

JOURNÉE de Rencontres et Débats sur les syndromes néphrotiques

Samedi 5 novembre 2016 Hôpital Necker-Enfants malades



JOURNEE de Rencontres et Débats sur les syndromes néphrotiques

✓ Les organisateurs:

- **les centres de référence et la filière de santé maladies rénales rares:** syndrome néphrotique idiopathique, Marhea, Sorare et Néphrogone, filière ORKiD
- **les associations** AMSN et AIRG-France

✓ Les thématiques:

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

✓ Les intervenants :

- médecins néphrologues, néphrologues pédiatres, pédiatres, généticiens, psychologues, chercheurs, **vous!!!**





Journée de Rencontres et Débats organisée par Les Centres de référence
des Maladies Rénales Rares,
et les associations AIRG-France et AMSN
Les syndromes néphrotiques
Le samedi 5 novembre 2016, hôpital Necker



9 : 00 Accueil (amphithéâtre, pavillon Robert Debré, Hôpital Necker)
9 : 30 Présentation de la journée, des centres de référence, de la filière ORKiD, de l'AIRG, et de l'AMSN.

Définitions, traitement symptomatique et complications du syndrome néphrotique

Modérateurs : Pr Denis Morin, Pr Rémi Salomon

10 : 15 Qu'est ce qu'un syndrome néphrotique ? Le glomérule, les protéines du sang et de l'urine Pr Christine Pietrement
10 : 35 Questions/Réponses
10 : 45 Le traitement symptomatique et les complications du syndrome néphrotique : Pr Dominique Chauveau
11 : 05 *Pause Café*
11 : 20

Mécanismes responsables des maladies, le point sur la recherche dans ce domaine

Modérateurs : Dr Laurence Heidet, Pr Georges Deschênes

11 : 30 Les mécanismes des syndromes néphrotiques cortico-sensibles, où en est la recherche dans ce domaine ? Pr Dil Sahali
11 : 50 Questions/Réponses
12 : 00 Les syndromes néphrotiques héréditaires Pr Corinne Antignac
12 : 20 Questions/Réponses
12 : 30 Les mécanismes des glomérulonéphrites extra-membraneuses, où en est la recherche dans ce domaine ? Pr Pierre Ronco
12 : 45 Questions/Réponses

13 : 00 Déjeuner-Buffer

Epidémiologie. Quoi de neuf dans les traitements ? La greffe rénale. La transition enfant-adulte

Modérateurs : Pr Vincent Audard, Pr Etienne Berard

14 : 00 Epidémiologie du syndrome néphrotique corticosensible de l'enfant. Quoi de neuf dans le traitement du syndrome néphrotique cortico-dépendant de l'enfant et de l'adulte ? Pr Georges Deschênes, Pr Vincent Guignon, Dr Claire Dossier, Dr Philippe Remy
14 : 45 Questions/Réponses
15 : 00 Suivi et traitement du syndrome néphrotique idiopathique en cas de transplantation rénale Pr Jacques Dental, Pr Pierre Cochat
15 : 30 La transition de la médecine d'enfant à la médecine d'adulte lorsqu'on est atteint d'un syndrome néphrotique. Dr Marina Charbit (à confirmer), Dr Aurélie Humel, Mme Véronique Monier (à confirmer).
16 : 00 Questions/Réponses
16 : 15 Discussion générale, témoignages
Discussion libre avec les médecins, les chercheurs, les psychologues, les diététicien(nes)
17 : 15 Le mot de la fin des associations



Avant de rentrer dans le vif du sujet

- Les centres de référence maladies rares
- La filière de santé des maladies rénales rares
- Les associations de patients

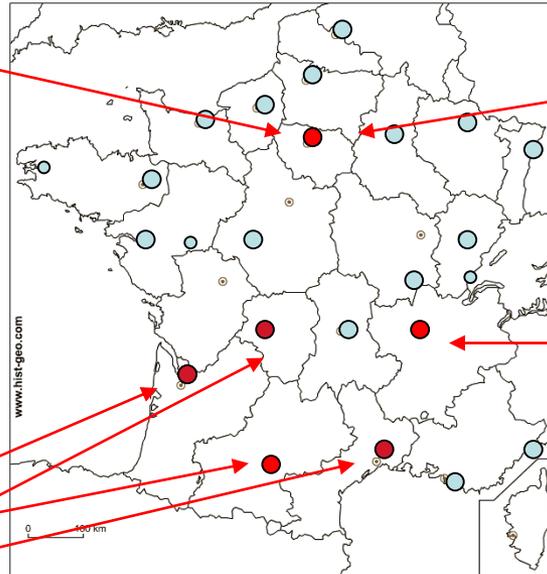
Centres de référence maladies rares

- Plan national maladies rares 2004-2009, plan numéro 2 en 2011, plan numéro 3 « on the way »

