Journée patients SHUa

17 octobre 2026 • Hôpital Robert-Debré à Paris • AIRG-France

Nicolas Mullier +33 (0)7 87 16 45 69
Référents SHUa | AIRG-France | aHUS CAB
nicolas.mullier@airg-france.fr nicolas.mullier@ahuscab.org



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



Cliquez sur les vignettes pour le replay complet



Journée des patients SHUa du 17 Octobre 2026 - matin



Journée des patients SHUa du 17 Octobre 2026 - après-midi

Compte rendu et sommaire du replay

Les progrès scientifiques et thérapeutiques ont changé les perspectives des patients. Les échanges rappellent aussi le besoin d'un diagnostic rapide, de décisions personnalisées et d'un accompagnement du patient et de ses proches dans la durée.
Pour retrouver un passage, cliquez sur son horaire bleu. M désigne la vidéo du matin et AM celle de l'après-midi, publiées sur la chaîne YouTube de l'AIRG-France. Chaque vidéo possède son propre compteur.
Les horaires reprennent les repères des enregistrements de salle, indicatifs à quelques secondes près.

M-matin / AM après-midi	Horaire	**Sujet abordé**	**Intervenants**
M	00:00:00	Ouverture de la journée	Nicolas Mullier
M	00:05:05	Présentation de l'AIRG France	Jean-Pierre Schiltz
M	00:16:22	Message de Chantal Loirat	Lu par Nicolas Mullier
M	00:20:00	Histoire du SHUa et complément	Véronique Frémeaux-Bacchi
M	00:42:01	SHUa et traitements en 2026	Fadi Fakhouri
M	01:05:31	Reconnaître les MAT et leurs pièges	Jean-Michel Halimi
M	01:20:31	Urgence et orientation diagnostique	Laurent Mesnard
M	01:38:30	Transplantation rénale et SHUa	Marie Frimat
M	02:03:05	Questions de la matinée	Patients et médecins
AM	00:01:30	La voix des patients	Patients et proches
AM	00:56:30	Révolution thérapeutique et espoir	Jean-Michel Halimi
AM	01:00:57	Réseaux et filières de soins	Nathalie Biebuyck
AM	01:14:30	Génétique et dépistage familial	Laurent Mesnard
AM	01:57:30	Enfance adolescence et transition	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:35:46	Grossesse et qualité de vie	Yahsou Delmas - début de l'intervention
AM	03:04:15	Recherche et questions sur l'avenir	Patients et médecins
AM	03:26:01	Rétrospective et conclusion	Nicolas Mullier

Comprendre la maladie et les progrès

Ouverture et place des patients

Matin 00:00:00 | Nicolas Mullier et Jean-Pierre Schiltz

La journée du 17 octobre 2026 à l'hôpital Robert-Debré suit trois questions : d'où venons-nous, où en sommes-nous et où allons-nous ? Nicolas Mullier rend hommage aux personnes disparues et rappelle les séquelles visibles et invisibles. Les progrès ont permis à beaucoup de patients de se projeter dans une maladie au long cours ; mieux vivre avec elle devient un objectif central.
Jean-Pierre Schiltz présente les missions de l'AIRG-France : informer, soutenir les familles, financer la recherche et sensibiliser au don d'organes.
Le message de Chantal Loirat, lu à 00:16:22, souligne la place de l'association comme lieu de réconfort et d'information scientifique rigoureuse.
L'ouverture rappelle aussi la contribution des patients aux échanges internationaux et à une publication dans Kidney International Reports.

Histoire du SHUa et rôle du complément

Matin 00:20:00 | Véronique Frémeaux-Bacchi

Les histoires de patients permettent de retracer les découvertes sur le facteur H, CD46, le facteur I, C3 et les anticorps anti-facteur H. Le complément protège normalement contre les infections ; une activation mal régulée peut agresser les cellules des petits vaisseaux. Des dosages normaux ne suffisent pas à exclure un SHUa.
La génétique a ouvert la voie à une meilleure compréhension, mais ses résultats demandent une interprétation spécialisée. Un variant rare n'est pas nécessairement pathogène et une prédisposition ne signifie pas que la maladie se déclarera. Les formes liées à DGKE illustrent d'autres mécanismes. Les causes de la pénétrance incomplète restent un sujet de recherche.

