

PKD FRANCE

Revue semestrielle de l'Association Polykystose France

Association
FOR RESEARCH IN POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE
Polykystose
POUR SOUTENIR LA RECHERCHE SUR LA POLYKYSTOSE RENALE
PKD France



DOSSIER SPÉCIAL GROSSESSE ET POLYKYSTOSE

LE SODIUM DANS LA POLYKYSTOSE RÉNALE

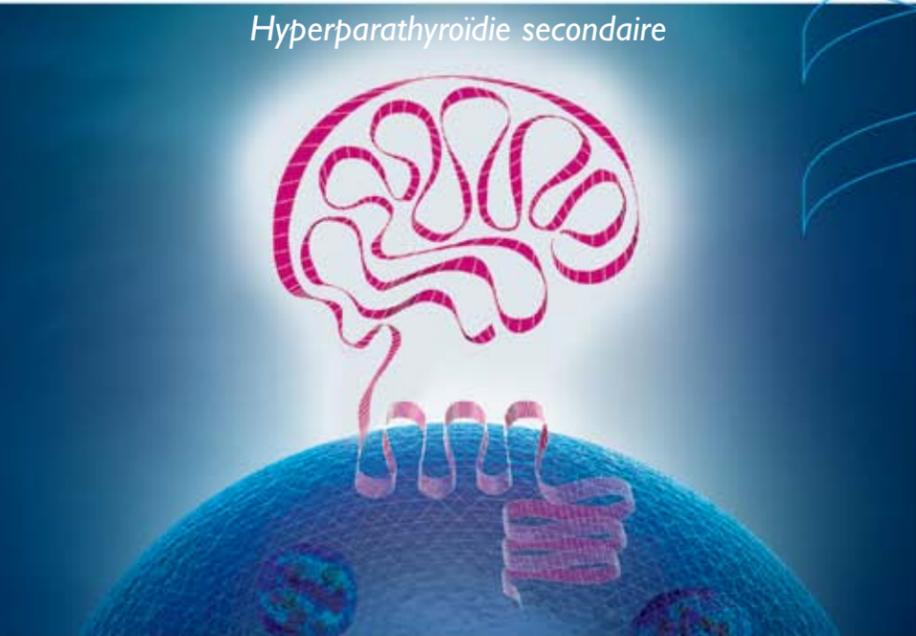


LES ÉVÈNEMENTS DE L'ASSOCIATION

INNOVER EN NÉPHROLOGIE NOTRE PRIORITÉ



Anémie



Hyperparathyroïdie secondaire

AMGEN,
votre partenaire
dans la prise en charge
des complications de
la maladie rénale
chronique.

PKD FRANCE

Revue semestrielle de l'Association Polykystose France



DOSSIER GROSSESSE ET POLYKYSTOSE

LES ÉVÉNEMENTS DE L'ASSOCIATION

4 Le mot
de la Présidente

5 Témoignage de Christelle
6 Interview du Docteur Joly

8 Témoignage de Frank
Servais

11 Interview du Docteur
Giacobino

14 LE SODIUM DANS LA
POLYKYSTOSE

21 Compte-rendu de
l'assemblée générale
de l'Association

25 Compte-rendu de la
Journée Annuelle de
l'Association

31 Développements
internationaux

32 Événements de
l'Association

32 Appel aux bonnes
volontés

32 Remerciements

32 Agenda

33 Nouvelle publication

34 Glossaire des termes
médicaux

45 Bulletin d'adhésion

46 Membres du Conseil
d'Administration
Membres du Comité
Scientifique

PKD FRANCE VOL. 3 SEPTEMBRE 2010

COMITE DE REDACTION

Rédactrice en chef :

Jennifer Pellé

Traducteurs :

Olga Baudelot,
Florence Contré,
Richard Von Dobenik

Auteurs participants :

ont collaboré gracieusement à ce
numéro des spécialistes :
médecins néphrologues, chercheurs,
infirmières

Un grand merci à toutes les
personnes qui ont contribué à
l'élaboration de ce numéro. en
particulier au Laboratoire **AMGEN**

Crédits photos

Schémas et illustrations des
auteurs

Photos

Association Polykystose France

Graphisme, maquette :

Anne-Marie Miquel
Karim El Kurdi

N'hésitez pas à faire parvenir vos idées, suggestions et témoignages

AMGEN

Le mot de la Présidente



Chers adhérents,

Nous avons choisi d'orienter cette revue n° 3 autour de la thématique "polykystose et grossesse" car de nombreux témoignages de jeunes couples désorientés, de jeunes mamans angoissées nous y ont incités. Il nous semblait important d'informer dans un premier temps, puis de rassurer autant que possible et enfin d'aborder les pistes nouvelles que la génétique permet aujourd'hui.

Lorsqu'au sein d'un couple l'un des deux partenaires est atteint d'une maladie génétique et qu'il y a donc un risque de transmission de la maladie aux générations à venir, il est bien légitime qu'apparaissent des doutes, des questions, des angoisses. Il faut rappeler qu'avec la polykystose rénale autosomique dominante, le risque de transmission est de 50 %.

Les questions posées par les couples s'orientent autour de 3 axes majeurs : des questions d'ordre éthique, médical et scientifique.

Sur le plan éthique, les familles s'interrogent souvent sur la responsabilité de l'éventuelle transmission d'un "lourd héritage génétique" : "Avons-nous le droit de faire courir à notre futur enfant le risque d'être atteint d'une maladie génétique ?" ou "Cet enfant ne nous reprochera-t-il pas plus tard de lui avoir transmis cette maladie ?" Ces questions n'entraînent pas des réponses simples car elles sont très personnelles mais il me semble essentiel que les futurs parents se déculpabilisent d'une situation qu'ils subissent eux-mêmes et qu'ils puissent faire le choix ou non d'avoir un enfant le plus librement possible avec tout le soutien et toutes les informations nécessaires de la part des professionnels de santé auxquels ils s'adressent. De plus, il est important que ces futurs parents gardent à l'esprit que l'avenir est prometteur pour les générations à venir grâce aux avancées grandissantes de la recherche médicale.