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

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

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



MARHEA
Maladies Rénales Héritaires
de l'Enfant et de l'Adulte

NéphroGones

Centre de référence Sud-Ouest
rare
Maladies Rénales Rares

Les associations de patients

FEDERG



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

**Association
Polykystose
France**
ANJOURNEMENT FRANÇAIS DE LA FONDATION AMÉRICAINE
POUR LA RECHERCHE SUR LA POLYKYSTOSE RÉNALE
FOR RESEARCH IN POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE

ARIC
Association
pour la Recherche
et l'Information
sur la Cystinurie

Association du syndrome de Lowe
ASL
www.syndrome-lowe.org



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



Les spécificités de MARHEA : multi-sites, multidisciplinaire

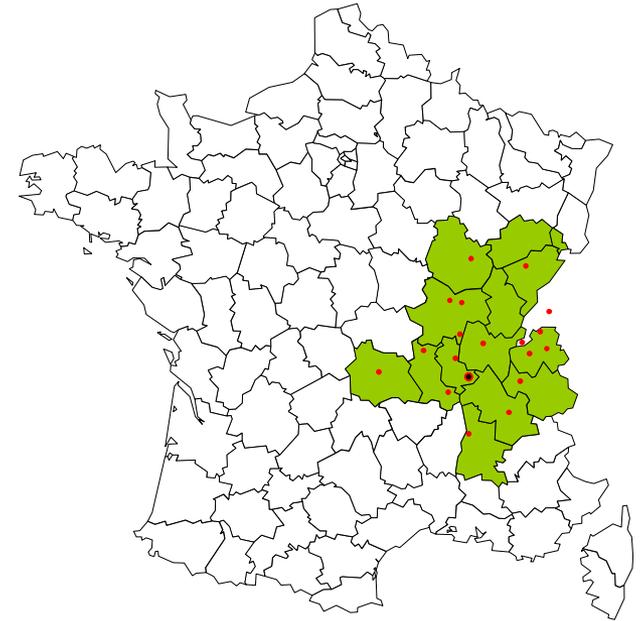
- Un site coordonateur : Hôpital Necker-Enfants malades (Pr Rémi Salomon)
- Trois services de néphrologie pédiatrique et 2 de néphrologie adulte
- Un service d'explorations fonctionnelles rénales et un centre d'investigation clinique
- Deux départements de génétique et un département d'immunologie permettant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

Néphrogone

- 1 Site coordinateur : P. Cochat, HFME Bron (Lyon)
- Région Auvergne Rhône Alpes
- Réseau de soin: Résonéphro: 1/3mois

Annecy
Besançon
Châlon sur Saône
Chambéry
Clermont-Ferrand
Dijon
Grenoble
Le Creusot

Macon
Roanne
Sallanches
Saint Étienne
Thonon les bains
Valence
Villefranche sur Saône
Genève
Lausanne



