la fabrication d'anticorps qui peuvent très significativement diminuer l'accès à un greffon compatible, allongeant encore le temps d'attente.

Comme d'autres, notre centre développe de nouvelles stratégies chez des patients très fortement immunisés pour tenter de réduire les anticorps anti-HLA et leur donner un accès à la greffe.

D'autres stratégies innovantes déployées chez les patients fortement immunisés avant la transplantation, appelées désensibilisation, permettent aussi de diminuer de façon plus durable les anticorps en détruisant les cellules responsables de leur fabrication. Des résultats obtenus chez quelques patients sont extrêmement prometteurs et porteurs d'espoir.

Une fois greffé, la surveillance de la fonction du greffon a longtemps reposé sur la réalisation de biopsies du greffon qui, même si elles sont



Un médicament capable de détruire de façon temporaire les anticorps au moment de la greffe, l'implifidase, est récemment venu compléter notre arsenal thérapeutique et des transplantations ont pu être réalisées avec succès grâce à ce produit, qui ne fait cependant pas disparaître le risque de rejet du greffon.

considérées comme un geste sûr, restent désagréables et non totalement dénuées de risques. Ces dernières années ont vu apparaître de nouveaux outils de surveillance qui permettent de suivre la fonction du greffon plus simplement avec comme conséquence de diminuer le nombre de biopsies et donc d'améliorer le confort des patients.

ACTUALITÉS

Notre centre est très impliqué dans le déploiement de ces outils qui sont de deux types. Par une prise de sang, il est maintenant possible de détecter de l'ADN issu du donneur (on parle de donor-derived cell-free DNA) dans le sang du patient transplanté. Ce paramètre a montré qu'il pouvait identifier les patients à risque d'avoir un rejet dans leur greffon ou à l'inverse, permet de rassurer sur l'absence de rejet.

D'autre part, le dosage dans l'urine des patients transplantés de petites molécules appelées chimiokines (CXCL9 et CXCL10) permet d'appréhender de façon très simple le degré d'inflammation dans le greffon et donc là encore d'identifier les patients à risque de rejet ou bien à l'inverse les patients chez lesquels une biopsie est probablement inutile car elle serait normale. Ces stratégies, déployées dans notre centre, nous ont conduit à très significativement diminuer le nombre de biopsies de greffon, participant à rendre le suivi plus confortable pour les patients.

Enfin, ces trois dernières années ont été le théâtre d'une innovation thérapeutique majeure dans le champ de la xénotransplantation, cette science qui consiste à transplanter l'organe d'une autre espèce à un receveur. Si cette stratégie a donné lieu à des recherches pendant presque un siècle, ces dernières

années ont été marquées par une accélération majeure avec la perspective d'une utilisation clinique à court ou moyen terme. Cette accélération a été rendue possible par le développement de porcs génétiquement modifiés, des gènes porcins impliqués dans les mécanismes de rejet étant enlevés et, peut-être plus étonnant encore, des gènes humains étant ajoutés au génome des porcs pour réguler certaines réponses pathogènes au cours du rejet.

Une première transplantation cardiaque avec un cœur de porc a pu être réalisée en janvier 2022 chez un patient sans aucune issue thérapeutique avec quelques semaines de survie. Le 16 mars 2024, une première transplantation rénale était réalisée avec le rein d'un de ces porcs chez un patient de Boston aux États-Unis et d'autres expériences ont suivi si bien que la FDA, l'administration américaine en charge de la régulation des médicaments, vient d'autoriser le début d'études cliniques dont les résultats diront dans quelle mesure cette piste pourra répondre aux besoins des patients.

Voilà donc autant de raisons d'espérer que l'on soit greffé ou sur liste d'attente. La médecine de transplantation continue de progresser et nous ne sommes probablement pas au bout de nos surprises ! ■



ORKiD, notre filière communique



33

Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) : un outil essentiel pour une prise en charge optimale des maladies rénales rares

Les maladies rénales rares nécessitent une prise en charge adaptée, coordonnée et basée sur les meilleures pratiques. C'est dans cette optique que les PNDS sont élaborés. Ces documents, validés par la Haute Autorité de Santé (HAS), sont conçus pour harmoniser la prise en charge sur l'ensemble du territoire. Ils définissent les bonnes pratiques en matière de diagnostic, de suivi et de traitement, garantissant ainsi que chaque patient bénéficie des meilleures recommandations médicales. Ils sont le fruit d'un travail collaboratif entre experts des centres de référence, associations de patients et avec le soutien de la cellule PNDS dédiée de la filière ORKiD, afin d'assurer une approche globale et adaptée aux besoins des malades.

Les PNDS réalisés par la filière ORKiD

La filière ORKiD, dédiée aux maladies rénales rares, a déjà publié plusieurs PNDS. Ils sont disponibles

en libre accès sur le site de la filière ORKiD ainsi que sur le site de la HAS.

- Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte (dernière actualisation 2023)
- Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant (dernière actualisation 2023)
- Cystinose (2018)
- Maladie rénale chronique de l'enfant (2018)
- Cystinurie (2019)
- Maladie liée à HNF1 β (2020)
- Syndrome hémolytique et urémique (2021)
- Lithiase urinaire de l'enfant (2021)
- Syndrome de Bartter (2021)
- Syndrome de Gitelman (2022)
- Glomérulonéphrite extra-membraneuse (GEM) (2022)
- Hyperoxalurie (2022)
- Transplantation rénale chez l'enfant (2024)

Les PNDS en cours d'élaboration

La filière ORKiD poursuit son soutien à l'élaboration de nouveaux PNDS et à la mise à jour des protocoles existants. Parmi les travaux en cours, on note le syndrome de Lowe, le syndrome d'Alport,

ACTUALITÉS

la polykystose rénale autosomique dominante (PKD), la polykystose rénale autosomique récessive (PKD), la glomérulonéphrite extra-membraneuse de l'enfant, l'acidose tubulaire rénale distale, le diabète insipide néphrogénique congénital, la glomérulonéphrite à dépôts isolés de C3, la néphronophtise ou encore les néphropathies d'origine indéterminée.

L'ensemble des PNDS publiés et en cours d'élaboration est consultable sur le site de la filière ORKiD.

Des podcasts pour un accès facilité

Afin de rendre ces documents plus accessibles, la filière ORKiD propose les PNDS sous forme de podcasts (en cours de réalisation). Ce format permet aux professionnels de santé et aux patients de s'informer de manière plus flexible, en écoutant les recommandations où et quand ils le souhaitent. Cette initiative s'inscrit dans une volonté de diffusion plus large et à une meilleure compréhension des bonnes pratiques. Découvrez la page dédiée !