Traitements et décisions partagées

Matin 00:42:01 | Fadi Fakhouri

Une microangiopathie thrombotique (MAT) n'est pas synonyme de SHUa. Le diagnostic associe les données cliniques, biologiques et parfois génétiques, avec une part d'incertitude. Les anti-C5 ont transformé le pronostic rénal et les perspectives de greffe, sans effacer toutes les lésions déjà constituées.
L'arrêt éventuel du traitement ne concerne pas systématiquement tous les patients : il se discute selon la génétique, l'état des reins, le parcours et les préférences de chacun. L'enquête présentée place l'efficacité, la sécurité et l'accès au traitement parmi les attentes majeures. Les discussions de Rome sur le nom de la maladie sont rapportées comme des échanges de conférence, et non comme une recommandation KDIGO publiée.

Reconnaître la MAT et préparer la greffe

Pièges diagnostiques et écoute du patient

Matin 01:05:31 | Jean-Michel Halimi

À partir de cas cliniques, Jean-Michel Halimi montre que certaines MAT sont essentiellement rénales, sans l'ensemble des anomalies sanguines habituellement attendues. Une hypertension sévère ou d'autres maladies peuvent orienter trop vite vers une explication incomplète. Réexaminer les hypothèses et écouter l'expérience du patient peut faire évoluer le diagnostic.
Les patients arrivent par des services différents. L'information des équipes de proximité et le recours à un réseau d'experts sont donc importants pour limiter les retards d'orientation.

Urgence et coordination des soins

Matin 01:20:31 | Laurent Mesnard

La MAT impose de protéger les organes tout en recherchant sa cause. Le diagnostic différentiel, notamment avec le purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT), détermine la stratégie. Une analyse génétique rapide peut aider dans certains centres et certaines situations, mais elle n'est pas une condition préalable au traitement d'une suspicion clinique de SHUa.
La coordination entre urgences, néphrologues, biologistes et centres experts est déterminante. La carte patient, les documents médicaux disponibles et l'identification des contacts soignants facilitent la continuité du parcours. Un test génétique négatif ne suffit pas à exclure le SHUa.

Transplantation et retour à l autonomie

Matin 01:38:30 | Marie Frimat

Les anti-C5 ont profondément modifié les possibilités de transplantation après un SHUa. Le projet se prépare au cas par cas : état général, risque de récidive, analyse génétique, éventuel donneur vivant et protocole de protection du greffon. La sécurité du donneur apparenté fait partie de cette évaluation.
Le suivi ne se limite pas à la greffe : traitements, risque infectieux, éducation thérapeutique et projets de vie restent au centre de l'accompagnement. Les stratégies internationales sans prophylaxie anti-C5 font l'objet de réserves pendant les échanges ; les observations présentées ne démontrent pas une équivalence entre stratégies.

Questions pratiques de la matinée

Matin 02:03:05 | Patients et médecins

Les échanges portent sur l'éducation thérapeutique, la vigilance face aux infections sous anti-C5 malgré les mesures de prévention, les bandelettes urinaires et la pression artérielle, notamment chez l'enfant. La fatigue avant une perfusion est reconnue comme un ressenti rapporté, sans correspondance biologique systématiquement retrouvée. La surveillance sous ravulizumab et la continuité de l'expertise au laboratoire sont également discutées.

La voix des patients et des proches

Des parcours différents et des attentes communes

Après-midi 00:01:30 | Séquence animée par Nicolas Mullier

Les témoignages donnent une place aux conséquences scolaires, psychologiques, familiales et professionnelles du SHUa. Ils montrent ce que les traitements rendent possible et ce qui reste difficile malgré une maladie stabilisée. Les récits individuels ne préjugent pas de l'évolution d'un autre patient.