Centre de Référence

du **S**ud **O**uest

des Maladies **r**éna**l**es **r**ares

Coordination Toulouse

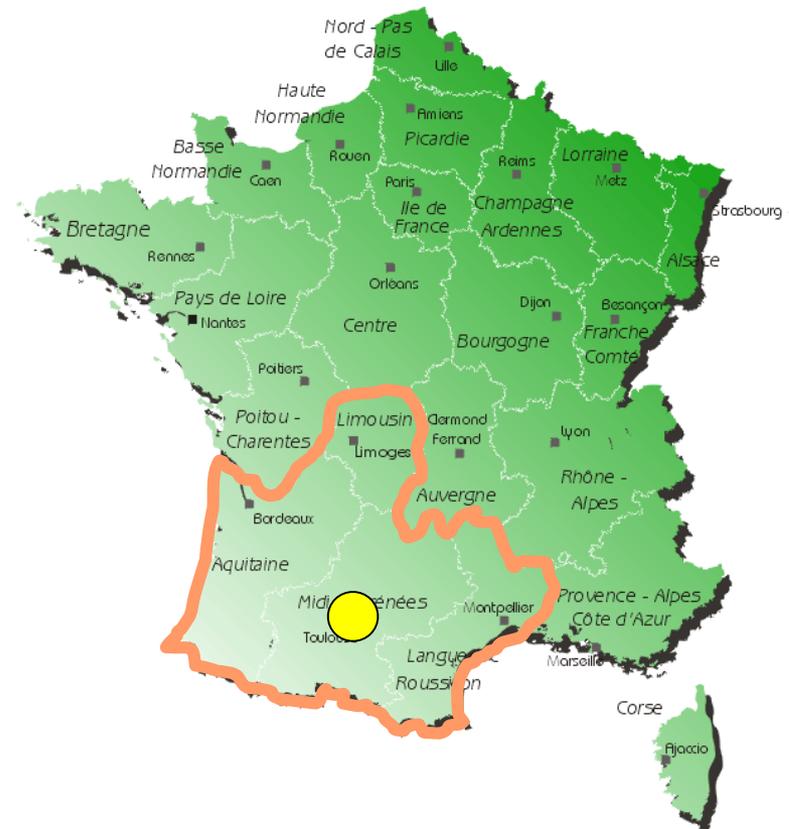
- D Chauveau
- chargé de mission : Dr F Bandin

4 régions

- Aquitaine
- Languedoc Roussillon
- Limousin
- Midi-Pyrénées

4 équipes adultes

4 équipes pédiatriques



CMR Syndrome Néphrotique Idiopathique

-Service Adulte et Pédiatriques

-Equipes Clinique et INSERM

Missions prioritaires :

- Transition enfant adulte
- Epidémiologie
- Promouvoir et fédérer la Recherche Clinique et Translationnelle (PHRC Publications....)
- Etablir des recommandations (2 PNDs en 2008 actualisation En 2014 et 2016)
- Relation CDR /AMSN