Grâce à son soutien, la filière ORKiD contribue activement à améliorer la qualité des soins et à structurer un parcours de santé adapté aux spécificités de ces pathologies. La mise à disposition de ces recommandations permet de renforcer l'expertise des équipes médicales tout en apportant aux patients un cadre rassurant et sécurisé pour leur prise en charge.

ZOOM SUR L'ÉTUDE PERIGENOMED

Il s'agit d'une étude inter-filière visant à étendre le dépistage à néonatal par la médecine génomique à des pathologies d'origine génétique pour lesquelles un diagnostic précoce permet de modifier l'évolution et le pronostic des patients concernés.



On distingue deux catégories de pathologies entrant dans ce cadre :

- 1 • [les pathologies « traitables »](#) débutant à l'âge pédiatrique. Il s'agit de pathologies pour lesquelles un traitement ou un acte de prévention mise en œuvre à un stade précoce ou avant l'apparition des symptômes permet d'éviter ou de limiter fortement les conséquences négatives de la maladie sur la santé des enfants chez une majorité des patients.
- 2 • [les pathologies « actionnables »](#) correspondant à des pathologies pour lesquelles une action en période pédiatrique modifie l'évolution de la maladie et/ou la qualité de vie de l'enfant ou encore des pathologies pour lesquels des essais thérapeutiques sont envisagés à courts termes.

Cette étude, conduite par le Pr Laurence Faivre (Filière de santé AnDDI-Rares) sera proposée dans un premier temps aux parents de nouveau-nés de 5 CHU (Dijon, Besançon, Rennes, Nantes et Angers). Il s'agit de l'étude PERIGENOMED-Clinics 1.

Pendant la période d'étude, il sera proposé aux parents une analyse génomique du nouveau-né et seuls les gènes correspondant à ces deux catégories de pathologies et qui ont été définies par les différentes filières seront analysés. Un accompagnement des familles concernées par un dépistage positif est bien sûr prévu.

La filière ORKiD a participé au travail de sélection des pathologies rénales rares entrant dans ces deux catégories. À titre d'exemple, la Cystinose entre dans la catégorie des pathologies aujourd'hui « traitables », le syndrome d'Alport ou certaines formes de syndrome de Bartter entrent dans la catégorie des pathologies dites « actionnables ». Cette étude pilote permettra de préciser l'intérêt et la faisabilité d'étendre un tel dépistage post-natal basé sur une analyse génomique à l'ensemble du territoire.

Les résultats attendus de cette étude sont, par un diagnostic précoce, d'améliorer la santé et la qualité de vie des enfants concernés et de limiter l'errance diagnostique. ■



Susana Carvajal Arjona

FEDERG Newsletter

activités des membres

Éclairer les chemins vers la prospérité

• Susana Carvajal Arjona - Présidente de FEDERG

FEDERG est une fédération de 17 associations européennes de patients, chacune jouant un rôle extraordinaire au niveau national dans le soutien de grandes communautés de patients, de la recherche et de l'information sur les maladies rénales génétiques et rares parmi lesquelles AIRG-France.

FEDERG NEWS LETTER est un hommage à notre ancienne présidente, Tess Harris, qui n'a jamais cessé de se battre pour les maladies rénales rares et génétiques et nous a tous permis de continuer à avancer, a déclaré sa présidente actuelle Susana Carvajal Arjona :

« C'est un plaisir et un honneur pour moi de présenter et de coordonner cette LETTRE D'INFORMATION FEDERG quadrimestrielle de certaines activités de nos membres européens FEDERG : communautés, groupes et fédérations nationales de patients atteints de maladies rénales génétiques et rares. »

FEDERG souhaite donner de la visibilité au travail associatif et de soutien aux patients réalisé par nos associations membres.

FEDERG promeut la recherche et la diffusion de nos pathologies en décrivant les besoins d'amélioration des traitements, du diagnostic et des soins des maladies rénales.

LE SUCCÈS DE FEDERG, C'EST DONNER LA PAROLE AUX BESOINS DE NOS PATIENTS

Les articles sont compilés à partir de certaines de nos associations membres et contiennent des témoignages d'événements qui ont eu lieu de septembre à décembre 2024. Leur travail associatif exemplaire et leur soutien aux communautés de patients sont admirables. La newsletter FEDERG contient un article mentionnant certaines parties de la Journée des patients AIRG-France axée sur les femmes atteintes d'une maladie rénale, leur traitement, leurs risques et leurs particularités concernant la grossesse.

Nous remercions les associations qui ont collaborées à la création de ce premier numéro.

Le soin de nos reins est entre nos mains. Les patients sont un élément actif important du bien-être des personnes atteintes d'une maladie rénale. ■

FEDERG



ASSOCIATION



Susana Carvajal Arjona

FEDERG Newsletter members activities Illuminating paths to prosperity

• Susana Carvajal Arjona - President de FEDERG

FEDERG is a federation of 17 European Patient associations, each of which plays an extraordinary role at national level in supporting big communities of patients, research and information on genetic and rare kidney diseases among which is AIRG France.

FEDERG NEWS LETTER is a tribute to our former President, Tess Harris, who never stopped fighting for rare and genetic kidney diseases and empowered us all to keep moving forward, said its current president Susana Carvajal Arjona:

"It is a pleasure and an honour for me to present and coordinate this quarterly FEDERG NEWS LETTER of some activities of our European FEDERG Members: communities, groups and national patient federations of genetic and rare kidney diseases."

FEDERG want to give visibility to the associative and patient support work carried out by our member associations.

FEDERG promotes research and dissemination of our pathologies by describing the needs for improving treatments, diagnosis and care of kidney diseases.

FEDERG SUCCESS IS GIVING VOICE TO THE NEEDS OF OUR PATIENTS

The articles are compiled from some of our member associations and contain testimonies of events that took place from September to December 2024. Their exemplary associative work and support for patient communities is admirable. The FEDERG Newsletter contains an article mentioning some parts of the AIRG France Patient Day focused on women with kidney disease, their treatment, their risks and their particularities regarding pregnancy. We thank those associations that collaborated with the creation of this first issue.

The care of our kidneys is in our hands. Patients are an important active part in the well-being of kidney disease. ■





Stéphanie Sénéchal

L'AIRG-Suisse a fêté ses 20 ans... Et nous avons littéralement « dansé sous la pluie » !

• Samedi 5 octobre 2024 - Stéphanie Sénéchal - Présidente de l'AIRG-Suisse

Ce fut tout simplement une soirée inoubliable, riche en échanges et émotions, pleine d'espoir et de résilience.