Joris et sa maman

Après-midi 00:01:35 | Adolescence et continuité des repères

Ils décrivent une maladie apparue dans l'enfance, des récidives et le bouleversement vécu à l'adolescence. Le changement de région et d'équipe ajoute à la perte de repères. Leur attente est de pouvoir vivre l'adolescence tout en tenant compte de la maladie ; les liens avec d'autres familles aident à sortir de l'isolement.

Lou Anne

Après-midi 00:10:19 | Séquelles autonomie et projets

Lou-Anne retrace une enfance marquée par les hospitalisations, cinq années de dialyse et une greffe en 2011. Les séquelles, la fatigue et l'angoisse coexistent avec ses passions, ses voyages et une autonomie croissante dans les soins. Son premier témoignage public exprime à la fois les peurs et l'envie de vivre.

Jules et ses parents

Après-midi 00:15:43 | Greffe et retentissement familial

Jules témoigne à partir de 00:17:21. La greffe lui apporte une énergie nouvelle et la possibilité de construire ses projets, avant de nouvelles complications et leurs conséquences professionnelles et financières. Il exprime sa reconnaissance envers son donneur et ses proches.
À partir de 00:21:53, sa maman décrit l'hypervigilance et l'imprévisibilité avec deux enfants atteints. Les parents demandent aussi un soutien psychologique dans la durée et une attention à la manière d'annoncer les difficultés. Leur engagement solidaire rappelle le rôle du collectif. Elle décrit aussi le coût professionnel du rôle d'aidante : changement de travail, épuisement et difficultés à trouver des aides lorsque les enfants grandissent. Elle exprime le besoin d'une stabilité quotidienne qui permettrait de se reposer, au-delà de la seule efficacité du traitement.

Révolution thérapeutique et perspectives de vie

Après-midi 00:56:30 | Jean-Michel Halimi

En s'adressant à la représentante d'Alexion, Jean-Michel Halimi souligne la rareté des révolutions thérapeutiques dans une carrière et l'importance d'entendre leur effet concret sur la vie des patients. Il élargit ensuite la perspective avec des exemples de vie après transplantation. Ces parcours donnent des horizons sans effacer les difficultés individuelles.

Autres témoignages et retour des médecins

Maëlys et la vie avec des rechutes

Après-midi 00:34:52 | Maëlys

Maëlys retrace une maladie apparue dans la petite enfance, plusieurs épisodes parfois très espacés et une récidive après le COVID. Aucune anomalie génétique n'est identifiée à ce jour dans son récit. La connaissance de ses symptômes et les liens avec l'équipe facilitent son parcours, mais la fièvre reste source d'inquiétude.
L'enregistrement complet rapporte une grossesse bien déroulée sous surveillance rapprochée, sans traitement ni récidive dans son cas. Elle explique aussi travailler à temps plein et se heurter à l'incompréhension d'une maladie invisible. Ce parcours illustre des possibilités de vie ; il ne prédit pas le risque d'une autre grossesse ou d'un autre patient.

Recherche chez les patients sans variant identifié

Dans le passage retrouvé à 00:41:51 de la vidéo de l'après-midi, Véronique Frémeaux-Bacchi décrit la poursuite des recherches chez les patients qui récidivent sans anomalie identifiée. Les analyses sont réévaluées avec de nouvelles hypothèses et des collaborations internationales. L'absence de résultat ne signifie donc pas l'arrêt du travail scientifique.

Jean Manuel et son parcours de transplantation

Après-midi 00:44:55 Son affection rénale initiale est une malformation congénitale, distincte d'un SHUa survenu d'emblée. Le récit complet retrace la dialyse à l'entrée dans l'âge adulte, plusieurs greffes compliquées ou perdues puis la proposition d'une nouvelle transplantation avec éculizumab. Il rapporte une greffe fonctionnelle depuis 2013. Les événements anciens sont restitués comme son récit, sans leur attribuer rétrospectivement une cause non établie.
Il souligne les connaissances acquises pour participer à son suivi, l'adaptation de son projet professionnel et la place des équipes soignantes et des associations dans sa vie. L'humour accompagne sa reconnaissance et sa volonté de transformer une épreuve en engagement.