J Dantal
Nantes

INSERM
UMR 1064

T Ulinski
Trousseau
Paris

A Durrbach
INSERM
Bicêtre
UMR 1197

E Plaiser
P Ronco
Tenon-Paris

INSERM
UMR 1155

M Charbit
O Boyer
B Knebelmann
A Hummel
Necker-Paris
INSERM
UMR 1163

V Audard
D Sahali
Créteil

INSERM
UMR 955

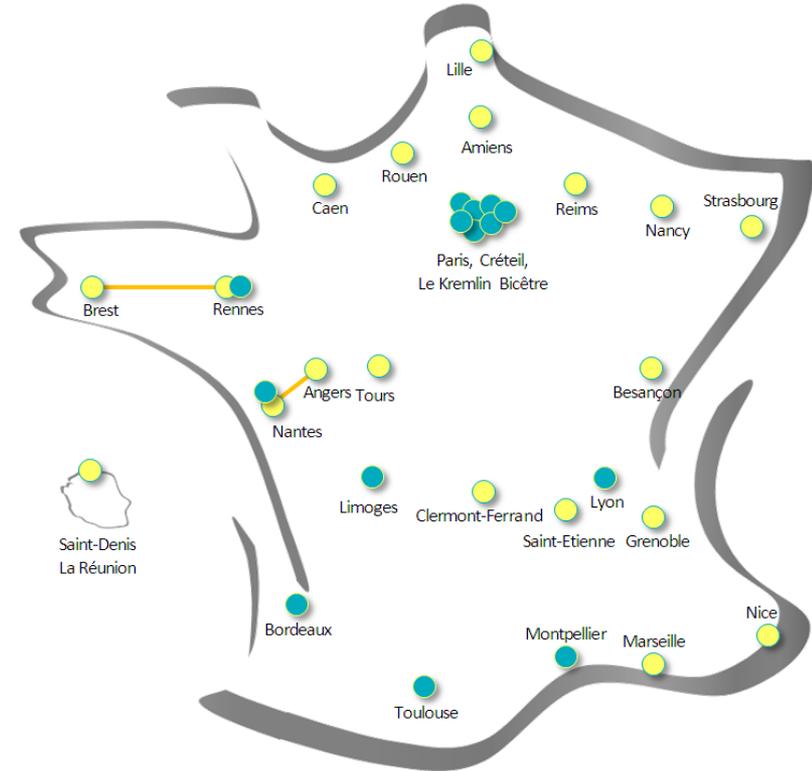
G Deschenes
Robert Debré
Paris





Le réseau de santé des maladies rénales rares
de l'enfant et de l'adulte





- Centre de référence
- Centre de compétences

Site internet
www.filiereorkid.com

Aspects médico-sociaux

Education thérapeutique

Transition Enfants Adultes

The screenshot displays the ORKid website interface. At the top, there is a navigation bar with the ORKid logo and menu items: ORKID, LES MALADIES RÉNALES RARES, PATIENTS ET FAMILLES, PROFESSIONNELS DE SANTÉ, LA RECHERCHE, and LA TÉLÉMÉDECINE. Below the navigation bar is a large group photo of diverse people. The main content area includes a 'Qui sommes-nous ?' section with a description of the ORKid network and a list of missions. To the right is a 'TROUVER UN CENTRE' section with a map. Below that is an 'AGENDA' section with a calendar view. The 'Actualités' section features two news items with placeholder text and 'En savoir plus' links. At the bottom, there are sections for 'Liens Utiles', 'Contact', and 'Inscription Newsletter', followed by a footer with 'Mentions Légales', 'Plan du site', 'Contact', 'Trouver un centre', and 'Copyright © 2015 ORKID'.



Une prise en charge pluridisciplinaire



La **filière de santé ORKiD** a été mise en place dans le but de coordonner tous les acteurs impliqués dans la prise en charge des **maladies rénales rares**.

L'objectif est d'**améliorer la prise en charge** et la **qualité de vie** des patients, d'**encourager la recherche** et de développer l'**enseignement**, la **formation** et l'**information** sur ces maladies rares.

[En savoir plus](#)

Actualités

Samedi 5 novembre
Paris - Hôpital Necker
Journée de rencontres et débats
sur le syndrome néphrotique

🕒 20 octobre 2016

2ÈME JOURNÉE MÉDICALE DE LA FILIÈRE
ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES
Jeu 19 janvier 2017
 Paris, Hôpital Européen Georges Pompidou

🕒 6 octobre 2016

CENTRES DE RÉFÉRENCE



TROUVER UN CENTRE



AGENDA

NOV	5 sam 2016	Journée entière Journée rencontres et débats @ Hôpital Necker Enfants malades
JAN	19 jeu 2017	Journée entière 2ème journée médicale de la fili...



GUIDE DES MALADIES RÉNALES RARES

GUIDE DES MALADIES RÉNALES RARES

Page incomplète, fiches en cours de rédaction

TOUS A B C D F G H L N O P R S V

A

Acidose tubulaire distale	Alport
Amylose	

B

Bardet-Biedl	Bartter
Bourneville	

C

Cystinose	Cystinurie-Lysinurie
-----------	----------------------

D

Déficit en vitamine D 24-hydroxylase	Dent
Denys Drash	Diabète Insipide Néphrogénique Congénital (DINc)
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	Dysplasie rénale bilatérale
Dysplasie rénale multikystique	

F

Fabry	Fanconi
-------	---------

CENTRES DE RÉFÉRENCE



TROUVER UN CENTRE



AGENDA

NOV	5 sam 2016	Journée entière Journée rencontres et débats @ Hôpital Necker Enfants malades
JAN	19 jeu 2017	Journée entière 2ème journée médicale de la fili...

ACIDOSE TUBULAIRE DISTALE

ACIDOSE TUBULAIRE DISTALE



Qu'est-ce que l'Acidose tubulaire distale?

[Retour à la liste des maladies](#)

- + A quelle fréquence trouve-t-on l'acidose tubulaire distale?
- + Quelles sont les causes et les moyens de transmission de l'acidose tubulaire distale?
- + Quels sont les symptômes de l'acidose tubulaire distale?
- + Quels examens doit-on passer pour le diagnostic?
- + Comment évolue l'acidose tubulaire distale?
- + Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie?
- + Quels sont les traitements à suivre?

Informations complémentaires : [Orphanet](#)

CENTRES DE RÉFÉRENCE



TROUVER UN CENTRE



AGENDA

NOV 5 sam 2016	Journée entière Journée rencontres et débats @ Hôpital Necker Enfants malades
JAN 19 jeu 2017	Journée entière 2ème journée médicale de la fili...