De gauche à droite : Olivier BONNY, Jean-Pierre VENETZ, Thérèse SAYARATH, Hassib CHEHADE, Anne CHERPILLOD

Rappelons qu'en 2004 des néphrologues, des pédiatres de Suisse romande ainsi que des patients ont fondé l'association AIRG-Suisse avec un objectif commun d'informer les patients souffrant de maladies rénales génétiques ainsi que leurs familles, ami(e)s et collègues et de soutenir la recherche. Vingt ans plus tard, l'association est désormais mieux connue et c'est avec un immense plaisir que le comité a choisi de célébrer cet anniversaire dans le cadre enchanteur du château de la Sarraz, dans le canton de Vaud.

La soirée a débuté par un discours de la Présidente Stéphanie Sénéchal, elle-même atteinte d'une polykystose hépato-rénale autosomique dominante (ADPKD 1). À la tête de l'association depuis plus de 11 ans, elle a souligné les efforts accomplis durant

ces deux décennies pour soutenir les patients atteints de maladies rénales génétiques et faire avancer la recherche dans ce domaine encore méconnu du grand public.

Elle a ensuite invité sur scène les intervenants de la table ronde scientifique : Olivier Bonny, Président du comité scientifique et professeur néphrologie adulte et médecin-chef du service de néphrologie de Fribourg, Professeur Hassib Chehade, membre du comité en tant que coordinateur scientifique du CHUV et néphrologue pédiatre CHUV, le Docteur Jean-Pierre Venetz, médecin adjoint transplantation CHUV, la Docteresse Anne Cherpillod, néphrologue pour adultes à Lausanne. La table ronde a débuté avec le témoignage poignant de Thérèse Sayarath,

ASSOCIATION

artiste franco-asiatique aux multiples talents (musicienne, styliste, activiste, mannequin).

Elle a raconté comment, il y a une dizaine d'années, elle a fait un burn-out et quasi simultanément découvert qu'elle était atteinte d'une maladie héréditaire, la polykystose hépato-rénale, comme sa mère. Alors qu'elle quittait son emploi pour se consacrer à son rêve de chanteuse, sa maladie l'a rapidement rattrapée.

Les kystes ont commencé à envahir ses reins et son foie, et son corps a changé. Son foie a atteint un poids de 6,5 kg, augmentant le volume de son abdomen. Essoufflée sur scène, elle n'a finalement eu d'autre choix que d'accepter une greffe, réalisée en novembre 2022. Aujourd'hui, Thérèse vit avec le foie d'un(e) autre et, avec des mots justes et très précis, elle nous a livré une partie intime de son parcours. Très émue de partager cette histoire devant un public compréhensif et bienveillant, elle a exprimé ce que signifiait pour elle ce moment.

Le témoignage de Thérèse a donné lieu à un échange intense de questions-réponses entre le public et les membres de la table ronde. Seul un emploi du temps serré a dû interrompre cet échange formel, mais les discussions ont pu se poursuivre autour d'un cocktail dînatoire et à côté des photos et articles retraçant l'histoire de l'association de 2004 à 2024.

Soudain, des petites voix ont scandé le nom de Thérèse, qui a alors entamé son concert avec son magnifique titre « Sirène ». Ce fut un moment suspendu dans le temps... Le temps, un thème récurrent dans ses chansons : le temps que l'on n'a pas, le temps que l'on ne prend pas, et ce temps si précieux qui parfois semble si long, surtout dans l'attente - un clin d'œil à sa chanson dédiée à l'attente d'une greffe. Elle a évoqué la maladie, personnifiée sous le nom de Maladiva, et sa peur de la mort dans « No Right Times ». Submergée par l'émotion, Thérèse a versé quelques larmes, nous rappelant combien le parcours de chaque patient est complexe et sincère, et que chaque nouvelle étape représente une victoire.

Après les larmes, nous avons souri et dansé sur des titres plus légers critiquant l'industrie de la musique, avant de finir en sautant et célébrant la vie sur son dernier morceau, « No Rules ».



Thérèse

Après cela, le moment est enfin venu de sabrer le champagne et de souffler les bougies d'une magnifique Forêt noire.



Comme l'a si bien souligné la Présidente : un anniversaire sans cadeau n'est pas vraiment un anniversaire. C'est alors que Sophie de Quay est montée sur scène et que Simon a joué les

premières notes de « Danser sous la pluie », une chanson écrite par la Présidente quelques mois plus tôt sur le thème de la résilience et composée par Sophie de Quay. Entre slams et chants rythmés, nous avons tous applaudi et dansé, touchés par la profondeur des paroles, résonnant en chacun de nous. Le concert s'est poursuivi et nous avons continué à « construire des ponts » entre les patients, médecins, chercheurs et industriels. Au château de la Sarraz, nous étions tous heureux et reconnaissants d'être là...

Puis le son s'est coupé, les invités sont partis peu à peu, et les lumières se sont éteintes. Un sentiment de tristesse nous a envahis à l'idée que ce moment prenne fin, mais nos cœurs étaient remplis de joie d'avoir vécu cet instant hors du temps. Un immense merci à toutes les personnes qui ont œuvrées pour faire de cette fête un moment inoubliable. Et n'oublions jamais cette citation d'Alfred Wiesbauer : « Ce n'est que quand les patients se mobilisent que les choses bougent » !



De gauche à droite :
Simon JACCARD & Sophie LORETAN : Sophie DE QUAY

Enfin, malgré les difficultés que nous, les patients, rencontrons – ainsi que nos proches aidants – si je n'avais qu'une seule recommandation pour mieux vivre ces épreuves, ce serait autant que possible, **danser sous la pluie ! ■**

39



De gauche à droite : Béatrice FLEURY, Alain ESSADE, Stéphanie SÉNÉCHAL, Jeannine BESLER, Elles ESSADE, Emmanuel LÉCHAIRE



Deuxième appel pour des aides à la recherche de l'AIRG-Espagne

En 2024, AIRG-Espagne a lancé son deuxième appel pour l'aide à la recherche sur les maladies rénales génétiques. Cette fois, l'appel comprenait une subvention unique de 10 000 € pour le projet le mieux noté.