Morgane et la place de la maladie dans sa vie

Après-midi 00:51:17 | Morgane

Morgane évoque l'entrée brutale dans la maladie au début de sa vie adulte et l'amélioration rénale pendant un essai d'éculizumab. Elle raconte ensuite le refus de la maladie, puis le risque de se définir uniquement par elle. Un accompagnement psychologique l'a aidée à trouver un équilibre.
L'espacement des perfusions a allégé les contraintes selon son témoignage. Elle travaille à temps plein et a couru le marathon de Paris. Elle invite à trouver des personnes ressources pour parler librement, y compris hors du cercle familial que l'on cherche parfois à protéger.

Réseaux génétique et passage à l âge adulte

Rendre l expertise accessible

Après-midi 01:00:57 | Nathalie Biebuyck

Nathalie Biebuyck présente les centres de référence et de compétence, les filières ORKiD et MaRIH et leur coordination. Les missions couvrent les soins, la recherche, la formation et l'accompagnement médico-social. Les réseaux européens, les registres, Orphanet, le PNDS et les cartes d'urgence participent à la circulation de l'information.
Les associations sont décrites comme des partenaires indispensables : les échanges avec les familles nourrissent l'organisation du parcours et permettent de mieux identifier les besoins.

Comprendre les résultats et le dépistage familial

Après-midi 01:14:30 | Laurent Mesnard

L'analyse génétique peut trouver un variant expliquant la maladie, un variant de signification incertaine ou aucune anomalie identifiée. La valeur d'un résultat dépend des techniques et des connaissances disponibles. L'explication en consultation et la collaboration entre cliniciens, biologistes et conseillers en génétique sont centrales.
Un passage à 01:21:44 de la vidéo de l'après-midi, explicite le résultat négatif : il ne nie ni les symptômes ni une possible réponse au traitement. D'autres maladies génétiques peuvent aussi produire une MAT, avec des prises en charge différentes. Laurent Mesnard cite notamment les troubles de la cobalamine C pour illustrer l'intérêt d'un diagnostic moléculaire précis.
La transmission d'un variant doit être distinguée de la probabilité de développer la maladie. Le dépistage des proches soulève des questions de prévention, de choix de savoir et de retentissement psychologique. Un questionnaire recueille les attentes des participants.
Sur le dépistage des mineurs, Laurent Mesnard expose une position personnelle et précise les désaccords entre spécialistes. Ce débat ne constitue pas une consigne de dépistage systématique. Les passages sur l'assurance et l'information familiale restituent une discussion ; ils ne tiennent pas lieu de conseil juridique.

Grandir avec un SHUa et entendre Romane

Grandir avec un SHUa et devenir autonome

Après-midi 01:57:30 | Anne-Laure Lapeyraque depuis Montréal

À travers le parcours d'une jeune patiente, Anne-Laure Lapeyraque décrit le poids des perfusions, de l'accès veineux, des absences scolaires et de l'organisation familiale. La sécurité infectieuse reste un enjeu. Les nouvelles voies d'administration sont abordées dans le contexte des études présentées.
L'adolescence peut associer lassitude des soins, besoin de ressembler aux autres et difficultés de prise des traitements. L'autonomie se construit sur plusieurs années : comprendre la maladie, gérer ses médicaments et apprendre à solliciter de l'aide. Le passage aux soins adultes appelle un partenariat entre le jeune, ses proches et les deux équipes.
Le témoignage vidéo de Romane est désormais disponible dans son ensemble. Il prolonge cette intervention en décrivant les conséquences de la maladie sur la famille, la scolarité, la vie sociale et l'image de soi.