ASSOCIATIONS DE PATIENTS

🏠 / ASSOCIATIONS DE PATIENTS



AMSN



AIRG France



airg

ASL



CENTRES DE RÉFÉRENCE



TROUVER UN CENTRE



VHL



PKD



ASTB



AGENDA

NOV	Journée entière	Journée rencontres et débats @ Hôpital Necker Enfants malades
5 sam 2 0 1 6		

JAN	Journée entière	2ème journée médicale de la fili...
19 jeu 2 0 1 7		

AFMF



APMF



Cystinose





TROUVER UN CENTRE

🏠 / TROUVER UN CENTRE

Adresse

Ville --Recherche par ville--

Rayon 200 km

[Trouver Centre](#)



CENTRES DE RÉFÉRENCE



TROUVER UN CENTRE



AGENDA

NOV	5 sam 2016	Journée entière Journée rencontres et débats @ Hôpital Necker Enfants malades
JAN	19 jeu 2017	Journée entière 2ème journée médicale de la fili...

Site internet
www.filiereorkid.com

➔ Aspects médico-sociaux

Education thérapeutique

Transition Enfants Adultes

The screenshot displays the ORkid website interface. At the top, there is a navigation bar with links for 'ORkid', 'LES MALADIES RÉNALES RARES', 'PATIENTS ET FAMILLES', 'PROFESSIONNELS DE SANTÉ', 'LA RECHERCHE', and 'LA TÉLÉMÉDECINE'. Below this is a large group photo of diverse people. The main content area includes a 'Qui sommes-nous ?' section with a list of missions, an 'AGENDA' section with a calendar view, and an 'Actualités' section with two news items. The footer contains 'Liens Utiles', 'Contact' information, and 'Mentions Légales'.

Site internet
www.filiereorkid.com

Aspects médico-sociaux

Education thérapeutique

Transition Enfants Adultes

The screenshot displays the ORkid website interface. At the top, there is a navigation menu with links for 'ORkid', 'LES MALADIES RÉNALES RARES', 'PATIENTS ET FAMILLES', 'PROFESSIONNELS DE SANTÉ', 'LA RECHERCHE', and 'LA TÉLÉMÉDECINE'. Below the menu is a large group photo of diverse people. The main content area includes a 'Qui sommes-nous ?' section with a description of the ORkid network and a list of missions. To the right, there is a 'TROUVER UN CENTRE' section with a map and an 'AGENDA' section with a calendar view. Below these are 'Actualités' (News) sections with two articles, each featuring a photo and a text snippet. At the bottom, there are sections for 'Liens Utiles', 'Contact', and 'Inscription Newsletter', followed by a footer with 'Mentions Légales', 'Plan du site', 'Contact', 'Trouver un centre', and 'Copyright © 2015 ORKID'.

Site internet
www.filiereorkid.com

Aspects médico-sociaux

Education thérapeutique

Transition Enfants Adultes



The screenshot shows the ORkid website interface. At the top, there is a navigation menu with links for 'ORkid', 'LES MALADIES RÉNALES RARES', 'PATIENTS ET FAMILLES', 'PROFESSIONNELS DE SANTÉ', 'LA RECHERCHE', and 'LA TÉLÉMÉDECINE'. Below the menu is a large header image of a diverse group of people. The main content area includes a 'Qui sommes-nous?' section with a list of missions, an 'Actualités' section with two news items, and an 'AGENDA' section with a calendar view. The footer contains 'Liens Utiles', 'Contact', 'Inscription Newsletter', and 'Mentions Légales'.

**Faciliter la rédaction et la diffusion des
recommandations de bonnes pratiques
PNDS**

Faciliter la collecte des données épidémiologiques

BNDMR

**Propositions de supports de formations dans le domaine
des MRR**

E-learning / Bibliographie / Clinical Quiz

Problématique du diagnostic moléculaire

Faciliter les projets de recherche



AIRG
France

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

Les associations de patients



**Association
Polykystose
France**
ANTENNE FRANÇAISE DE LA FONDATION AMÉRICAINNE
PKD FOUNDATION
POUR LA RECHERCHE SUR LA POLYKYSTOSE RÉNALE
FOR RESEARCH IN POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE

ARIC Association
pour la Recherche
et l'Information
sur la Cystinurie



FEDERERG

AIRG

France

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



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

**Association loi 1901
Créée en 1988,
Reconnue d'Utilité Publique en 2007**

**Médaille d'or de l'Académie Nationale
de Médecine et
Médaille Jean Hamburger en 2010**

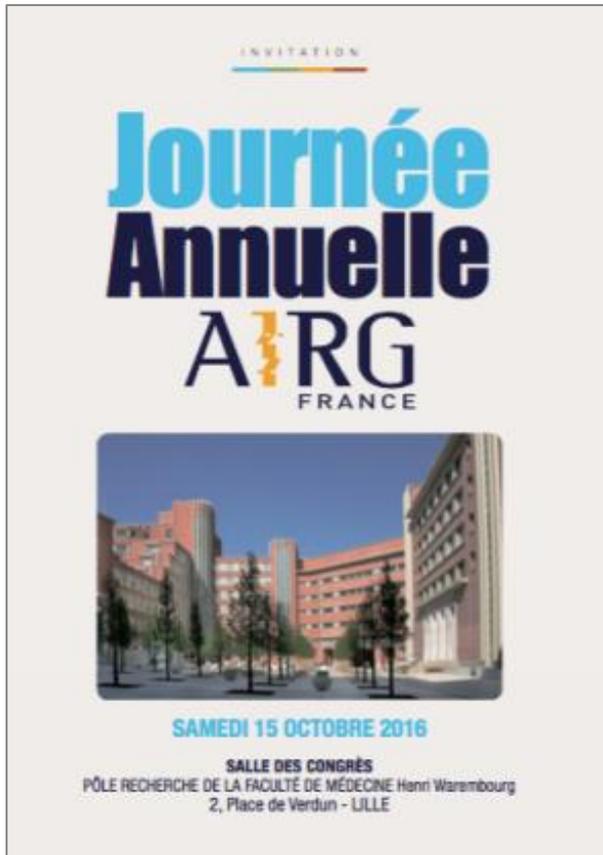
**Dotée d'un Conseil Scientifique,
présidé par le Pr D. CHAUVEAU (Hôpital de Rangueil, Toulouse)**

Parrainée par Richard Berry



LES OBJECTIFS DE L'AIRG-France

- **Inform**er sur tous les aspects afférents aux maladies rénales génétiques, notamment les causes et les conséquences des maladies, les progrès réalisés par la recherche ...
- **Aider** les patients et leurs familles en leur offrant un lieu d'écoute, de partage et de soutien réciproque.
- **Soutenir** le développement de toute forme de recherche visant à lutter contre les causes et conséquences des maladies rénales génétiques.



INFORMER

- **Les JOURNEES ANNUELLES**

2011 – Montpellier

2012 – Nancy

2013 – Paris, les 25 ans de l'AIRG

2014 – Rennes, sur le thème de la PKD

2015 – Paris

2016 - Lille, au CHRU

- **Les CONFERENCES en FRANCE et à l'INTERNATIONAL**

Alport : USA, Royaume- Uni

Cystinose : Paris, Atlanta, Dublin

Maladie de Berger : Tours

SHUa : Paris

INFORMER

. Le journal NEPHROGENE

. Les LIVRETS sur les Pathologies

PKD, PKR, S. Alport,
Cystinose, Néphronoptose
Maladie de Fabry,
Maladie de Berger, Cystinurie,
Hyperoxaluries primitives

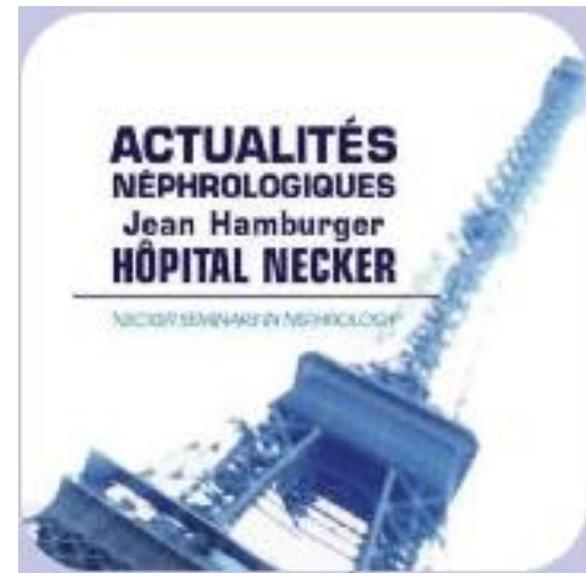
. L'INFO-LETTRE (mensuelle)