Pour être éligibles au financement, les projets devaient porter sur des maladies rénales héréditaires et être réalisés principalement dans un centre de recherche en Espagne, les collaborations avec des centres d'autres pays étant autorisées. Les critères de sélection étaient principalement l'intérêt et la pertinence du projet pour les patients, l'applicabilité des résultats, la pertinence du soutien au développement du projet et le soutien d'une entité patiente. Au total, 4 projets différents ont été présentés, tous très intéressants, et le projet intitulé « Manifestations rénales dans les maladies mitochondriales » a été sélectionné par le jury. « Une association peu explorée chez les adultes » présentée par les Docteurs Celia González et Teresa Cavero de l'hôpital 12 de Octubre de Madrid. Elle est basée sur le fait que l'atteinte rénale dans les maladies mitochondriales passe inaperçue, compte tenu de la gravité des troubles neurologiques, et est donc sous-diagnostiquée chez ces patients, avec peu de données sur la prévalence de l'atteinte rénale dans les maladies mitochondriales et la relation génotype-phénotype. Ce projet vise à estimer la prévalence de la maladie rénale par des méthodes de diagnostic non invasives dans une cohorte de patients atteints d'une maladie mitochondriale avec diagnostic génétique confirmé et à caractériser le phénotype en profondeur, en établissant des plans d'action qui améliorent le pronostic de la maladie.

L'AIRG-Espagne publie le livre Néphronoptosis, une version espagnole adaptée du livret AIRG-France.

C'est avec grand honneur et plaisir qu'AIRG-Espagne va bientôt distribuer le livre destiné aux patients sur la Néphronoptosis. Un livre utile qui illustre la description de cette pathologie et de ses différents types. Il contient une bonne explication sur la génétique et la transplantation. Un guide destiné aux patients et à leurs familles pour résoudre leurs questions et en apprendre davantage sur leurs maladies. Nos référents cliniques espagnols ont

adapté et révisé la traduction de ce livret de l'AIRG-France dans le but de l'adapter à la réalité espagnole et l'offrir aux patients et à leurs familles. C'est une approche sur la connaissance de cette maladie et des conseils à suivre pour son bon traitement et sa prise en charge.

Un livre magnifiquement bien écrit qui sera été fort apprécié auprès de la communauté des patients espagnols.

Nous remercions l'AIRG-France et les médecins pour la collaboration pour la diffusion de ce livret : « Ce livre est conçu pour informer et aider mieux les parents des enfants avec Néphronoptosis Juvenil ou Néphronoptosis Infantile, ainsi que les patients avec Néphronoptosis d'apparition tardive. Nous détaillons les aspects cliniques de cette maladie rénale rare, qui conduit inévitablement à une insuffisance rénale terminale, également associée à une maladie extra-rénale qui affecte l'œil, l'humeur, les os et le cervelet. Dans ce livre, vous trouverez le traitement détaillé à chaque fois, ainsi que la dialyse et la greffe de sang ».

Le numéro 18 de la revue Néphrogène d'AIRG-Espagne va bientôt d'être publié et distribué dans la communauté scientifique et aux patients espagnols.

Cette revue possède une table des matières variée et complète. Elle aborde des sujets aussi variés que le syndrome de Gitelman, un projet qui a récemment débuté à San Joan de Deu et le témoignage d'une patiente sur sa vie quotidienne avec la maladie.

Le Néphrogène AIRG-España n° 18 comprend des thèmes d'intérêt comme l'implantation rénale infantile, l'Hiperoxaluria primaire de type 1, la néphropathie, la thérapie génique, l'acidose tubulaire distale ainsi que le processus d'autorisation et l'accès au marché des médicaments humains en Espagne. ■

Antonio Cabrera Cantero

*Membre du Conseil d'Administration
AIRG-Espagne*



A.-Sophie Van Turenhoudt

AIRG-Belgique par Anne-Sophie Van Turenhoudt

Depuis quelques années, nous avons repensé totalement notre équipe. Nous préférons la hiérarchie horizontale avec une présidente et tous des administrateurs.

Le but est d'être interchangeable à tous points de vue (conférence, présentations, présence de l'AIRG-Belgique, direction des réunions, secrétariat...).

Notre nouvelle équipe a également ajouté des administrateurs et nous formons une bonne équipe

solide avec aussi des bénévoles lors de notre journée annuelle. Encore merci à eux.

Notre future Journée Annuelle aura lieu le dimanche 16 novembre 2025 à l'IBIS de Louvain La Neuve. ■



ASSOCIATION

Journée du Rein en France le 12 mars 2024



À PARIS

Avec Véronique NEVEU



À TOURS

Avec Catherine MAZÉ



À LYON

Avec Jeannine BESLER



À DAX

Avec Brigitte DUPOUY



Course des 2 Étangs à Plerguer le 24 mars 2024

La course des 2 Étangs, organisée par l'Association Solid'R, qui pris le relais de l'Association des 1000 pattes et qui œuvre pour des actions solidaires, avait eu le lieu le dimanche 24 mars.

Près de 400 personnes avaient participé et les bénéfices, 6 260 €, ont été reversés à l'AIRG-France. Nous remercions la coprésidente de Solid'R, Nathalie Beaudoin et l'équipe de bénévoles qui ont remis ce chèque à Anne Thérèse TRELLU, notre correspondante à Rennes. Rendez-vous en 2026 pour la prochaine Édition à Plerguer ! ■



43



ASSOCIATION

Les puces de Crèvecoeur-le-Grand



44

A l'occasion des puces de Crèvecoeur-le-Grand, le 9 mai 2024, la famille Bussy, productrice de cidricoles, a encore une fois pu collecter la somme de 950 € au profit de l'AIRG-France.

Grâce à cette action renouvelée annuellement, cette famille a ainsi versé 5 100 € depuis 2017 à l'Association.

Qu'elle soit ici remerciée chaleureusement !

Notre trésorier y était ! ■



AFIDTN à Mandelieu les 29-30 et 31 mai 2024



Brigitte CHAMPENOIS, Jean Manuel BESSE et Sandra LAWTON



Jean-Manuel BESSE, Pr François VRTOVSNIK (SFNDT), Sandra LAWTON, Anne-Marie CADART (AFIDTN) et Brigitte CHAMPENOIS

ASSOCIATION

Concert à Saint-Piat avec le Lions Club le 16 juin 2024

Concert de la chorale « La Ridardelle » à l'église de SAINT-PIAT avec le LIONS CLUB de MAINTENON et en hommage à Catherine JAGU. 1500 € au profit de l'ARG-France.



46

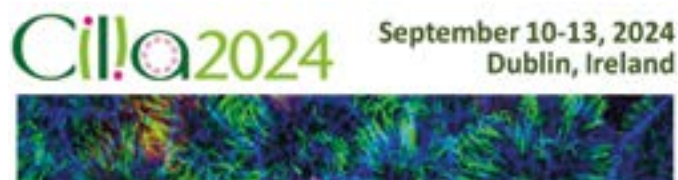


L'AIRG-France était présente à la réunion CILIA 2024

Lors de la 6^e édition de la réunion biennale de recherche européenne sur les cils, qui se tenait du 10 au 13 septembre à Dublin (Irlande), des bénévoles étaient présents pour participer à la conférence sur les Ciliopathies.