Romane et les conséquences au quotidien

Après-midi 02:24:50 | Témoignage vidéo québécois

Diagnostiquée dans la petite enfance, Romane garde surtout la mémoire émotionnelle de l'hospitalisation et de l'inquiétude de ses parents. Elle décrit la séparation des rôles familiaux pendant les soins et le retentissement sur ses frères. Le sentiment de devoir être forte très tôt coexiste avec une grande sensibilité aujourd'hui.
Dans la suite retrouvée, elle explique participer à une étude clinique permettant un traitement mensuel par injections à domicile, qu'elle réalise elle-même. Elle compare cette organisation aux perfusions et aux accès veineux de son enfance. Il s'agit de son expérience dans un essai, et non d'un traitement présenté comme accessible à tous.
Elle revient sur les jours d'école manqués, les restrictions liées au cathéter et le sentiment d'être différente. À l'âge adulte, la fatigue et les contraintes alimentaires peuvent limiter les sorties. L'invisibilité de la maladie l'oblige à expliquer son état, avec un coût pour sa vie privée et parfois l'incompréhension des autres.
Elle décrit aussi ce que son histoire a construit : empathie, capacité à créer des liens et travail auprès de personnes présentant des difficultés de développement. Son récit montre que gagner de l'autonomie dans les soins ne fait pas disparaître tous les effets de la maladie.

Grossesse et organisation des soins

Préparer une grossesse et adapter le suivi

Après-midi 02:35:46 | Yahsou Delmas

Le début retrouvé dans la vidéo de l'après-midi, à 02:35:46, introduit le parcours d'une jeune femme ayant déclaré un SHUa après son premier accouchement en 2011. Le cas montre l'importance d'obtenir un blocage effectif du complément dans une situation aiguë complexe ; les adaptations de doses rapportées appartiennent à ce cas spécialisé et ne constituent pas un schéma à reproduire.
L'intervention distingue une poussée de SHUa, les effets d'une maladie rénale préexistante et les complications placentaires, notamment la prééclampsie et le HELLP syndrome. La grossesse est un projet à préparer individuellement avec une consultation préconceptionnelle, une évaluation rénale et une coordination obstétricale.
Le suivi tient compte de la fonction rénale, de la pression artérielle, de la protéinurie et des médicaments. La période après l'accouchement reçoit une attention particulière. Les données sur l'éculizumab sont présentées comme rassurantes ; l'expérience avec le ravulizumab est encore en développement. Le contrôle du SHUa ne prévient pas toutes les complications obstétricales.
L'intervenante évoque aussi la préparation médicamenteuse d'une grossesse, notamment chez une femme greffée, et la ressource du CRAT pour documenter les médicaments pendant la grossesse et l'allaitement. Les données de cohortes citées sont liées aux populations étudiées ; elles ne donnent pas à elles seules un risque individuel.
L'organisation des perfusions à domicile et leur espacement sont également évoqués pour alléger les contraintes. Les choix thérapeutiques pendant un projet de grossesse relèvent d'une évaluation spécialisée individuelle.

Recherche et conclusion de la journée

Traitements moins contraignants et nouvelles cibles

Après-midi 03:04:15 | Échanges avec les médecins

L'iptacopan oral est discuté comme relais dans un essai chez certains adultes stabilisés sous anti-C5, avec une attention à la régularité des prises. Cette recherche ne doit pas être assimilée à un traitement établi de la phase aiguë.
Le facteur H recombinant, les constructions de type mini-facteur H et les approches combinant plusieurs cibles sont évoqués à différents stades de développement. Les données expérimentales et les programmes conduits dans d'autres maladies du complément ne démontrent pas une disponibilité ou une efficacité établie dans le SHUa.