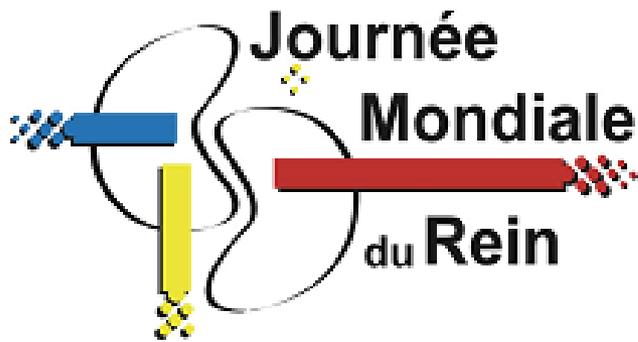
. LE SITE : www.airg-france.fr



Présence de l'AIRG-France dans les Congrès de la Société Francophone de Néphrologie

- Et aux journées de Necker





Lors de cet évènement, présence de l'AIRG-France dans les hôpitaux

- L'AIRG-France intervient dans plusieurs Hôpitaux de Paris et de Province, pour écouter et informer toutes celles et ceux qui se posent des questions sur les maladies rénales génétiques.
- Cette action va de pair avec les tests de dépistage, tension artérielle, bandelettes, tests glycémiques

En 2016, nous étions présents à :

- Bordeaux, Brest, Lille, Lyon, Marseille, Nancy, Nîmes, Perpignan, Rambouillet, Rennes, Toulouse, Paris Bichat Claude Bernard, Paris Robert Debré, Paris Necker, Paris Pitié-Salpêtrière, Paris Pompidou, Paris Tenon.
- **Les bénévoles**, que nous remercions vivement, ont été le plus souvent accueillis par les Responsables des Services Communication et Chefs de Service Néphrologie, toujours très chaleureusement.
- Dans plusieurs Hôpitaux étaient également présents les **Associations: FNAIR, RENIF, RENALOO, TRANSFORM,...**
- Comme l'an passé, dans chaque établissement, **les dépistages ont été nombreux** (12 à 201), et les bénévoles ont pu communiquer largement avec les curieux et bénéficiaires de l'opération, ainsi qu'avec le personnel des hôpitaux (chefs de service, cadres, infirmières, personnels urgentistes, ...), précieux

Travail avec les Centres de Référence



Hôpital Necker

Réunion commune sur le SHUa en 2010 et
sur le syndrome de Bartter-Gitelmann en 2012



Hôpital Femme-Mère-Enfant de LYON
Réunion sur la maladie de Berger en 2014

Chu de Rangueil Toulouse

Réunion sur les maladies kystiques du rein en 2015



Partenariat avec



L'action INTERNATIONALE



- AIRG-France**
- AIRG-Belgique
- AIRG-España
- AIRG-Suisse**
- AIRG-Maroc**
- FEDERG

AIDER LES PATIENTS

A Paris

Écoute téléphonique et Permanence

tous les jeudis

À la Mairie du 6ème arrondissement

Tel : 01 53 10 89 98

@ : airg.permanence@orange.fr

En région

- Contacts
- Rapprochement avec les néphrologues
- Réunions patients-médecins



SOUTENIR LA RECHERCHE

FONDS ENGAGES DEPUIS 2003

- 2003 56 000€
- 2004 95 000€
- 2005 52 000€
- 2006 165 000€
- 2007 164 000€
- 2008 127 000€
- 2009 197 000€
- 2010 170 600€
- 2011 101 500€
- 2012 100 000€
- 2013 142 545€
- 2015 80 000 €

En janvier 2016,
un **Appel d'offres international**
a été lancé
par l'AIRG-France,
l'AIRG-Espana et l'AIRG-Belgique
sur
Le SYNDROME D'ALPORT
doté de
150 000 €

EN 13 ANS l'AIRG-France a attribué **1 450 000 €** à la RECHERCHE
MEDICALE sur les MALADIES RENALES GENETIQUES

Pour nous AIDER à poursuivre notre ACTION :
Aider et Informer les patients
Soutenir la recherche

REJOIGNEZ-NOUS
ET ADHEREZ A L'AIRG-France



FEDERG

Fédération Européenne des ASSOCIATIONS de PATIENTS des maladies rénales GENETIQUE ou RARE

Daniel Renault – Chair of FEDERG

Faits

- Active depuis 2011 – Volontaires
- Officiel depuis 2014
- Conseil & Comité Scientifique
- 15 associations – unique ou multiples pathologies, national or Europe