Parmi d'autres Ciliopathies, celles impliquant les reins étaient spécialement abordées (Néphronophthèse, ADPKD, ARPKD).

En tant que plus grande réunion scientifique au monde pour la recherche sur les cils et les flagelles, Cilia2024 a réuni des chercheurs, des cliniciens, des patients et des représentants de patients du monde entier, participant à un programme varié comprenant 11 sessions scientifiques, 4 conférences principales, plus de 35 présentations orales...



Le premier jour de la conférence était une «journée des patients» avec une présentation le matin des médecins et chercheurs de la communauté travaillant sur les Ciliopathies.

L'après-midi s'organisait autour de tables rondes réunissant des patients venants des pays de l'Europe mais aussi du Canada et des Etats Unies, des chercheurs (actifs dans la recherche clinique et fondamentale) ainsi que des acteurs de l'industrie afin de discuter des questions et des préoccupations des patients. ■



Véronique NEVEU



ASSOCIATION



Journée MARHEA PKD Brest le 14 septembre 2024



48



Avec Jean-Pierre SCHILTZ



Avec Jean-Pierre SCHILTZ et Anne-Thérèse TRELLU

Congrès de la SFNDT à Bordeaux du 1 au 4 octobre 2024



Pr Jerome HARAMBAT, Pr Christian COMBE
et Sandra LAWTON



49



Caroline MONTANE



Sandra LAWTON, Dr Sandrine LEMOINE,
Pr Justine BACCHETTA, Dr Lucile FIGUERES

ASSOCIATION

Congrès Ouest-Transplant le 8 novembre 2024

Le 8 novembre 2024 s'est tenu le congrès Ouest-Transplant au Palais des Congrès de Tours. Catherine Mazé, bénévole au CHRU de Tours, y était invitée.

Ouest-Transplant est une association à but non lucratif de type loi 1901.

Ses membres adhérents sont des professionnels de la greffe d'organes ou de tissus. Ils travaillent dans des structures publiques de soins (universitaires ou non) situées dans l'Ouest de la France : Bretagne, Pays de la Loire, Centre, Poitou-Charentes, Limousin et Basse Normandie.

Tous ont pour but dans cette association de réfléchir et d'échanger pour améliorer les résultats des greffes et développer le don d'organes, avec le strict et le plus haut respect de la personne humaine.

Chaque année, le congrès de Ouest-Transplant, de haut niveau scientifique et humain, se déroule autour de thèmes variés mais fédérateurs, pour évaluer et rendre compte des derniers développements scientifiques dans le domaine des greffes.

Ce congrès auquel ont participé 300 professionnels, s'est tenu en présence de la Directrice générale de l'Agence de la Biomédecine, Marine Jeantet, de la Directrice générale de l'ARS Centre-Val de Loire, Clara de Bort et de la Directrice générale du CHRU de Tours, Floriane Rivière.

Parmi les sujets d'actualité abordés, on note notamment : quelle stratégie pour continuer à promouvoir le don d'organes dans un contexte où le nombre de transplantations d'organes est insuffisant par rapport au nombre de patients en attente ? Le don d'organes, un sujet de société dont l'importance doit être rappelée sans cesse. Le prélèvement d'organes est la première étape de la greffe. La baisse du nombre de donneurs en état de mort encéphalique (EME) prélevés a débuté en 2018 et s'est accélérée avec la pandémie Covid-19 (déficit de 374 donneurs, -21,6% entre 2019 et 2020).

Le nombre de donneurs en état de mort encéphalique prélevés progresse à nouveau depuis 3 ans, mais reste insuffisant. Le taux de refus national en 2023 a également augmenté pour atteindre 36,1%, un taux d'opposition jamais atteint sur les



10 dernières années : la communication autour du don d'organes doit rester une priorité à l'échelon national. Ces chiffres semblent malheureusement se confirmer en 2024. Enfin, on compte 52 établissements de santé autorisés au prélèvement Maastricht 3 qui sont des prélèvements sur donneurs décédés après arrêt circulatoire suite à une limitation ou un arrêt des thérapeutiques (que le CHRU de Tours est autorisé à pratiquer depuis 2016). Les résultats des greffes obtenus à partir de ces donneurs sont très satisfaisants.

À ce jour, les poumons, le foie, le pancréas et les reins peuvent être greffés à partir de cette procédure. Des travaux récents permettent d'envisager également à court terme la transplantation cardiaque.

En 2023, l'activité de transplantation rénale a progressé sur le plan national de 4,6 % avec 3525 transplantations rénales sur toute l'année (dont 130 transplantations effectuées au CHRU de Tours). À noter que la transplantation rénale à partir de donneur vivant a progressé et atteint 557 transplantations en 2023 (18 au CHRU de Tours). De nouvelles méthodes ont été élaborées pour augmenter le don d'un rein à partir d'un donneur vivant : le don croisé. Ce sujet sera particulièrement abordé lors du congrès à Tours. Le nombre de transplantations hépatiques sur le plan national était de 1119 en 2023 (dont 102 ont été effectués au CHRU de Tours).

Il est à noter que malgré l'activité de greffe hépatique soutenue, la liste d'attente a néanmoins augmenté, ce qui signifie que les besoins sont actuellement plus importants que les possibilités de greffes. Enfin sur le plan cardiaque le nombre de transplantations cardiaques a légèrement diminué

de 1,9 % à 384 transplantations cardiaques en 2023 (dont 15 au CHRU de Tours). Ceci est probablement dû aux grands progrès de la prise en charge de l'insuffisance cardiaque très sévère.

Un congrès au programme en prise avec l'actualité de la discipline. Parmi les sujets abordés il faut citer le développement d'une nouvelle stratégie pour augmenter les chances de transplantations rénales : le don croisé. Il s'agit d'un programme dont l'objectif est d'élargir les possibilités à partir d'un donneur vivant pour la greffe rénale.

Une session du congrès sera dédiée au sujet âgé en transplantation d'organe. Des présentations sur l'évaluation de qualités des organes ainsi que sur la spécificité de la prise en charge de receveurs d'organes âgés vont être présentées.