Comprendre les différences entre patients

Après-midi 03:16:00 | Génétique épigénétique et outils de recherche

Pourquoi deux porteurs d'un même variant ont-ils des parcours différents ? Les pistes discutées concernent l'expression des gènes, les variants associés, l'épigénétique et les événements déclenchants. L'analyse de grandes données et les outils informatiques sont évoqués avec les enjeux de consentement et de confidentialité.
Les échanges rappellent aussi que les observations faites dans l'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) ne se transposent pas automatiquement au SHUa, malgré des cibles thérapeutiques communes.

Conclusion et poursuite des liens

Après-midi 03:26:01 | Nicolas Mullier

La rétrospective des quinze dernières années et la conclusion relient les découvertes scientifiques aux parcours de vie. La journée met en avant le diagnostic rapide, la personnalisation des soins, l'écoute du vécu et l'accompagnement des proches. Les progrès permettent de nouveaux projets ; les séquelles et les contraintes demandent encore de l'attention. Les échanges doivent se poursuivre entre familles, médecins, chercheurs et association.

Sommaire détaillé de la journée

Ouverture histoire et traitements
Les pauses et interruptions du live original ne servent plus au repérage. Les liens utilisent désormais les horaires propres aux enregistrements du matin et de l'après-midi.

Vidéo	Horaire	**Sujet abordé**	**Intervenants**
M	00:00:00	Accueil et ouverture de la journée	Nicolas Mullier
M	00:01:45	Remerciement au partenaire Alexion	Nicolas Mullier
M	00:03:05	Publication et contribution des patients	Nicolas Mullier
M	00:05:05	Missions de l'AIRG France	Jean-Pierre Schiltz
M	00:16:22	Message de Chantal Loirat	Nicolas Mullier
M	00:20:00	Début de la présentation historique	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:23:30	Premières découvertes génétiques et facteur H	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:26:30	Fonctionnement et régulation du complément	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:31:30	Variants de C3	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:32:44	Anticorps anti-facteur H	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:34:53	Prédisposition et facteurs déclenchants	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:35:32	Découverte de DGKE et autres mécanismes	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:37:30	Variant rare et signification incertaine	V. Frémeaux-Bacchi
M	00:42:01	Début du point sur le SHUa en 2026	Fadi Fakhouri
M	00:42:38	MAT et SHUa des notions à distinguer	Fadi Fakhouri
M	00:44:00	Nomenclature et discussions de Rome	Fadi Fakhouri
M	00:48:08	Incertitude et diagnostic du SHUa	Fadi Fakhouri
M	00:51:02	Transformation du pronostic par les anti-C5	Fadi Fakhouri
M	00:52:33	Phase aiguë entretien et éventuel arrêt	Fadi Fakhouri
M	00:53:42	Décision partagée et critères de discussion	Fadi Fakhouri
M	00:56:05	Diversification des traitements	Fadi Fakhouri
M	00:57:30	Attentes et craintes des patients	Fadi Fakhouri

Diagnostic urgence et transplantation

Vidéo	Horaire	**Sujet abordé**	**Intervenants**
M	01:04:00	Reprise et introduction de la session MAT	Marie Frimat
M	01:05:31	Présentation clinique sans support	Jean-Michel Halimi
M	01:07:18	Cas clinique et rapidité de prise en charge	Jean-Michel Halimi
M	01:12:00	Présentations rénales et diagnostic de MAT	Jean-Michel Halimi
M	01:16:43	Hypertension et risque de diagnostic trompeur	Jean-Michel Halimi
M	01:20:31	Début de la présentation sur l'urgence	Laurent Mesnard
M	01:21:05	Apport de la génétique à la phase aiguë	Laurent Mesnard
M	01:23:44	Atteintes d'organes et évaluation urgente	Laurent Mesnard
M	01:24:39	Diagnostic différentiel et crainte du PTT	Laurent Mesnard
M	01:30:30	Prévention infectieuse sous anti-C5	Laurent Mesnard
M	01:32:30	Orientation et réseau de soins	Laurent Mesnard
M	01:33:30	Signes d'alerte et parcours du patient	Laurent Mesnard
M	01:36:13	Cartes patient et circulation des informations	Laurent Mesnard
M	01:38:30	Début de la présentation sur la greffe	Marie Frimat
M	01:42:18	Inscription et préparation à la greffe	Marie Frimat
M	01:44:30	Risque de récidive selon la génétique	Marie Frimat
M	01:45:30	Don vivant et protection du donneur	Marie Frimat
M	01:50:02	Protocole et prévention de la récidive	Marie Frimat
M	01:52:30	Traitements et diversité des protocoles	Marie Frimat
M	01:56:17	Suivi et éducation thérapeutique	Marie Frimat
M	01:58:36	Fièvre et vigilance malgré la prévention	Marie Frimat
M	02:01:00	Activités et projets après transplantation	Marie Frimat