Les objectifs de FEDERG

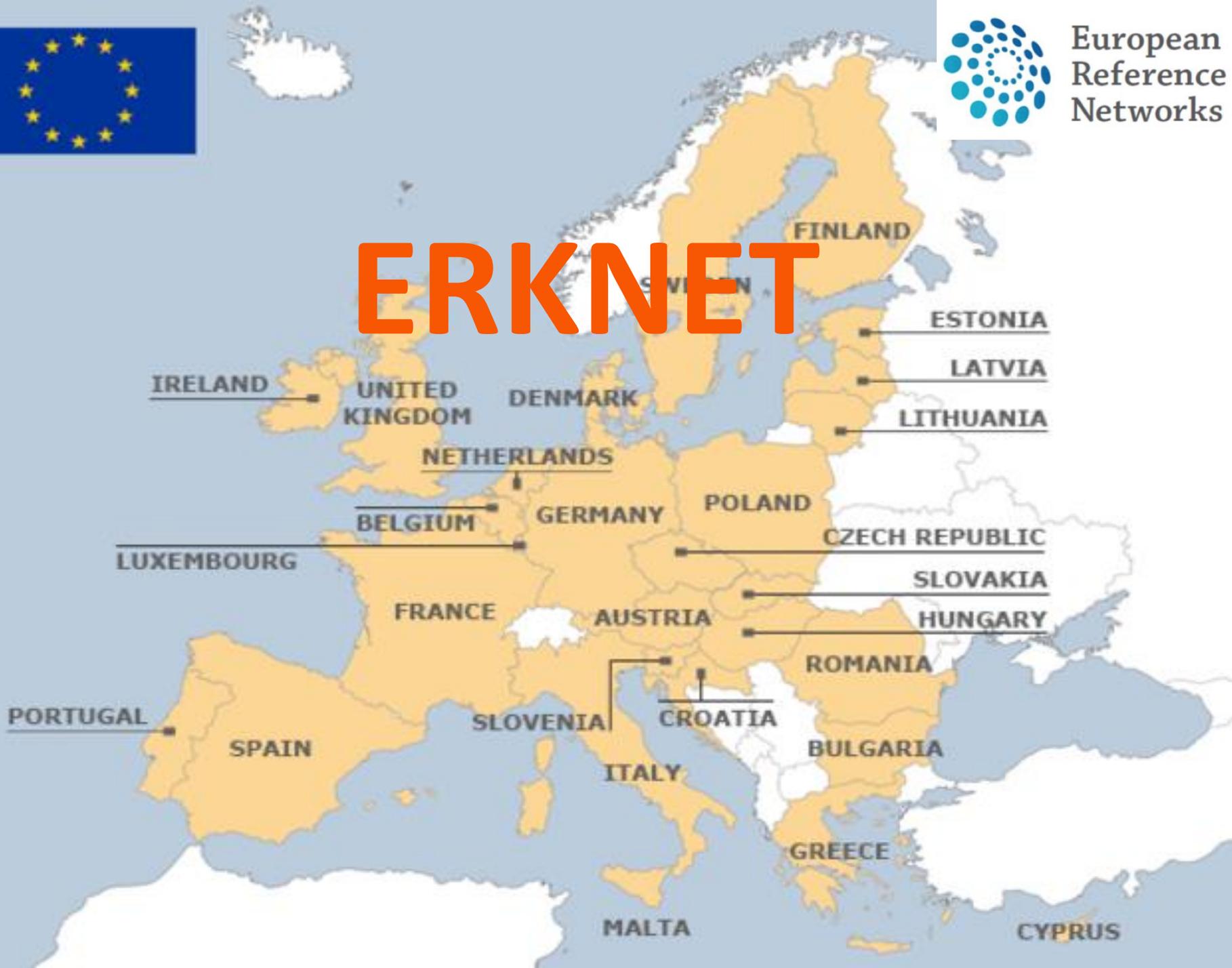
- Faciliter l'accès et la circulation de l'information, l'accès aux soins, développer la capacité des groupes nationaux.
- Représenter les groupes de patients dans le développement des politiques publiques de santé
- Participer à l'émergence de collaboration internationales pour une recherche plus





European
Reference
Networks

ERKNET



Espoirs & préoccupations

Vision: Chacun en Europe bénéficie des memes parcours santé de qualité (diagnostic, pronostic, traitement)

ERKNET: RARE RENAL 1/24

candidates

RARE RENAL = 10 sous-themes dont un sur SN (Immune mediated glomerulopathies)

E-PAG: Europe Patients Advocacy

Group

(Eurordis – FEDERG)

Calendar:

June 2016 soumission des projets

December 2016 Decision (EU commission)

January 2017 Grant allocation (10/24)