À noter, la présence du streetartist tourangeau Monsieur Plume dont une toile orne l'affiche de cette édition 2024. ■

PROGRAMME

8h30: Accueil des participants

9h15: Ouverture du congrès - Salle Descartes 1er étage

- Allocution de Mr Emmanuel Denis (Maire de la ville de Tours)
- Allocution de Mme Floriane Divière (Directrice Générale - CHU Tours)
- Allocution de Mme Marina Jeantet (Directrice Générale - ABM)
- Allocution de Mme Clara De Bart (Directrice Générale - ARS - CVL)

9h40 - 9h45: Présentation de la fresque - Monsieur Plume

9h45 - 10h30: Session Plénière - Salle Descartes 1er étage
 Modérateurs: Dr Magali Girat (Nantes) - Dr Jean-Michel Boutin (Tours)
 Le don croisé en transplantation rénale en France: un état des lieux

- 9h45 - 9h55: Le retour de l'activité - Dr Myriam Pastural (ABM)
- 9h55 - 10h05: Les difficultés d'organisation - Dr Lionel Couzi (Bordeaux)
- 10h05 - 10h15: L'avis d'un chirurgien - Dr Julien Branchereau (Nantes)
- 10h15 - 10h30: Discussion

10h30 - 10h45: Pause et visite des stands

10h45 - 11h45: Session simultanée

- Médicale**
 Modérateurs: Dr Agnès Dureau (Angers) - Dr Petru Bucur (Tours)
 - La détermination des mismatchs épitopiques améliore la prédiction du risque de DSA en transplantation rénale - Dr Roxane Gamot (Tours)
 - Outcomes after kidney transplantation in Anca Associated Renal Vasculitis - Dr Marine Delerive (Angers)
 - Poypage des microangiopathies thrombotiques après transplantation rénale à l'ère post - Eculizumab - Dr Leo Drapeau (Nantes)
 - Effet protecteur du lactate chez le DDAC M3, in-vitro et mise au point in-vivo - Dr Mathilde Weiry (Poitiers)
 - Assessment of the vascular and inflammatory response of cardiac Grafts during normothermic ex vivo heart perfusion - Dr Nicolas Patau Parvody (Reims)
 - Quantification de la réponse immunitaire chez les patients transplantés rénaux initialement non répondeurs à la vaccination Covid. Impact du switch de l'acide mycophénolique à levetimus pour encadrer un rappel vaccinal - Dr Méliane Lenguet (Tours)
- Paramédicale - Salle Descartes 1er étage**
 Modérateurs: Méliane Carré (Tours) - Florent Gestin (Angers)
 - Comment l'hypospée peut devenir un outil en transplantation rénale - Emmanuelle Courtille (Angers)
 - La transplantation rénale chez le sujet âgé: quelle qualité de vie en vrai ? - Aurelie Desme, Chantal Raimbault (Tours)
 - Le soin nutritionnel et le parcours "transplanté hépatique": protagoniste ou antagoniste? Justine Vouzeaud (Tours)
 - Prévention par la vaccination - Sophie Des Santos, Alice Dubois (Tours)

11h45 - 12h30: Session Plénière - Salle Descartes 1er étage
 Modérateurs: Dr Antoine Thierry (Poitiers) - Chantal Raimbault (Tours)
 Transplantation et immunité : au delà du soi et du non soi - Thomas Pradeu (Université de Bordeaux)

12h30 - 13h15: Symposium AstraZeneca - Salle Descartes 1er étage
 Modérateurs: Dr Philippe Gotsout (Tours)

- Prévenir l'infection par le CMV par des anticorps : état des lieux et perspectives - Dr Philippe Gotsout (Tours)
- Prise en charge des infections à BK polyomavirus chez le patient greffé. Quelle place pour les anticorps - Dr Céline Bressollette (Nantes)
- Risque d'infection par le SARS-CoV-2 chez les patients transplantés - Dr Nicolas Vallet (Tours)

13h15 - 13h40: Pause repos et visite des stands

13h40 - 14h25: Symposium MSD : prophylaxie des infections CMV : où en sommes nous - Salle Descartes 1er étage
 Modérateur: Dr Nicolas Lévêque (Poitiers)

- Retour d'expérience de l'utilisation du LET en HSCT - Dr Allévier Xhaouré (Paris)
- Actualités dans la prise en charge des infections CMV chez le patient KT - Dr Dominique Bertrand (Rouen)

14h25 - 14h30: remise de la bourse paramédicale et médicale Ouest Transplant - Salle Descartes 1er étage

14h30 - 16h30 : le sujet âgé face à la transplantation : Quelles spécificités ? - Salle Descartes 1er étage
 Modérateurs: Dr Méliane Lenguet (Tours) - Dr Aurane Armand (Angers)
 Introduction - Dr Francine Meckert (ABM)

- Qualification de l'organe "âgé" - Dr Thomas Kerfene (Poitiers)
- Qualification du receveur "âgé" - Dr Hélène Rivière (Angers)
- Etat nutritionnel du sujet âgé en post greffe immédiat - Dr Valérie Chotelet & Mme Magali Levray (Cœn)
- Greffe Hépatique : le donneur et le receveur âgé - Dr Petru Bucur (Tours)
- Receveur âgé et risque infectieux: approche spécifique - Dr Hannah Kaminski (Bordeaux)

16h30 - 16h45: Assemblée Générale de Ouest Transplant - Salle Descartes 1er étage

17h00: Clôture du congrès

Congrès réunissant 300 participants

Partenaires: ACXelion, Anylen, AMGEN, CellBio, Amshereca, Novartis, Immunofactum, Chiesi, ES-CORTX, BILUPIL, amersys, GETINGE, CSM, IGL, Maresma, neovi, System, Pierre Fabre, Pfizer US, SANDOZ, kanofi, sémaio, SERB, Takeda, Théranos, CSL Vitor

ASSOCIATION

Marche des Maladies Rares le 30 novembre 2024



L'initiative d'Alice Charles (10ans)

• Rédaction pour l'Association AIRG -France

Je m'appelle Alice CHARLES, j'ai 10 ans et j'ai créé ma boutique (la Bijouterie des Bonheurs) de bracelets et de portes téléphones avec mon frère Arthur qui a 12 ans et qui m'a beaucoup aidée.



Je suis passionnée par la danse classique : j'en fais depuis que j'ai 5 ans avec Audrey Sylvestre. Je suis 6 cours par semaine et je viens de passer sur pointes. Nous avons voulu travailler avec l'AIRG-France car nous avons rencontré Sandra LAWTON au Cap Ferret. Elle nous a dit ce qu'elle faisait dans la vie et nous avons été très touchés par son travail.

Notre Papa s'est fait greffer un rein au mois de mars car il est atteint d'une maladie génétique : la polykystose rénale.

Il a été greffé après avoir été dialysé plusieurs mois. Voilà pourquoi et comment nous nous sommes rapprochés de l'Association AIRG-France.