Questions pratiques et témoignages
Le récit de Jean-Manuel est restitué à partir de 00:44:37 dans l'enregistrement de l'après-midi.

Vidéo	Horaire	**Sujet abordé**	**Intervenants**
M	02:03:05	Accès à l'éducation thérapeutique	Patients et médecins
M	02:05:40	Discussion des stratégies de greffe sans anti-C5	Patients et médecins
M	02:08:00	Risque d'infection à méningocoque	Patients et médecins
M	02:09:05	Bandelettes urinaires et limites d'interprétation	Patients et médecins
M	02:11:20	Pression artérielle et SHUa	Patients et médecins
M	02:14:07	Valeurs de pression artérielle chez l'enfant	Patients et médecins
M	02:18:21	Quand préparer une transplantation	Patients et médecins
M	02:24:36	Fatigue ou ressenti de fin de perfusion	Patients et médecins
M	02:26:17	Surveillance biologique sous ravulizumab	V. Frémeaux-Bacchi
M	02:29:27	Relève au laboratoire et réseau d'experts	V. Frémeaux-Bacchi
M	02:33:03	Questionnaire sur le dépistage familial	Laurent Mesnard
AM	00:00:00	Reprise de l'après-midi	Nicolas Mullier
AM	00:01:35	Joris et sa maman adolescence et récidives	Joris et sa maman
AM	00:10:19	Lou-Anne séquelles autonomie et projets	Lou-Anne
AM	00:15:43	Introduction du parcours familial	Parents de Jules
AM	00:17:21	Jules dialyse greffe et nouveau départ	Jules
AM	00:21:53	Hypervigilance et retentissement familial	Maman de Jules et Suzanne
AM	00:30:35	Soutien psychologique des parents	Parents et médecins
AM	00:31:36	Importance des mots et de l'annonce	Parents et médecins
AM	00:34:52	Rechutes espacées et connaissance de soi	Une patiente
AM	00:44:37	Maladie rénale congénitale dialyse et greffe	Jean-Manuel - début de l'intervention
AM	00:51:17	Morgane identité soins et projets sportifs	Morgane
AM	00:56:30	Alexion et révolution thérapeutique	Jean-Michel Halimi

Réseaux génétique et dépistage familial

Vidéo	Horaire	**Sujet abordé**	**Intervenants**
AM	01:00:57	Début de la présentation des réseaux	Nathalie Biebuyck
AM	01:01:50	Plans nationaux maladies rares	Nathalie Biebuyck
AM	01:03:30	Filières MaRIH et ORKiD	Nathalie Biebuyck
AM	01:06:31	Missions des filières et centres de référence	Nathalie Biebuyck
AM	01:07:38	Réseaux européens et registres	Nathalie Biebuyck
AM	01:12:01	Place des associations de patients	Nathalie Biebuyck
AM	01:12:30	PNDS fiches et cartes d'urgence	Nathalie Biebuyck
AM	01:14:30	Début de la génétique et du dépistage	Laurent Mesnard
AM	01:16:25	La génétique ne conditionne pas le traitement	Laurent Mesnard
AM	01:17:13	Parcours de l'analyse et conseil génétique	Laurent Mesnard
AM	01:19:46	Résultat explicatif incertain ou négatif	Laurent Mesnard
AM	01:23:12	Famille et questionnaire des participants	Laurent Mesnard
AM	01:27:03	Transmission et risque de devenir malade	Laurent Mesnard
AM	01:31:38	Études familiales et limites des probabilités	Laurent Mesnard
AM	01:36:30	Choix de savoir ou de ne pas savoir	Laurent Mesnard
AM	01:37:00	Questions sur les assurances	Laurent Mesnard
AM	01:38:30	Anxiété culpabilité et accompagnement	Laurent Mesnard
AM	01:41:58	Information des apparentés	Laurent Mesnard
AM	01:43:14	Qui dépister une position personnelle discutée	Laurent Mesnard
AM	01:45:30	Dépistage des mineurs et débat ouvert	Laurent Mesnard
AM	01:49:35	Vivre avec une prédisposition	Patients et médecins
AM	01:55:25	Question sur l'arrêt après transplantation	Patients et médecins