53



Nous avons donc décidé d'ouvrir une cagnotte pendant nos ventes de bracelets pour aider cette Association ! ■

Nous avons ouvert une page Instagram :
[la_bijouterie_des_bonheurs](#)

Témoignage de Marie Deruffi

• Reportage photographique de Marif Deruffi réalisé de 1996 à 2024 auprès de patients atteints du SHU-a

Témoigner sur une maladie chronique en mettant en relief ce qu'elle implique insidieusement: le temps qui passe, l'incertitude et la charge émotionnelle qui l'accompagne.



2012
Lisa parking de la Timone



1996 Hopital Necker, Anne laure y restera 4 mois puis
commencera la dialyse péritonéale



2024
Lisa parking de la Timone



Dialyse pendant
12 années

Le plus difficile restera l'annonce, ce moment suspendu où plus jamais les choses ne seront comme avant. « Avec ce sentiment de vie contrariée » pour citer Cynthia Fleury philosophe à l'hôpital Hôtel Dieu. L'angoisse de perdre et/ou voir souffrir l'être aimé s'installe avec la chronicité des angoisses.

Car au-delà de la pénibilité des soins, c'est au fond la peur de perdre qui nous anime. La petite mort des rêves qu'on avait projeté et qui ne pourront plus être.

Mais la vie reste la vie et elle nous offrira bien d'autres choses. De grands moments éphémères remplis de tendresse, une complicité avec le corps médical qui, à sa manière, se met à appartenir à la famille.

Cette transmission de la patience: devenir patient, être patient, apprendre à attendre d'aller mieux, patienter en attendant les progrès. Car il est indéniable que la recherche avance et que le droit à l'espoir est permis.



Ponctuée par 3 greffes
et 2 néphrectomies



Hopital Robert Debré, Veronique Frémeaux Bacchi
et son équipe de recherche en 2011



Victoire d'une greffe en 2012 qui en 2024 perdue.
Passage en novembre 2024 au nouveau traitement.
Pour la première fois en 30 ans elle n'ira pas à l'hôpital
pendant 8 semaines



Chantal LOIRAT à la journée annuelle
de l'AIRG-France le 16 juin 2011.
Un traitement est sur le point d'être trouvé.
Phénomène rare pour une maladie rare



Avril 2011 diagnostic de SHU-a et début
de la dialyse pour Geoffroy



Lisa déclare en octobre 2011 le SHU-a et rentre dans le
protocole de recherche pour le traitement par eculizumab.
Sa soeur Emma l'accompagne pour des tests génétiques
qu'elle aura à sa majorité. Mais à ces 16 ans suite à la covid
elle déclarera la maladie

RENCONTRES

56



2011-2024 traitement sous eculizumab
en hopital de jour et à domicile



Anne laure aide Lisa a prendre son antibiotique.
Emma est solidaire

Au travers de ce reportage photographique débuté en 1996, époque où le SHU-a est encore méconnu, les traitements de survie restent les dialyses. 4h trois fois par semaine et les greffes inenvisageables à cause des récidives. Epoque où l'on ne survivait pas toujours des complications au SHU-a.

En 2011, grâce aux travaux de recherches de Chantal Loirat à Robert Debré et de Véronique Fremeaux Bacchi à l'hôpital George Pompidou et en collaboration avec les centres de recherche (portés à l'époque par le service du professeur Michel Tsimaratos à Marseille) le laboratoire propose un traitement par Eculizumab.

Un phénomène rare pour une maladie rare: une injection de 45 min à 1h30, une fois tous les quinze jours pendant dix années, au rythme de 25 injections par an.

Les petits et grands patients gagneront en qualité de vie permettant aux greffons de survivre. En 2024, ce même laboratoire met sur le marché un nouveau traitement, une nouvelle avancée, permettant 8 injections par an offrant l'opportunité de dire « *grâce aux traitements, je ne suis pas malade !* »

Ce reportage témoigne de l'avancée médicale. Une pensée émue à ma famille, pour qui le SHU-a n'a rien d'atypique puisqu'il concerne ma sœur de 31 ans (déclaré en septembre 1996) mon frère de 37 ans (déclaré en avril 2011), ma fille de 15 ans (déclaré en octobre 2011) et mon autre fille de 17 ans (déclaré en 2024).

Continuons la mobilisation autour de l'AIRG France, pour la recherche médicale, le service public, l'hôpital pour tous permettant à chacun l'espérance d'une évolution. Des remerciements plus particuliers aux néphro-pédiatres de la Timone à Marseille, ainsi que l'ensemble du personnel soignant qui nous accompagne.

Merci à Sandra LAWTON pour son engagement en tant que présidente d'AIRG France. Pour finir une pensée pleine de gratitude pour toutes les familles de donneurs. ■



Stéphanie a changé la vie de beaucoup d'enfants grâce à sa douceur, son écoute et son affection



Lisa en HAD, le temps passe et les chats passent



« Grace au nouveau traitement je ne me sens pas malade, peut-être que je fais un déni »
Emma octobre 2024, après avoir déclaré le SHU-a en juin 2024

Ti'Plats de Caroline Lentilles des Antilles

Idéales, riches en vitamines et en protéines végétales, ces lentilles sont un véritable délice que l'on peut savourer chaque semaine sans souci. Naia et Laïli en raffolent !

Ingrédients

- Lentilles (quantité selon le nombre de convives)
 - de préférence locales -
- 2 à 3 gousses d'ail
- 1 feuille de laurier ou bois d'Inde (feuille typique des Antilles)
- Curcuma frais (en rondelles)
- Gingembre frais
- Persil frais
- 1 piment végétarien (ou un piment doux ou fort, selon votre goût)
- Paprika (pour la finition)
- Huile d'olive
- 1 citron (zeste)

Accompagnement :

Riz de Camargue (idéalement français et sans produits chimiques)

Préparation :

- 1 • Dans un faitout en terre cuite ou un plat en fonte, placez les lentilles et recouvrez-les d'eau tiède (deux fois le volume des lentilles).
- 2 • Ajoutez les gousses d'ail, la feuille de laurier (ou bois d'Inde), le curcuma frais en rondelles et un peu de gingembre frais râpé ou coupé en fines tranches.
- 3 • Faites cuire à feu moyen pendant 20 minutes.
- 4 • Ajoutez ensuite du persil frais haché, une autre gousse d'ail écrasée et le piment végétarien (ou un autre type de piment, selon vos préférences).
- 5 • Laissez mijoter à feu doux pendant encore 10 minutes. Assurez-vous qu'il reste toujours un fond de bouillon dans les lentilles pour qu'elles n'accrochent pas.
- 6 • Lorsque c'est prêt, servez avec un peu de paprika saupoudré sur le dessus, un filet d'huile d'olive et un zeste de citron pour un peu de fraîcheur.