Enfance grossesse et perspectives

Vidéo	Horaire	**Sujet abordé**	**Intervenants**
AM	01:57:30	Début de l'intervention depuis Montréal	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:02:20	Traitements et contraintes de perfusion	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:05:03	Questions encore ouvertes en pédiatrie	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:05:33	Prévention du risque infectieux	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:08:09	Accès vasculaire chez l'enfant	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:10:30	Retentissement sur l'enfant et sa famille	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:14:17	Vie sociale adolescence et confidentialité	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:17:30	Transition vers les soins adultes	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:18:38	Apprendre progressivement l'autonomie	Anne-Laure Lapeyraque
AM	02:24:50	Témoignage vidéo québécois complet	Une jeune patiente
AM	02:35:46	Grossesse début de l'intervention	Yahsou Delmas
AM	02:41:00	SHUa associé à la grossesse et au postpartum	Yahsou Delmas
AM	02:45:32	Prééclampsie HELLP et diagnostic différentiel	Yahsou Delmas
AM	02:51:10	Consultation préconceptionnelle	Yahsou Delmas
AM	02:53:45	Surveillance tensionnelle et urinaire	Yahsou Delmas
AM	02:56:00	Anti-C5 pendant la grossesse	Yahsou Delmas
AM	03:02:00	Perfusions à domicile et organisation	Yahsou Delmas
AM	03:03:21	Expérience des grossesses sous ravulizumab	Yahsou Delmas
AM	03:04:15	Ouverture des questions sur l'avenir	Patients et médecins
AM	03:08:00	Essai de relais oral et autonomie	Patients et médecins

Enfance grossesse et perspectives suite

Vidéo	Horaire	**Sujet abordé**	**Intervenants**
AM	03:11:11	Facteur H et nouvelles approches	V. Frémeaux-Bacchi
AM	03:14:41	Investissement industriel et essais cliniques	V. Frémeaux-Bacchi
AM	03:16:00	Pourquoi certains porteurs restent sans maladie	Patients et médecins
AM	03:19:30	Données consentement et outils de recherche	Patients et médecins
AM	03:22:30	HPN et SHUa limites de la comparaison	Patients et médecins
AM	03:24:09	Éculizumab et perspectives en transplantation	Intervention dans la salle
AM	03:26:01	Rétrospective des quinze dernières années	Nicolas Mullier
AM	03:27:00	Bilan de la journée et conclusion	Nicolas Mullier

Repères de lecture

Ce compte rendu restitue les interventions et échanges du 17 octobre 2026. Il ne constitue ni un PNDS ni des recommandations médicales validées. Les témoignages décrivent des expériences individuelles ; les essais et pistes de recherche sont présentés dans le contexte de la journée.

Les noms et termes manifestement déformés par la reconnaissance automatique ont été harmonisés lorsque le contexte permettait de les identifier. L'attribution des prises de parole collectives reste générique lorsqu'elle ne peut pas être assurée. Le compte rendu ne reprend pas les courriels postérieurs à la journée.