Suggestions d'accompagnement :

Ces lentilles sont parfaites avec du riz de Camargue. Choisissez un riz français, sans produits chimiques, pour encore plus de qualité.

Bon appétit ! ■

Caroline Montane



Témoignage

La fabuleuse histoire de « deux sœurs de cœur » et de gènes... à vie !

Dans deux cours d'écoles différentes du sud de la France, deux petites filles de 6 et 8 ans, assises sur un banc, regardaient le ciel dans la même direction, juste là où tous les rêves sont permis, juste là où l'espoir est le seul avenir possible, juste là où le ciel découvre son rideau bleu pour laisser passer un rayon de soleil caressant leurs joues et réchauffant leurs cœurs magnifiques.

Pendant que les autres enfants jouaient au « ballon prisonnier », elles, elles s'amusent... au jeu de la « Vie libre » ! Un jeu où elles gagnaient tout le temps, toutes les deux, chacune de leur côté, sans le savoir, tant leur joie de faire une simple partie de billes, de sauter à l'élastique ou à la corde, éclatait comme un feu d'artifices aux couleurs du bonheur, de l'évasion et de la victoire intérieure... avant de retourner s'asseoir sur leur banc, chacune de leur côté, un peu fatiguées, pour fixer le même coin de ciel bleu, ensemble.

Elles savaient que le lendemain, elles iraient chacune dans leur hôpital respectif pour recevoir des soins et se faire dialyser, en attendant une greffe rénale.

Mais elles savaient aussi, leurs mamans leur avaient dit, qu'elles passeraient du jeu de la « Vie libre », un jour... à sa réalité !

Il fallait du courage, du rêve, du rire, de la patience, des soins médicaux... Mais elles vivaient librement, avec des petits médicaments à prendre à heure fixe, les anti-rejets qui protégeraient leurs greffes et leurs deuxièmes vies. Cela, elles le savaient !

Ces deux petites princesses héroïques nommées Eva et Manon avaient des mamans tenaces dans l'épreuve. Celles-ci s'étaient d'ailleurs rencontrées par le biais du témoignage de l'une d'elles, sur le site de l'Assistance Publique de l'Hôpital de Marseille, à propos de la greffe réussie d'Eva, à 9

ans, ce qui avait redonné du courage à la maman de Manon, qui venait de le lire. Sa fille pourrait donc revivre, elle aussi, comme Eva. Depuis la découverte de ce témoignage sur l'AP-HM, les deux mamans, Florence et Florence (cela ne s'invente pas), ne s'étaient plus jamais quittées, par messages, coups de téléphone, sms, pendant dix ans, sans se voir à cause de la distance géographique, mais sans se quitter non plus, par solidarité : elles s'entraidaient, se parlaient et tissaient au fil des ans, un lien unique de vie invisible, qui allait devenir, dix ans plus tard, dès leur première rencontre, une réelle et puissante amitié, une famille de cœur et de vie, avec les mêmes épreuves et les mêmes victoires...



Et à leur première rencontre, dix ans après, les deux jeunes filles, Eva et Manon, qui avaient grandi sans se connaître, en entendant sans cesse parler l'une de l'autre par leurs mamans, allaient, dès leur premier regard, leur premier sourire, leurs premières phrases échangées, devenir des « sœurs de cœur et de vie », vivant ensemble dans la même ville, cette « Vie libre », que leurs mamans leur avaient promise.

Manon fait des études d'infirmière en Néphrologie et Eva travaille dans le tourisme. Aujourd'hui, elles ne se quittent plus, comme deux sœurs qui se ressemblent... au gène près. ■

Florence Signoret

En mémoire de Christophe Boutillon

C'est avec une grande tristesse que nous avons appris le décès de Christophe BOUTILLON, bénévole engagé au sein de notre association dans la région du Nord.

Déjà adhérent en 2014, Christophe a rejoint l'équipe locale de Lille après avoir participé à notre journée annuelle en 2016 qui s'était tenue au CHRU de LILLE.

Dès 2017, il s'est investi chaque année pour l'AIRG France, notamment sur le stand de la Journée mondiale du Rein au CHRU de Lille.

Aux côtés du Pr Philippe Vanhille, Dominique, Arièle, Karl et Nicolas, il a contribué activement aux actions menées par la petite équipe régionale, malgré des réunions pas aussi régulières que nous l'aurions souhaité.

Directeur de la valorisation de la recherche à l'Université de Lille, Christophe menait une vie professionnelle très chargée. Pourtant, dès qu'il le pouvait, il se rendait disponible pour nous prêter main-forte, que ce soit lors de la Semaine nationale du Rein à Lille ou encore pour des journées comme celle consacrée à la polykystose au CH de Valenciennes en 2019.

Discret mais toujours présent, Christophe incarnait l'engagement bénévole avec générosité et bienveillance.

Nous garderons de lui le souvenir d'un homme dévoué, dont la présence et le soutien nous manqueront profondément.

Nos pensées vont à sa famille et à ses proches. ■



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 • Instagram 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.

MERCI POUR LEUR SOUTIEN

advicenne

Alnylam
PHARMACEUTICALS

CSL Vifor

Vifor France

Demain
Association

sanofi

L'équipe de la permanence à Paris

Dominique, Ingrid, Sandra, Kristell et Marylise prenant la photo !



Pour pouvoir poursuivre toutes ses actions, l'AIRG-France a besoin de votre soutien.

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)
- Anne Thérèse TRELLU (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
- **Trésorier**
Jean-Pierre Schiltz
- **Secrétaire**
Véronique Neveu

CONSEIL D'ADMINISTRATION

- Nathalie Amigues
- Jeannine Besler
- Jean Marie Bourquard
- Catherine Cabantous

- Brigitte Champenois
- Jérôme Defazio
- Ingrid Féjan
- Dominique Jagu
- Caroline Montana
- Nicolas Mullier
- Véronique Neveu
- Dominique Rousiot
- Valérie Slama
- Karl Steinecker
- Nathalie Touraine
- Raphael Vignaud

CONSEIL SCIENTIFIQUE

Président

Pr Jérôme 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
(Hôpital Tenon, Paris)
- Dr Ariane ZALOSZYC (CHRU Strasbourg)
- Dr Annabel PAYE-JAUEN
(Hôpital Robert Debré, Paris)

N°ISSN

1967-7855/NEPHROGENE

AIRG-France

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

www.airg-france.fr

AIRG
FRANCE

Association loi de 1901. Reconnue d'utilité Publique

Envoyez vos idées, articles, témoignages à :

Sandra Lawton

@ sandra.sarthou-lawton@airg-france.fr

Permanence

@ airg.permanence@orange.fr