A ces questions d'éthique, s'ajoutent souvent celles d'ordre médical qui concernent plus particulièrement bien sûr les futures mamans et qui varient en fonction de leur âge et des éventuels ennuis de santé qu'elles subissent. Là encore, j'encourage ces futures mères à s'adresser à des médecins prompts à les écouter, les rassurer et les informer le mieux possible. La grossesse, même en ayant une maladie génétique, doit rester une phase heureuse, d'épanouissement et non un long cheminement vers l'angoisse. Même si des règles de vigilance s'imposent pour le suivi de cette grossesse, il faut rappeler que dans la très grande majorité des cas, elle se déroule d'une manière tout à fait normale pour toute femme atteinte de polykystose rénale dominante. J'encourage à ce sujet toutes les futures mamans et même leur entourage à consulter dans notre première publication "polykystose et hygiène de vie", le chapitre "polykystose et grossesse".

Enfin, je ne saurais conclure sans évoquer les questions d'ordre scientifique qui sont essentiellement axées sur l'espoir que les avancées de la génétique permettent ou promettent. Ce qui est accessible mais peu pratique encore, ou essentiellement dans quelques pays, c'est la possibilité par fécondation in vitro puis sélection d'embryon, d'avoir un enfant sain, autrement dit de sélectionner un embryon n'ayant pas le gène défectueux de la polykystose. Est-ce une solution d'avenir ou paraît-il inadmissible de ne pas laisser naître un enfant porteur d'une maladie génétique qui sera peut-être guérissable dans les années à venir ?

Ce que la génétique et son évolution apporteront peut-être mais dans un avenir beaucoup plus lointain sans doute, c'est le fait d'éradiquer la polykystose grâce à la thérapie génique ou la thérapie cellulaire. Pour cela, il faut porter notre espoir assez loin mais en tout cas, il faut que l'espoir reste présent car il est l'élément moteur de la vie, tout particulièrement lorsque cette dernière est alourdie par une maladie héréditaire qui annihile l'insouciance.

J'espère que la lecture de cette revue donnera de l'espoir à tous ceux qui sont des combattants dans la vie parce que la maladie les y oblige, et à tous ceux qui sont admirables d'énergie parce qu'ils refusent de vivre dans l'attente d'un futur sombre mais veulent transformer leur "handicap" en force.

■ Corinne Lagrafeuil
Présidente de l'Association PolyKystose France (APKF)

TÉMOIGNAGE DE CHRISTELLE

Dossier spécial grossesse et polykystose

"J'AI TOUJOURS PROFONDÉMENT DÉSIRÉ AVOIR UN ENFANT"

Ma maladie a été diagnostiquée au cours de ma dixième année. La polykystose a été mise en évidence, sans savoir si elle était récessive ou dominante. Pendant longtemps, le doute a subsisté.

Plus tard, quand j'ai parlé à ma néphrologue de prendre un moyen de contraception, elle m'a fait savoir que le jour où je désirerai un enfant, il faudrait bien préparer ma grossesse. En fait, elle me faisait savoir qu'avec ma pathologie ce ne serait pas simple d'attendre un enfant.

Puis, j'ai été prise en charge dans un service de néphrologie pour adultes. Au cours d'une consultation avec mon néphrologue, j'ai compris que si je désirais un enfant, il serait préférable de le concevoir tôt, c'est-à-dire de préférence avant trente ans, avec une créatinine inférieure à 200.

J'avais vingt ans et je me suis dit en sortant de cette consultation que j'avais dix ans pour faire un enfant.

Le compte à rebours a commencé lorsque j'ai vraiment pris conscience qu'il fallait aller vite. Les années ont passé sans que je rencontre un homme avec lequel j'ai eu le désir de faire un bébé. De plus, me revenaient sans cesse à l'esprit les arguments du néphrologue selon lesquels la grossesse pouvait faire évoluer la maladie et que le risque commun à toute grossesse pathologique, était des complications pour le fœtus.

À trente ans, ma vie amoureuse était catastrophique. En fait, j'étais seule. Alors, j'ai commencé peu à peu à mettre de côté le rêve de maternité. J'ai pensé à l'adoption. Pourquoi ne pas rendre un enfant heureux plutôt que de concevoir un enfant pour l'élever seule ? Oui, j'étais dans cet état d'esprit, car je voyais ma créatinine augmenter d'une année sur l'autre. J'étais en « état d'urgence ».

Ni adoption, ni grossesse à l'horizon de mes 35 ans. Je me suis dit que cette fois, c'était terminé, qu'il était trop tard pour espérer une grossesse. Puis ma vie a croisé la vie d'un homme avec lequel je me suis sentie bien. Tout était simple avec lui. J'ai même osé aborder le sujet de la grossesse, alors qu'il a déjà deux enfants. Il a été d'accord pour avoir un enfant avec moi et m'a laissé la décision. Je lui ai expliqué ma pathologie et tous les risques que je pouvais encourir.

Curieusement, l'idée de la transmission génétique ne me préoccupe pas. Je me dis souvent que si j'ai un enfant qui est atteint de la polykystose, il existera des traitements dans le futur. J'étais tellement heureuse, que lorsque j'ai rencontré mon néphrologue, je lui ai parlé de notre projet de « mettre en route » un bébé.

Il a regardé mes résultats sanguins et a constaté que ma créatinine dépassait le seuil des 200. Il m'a expliqué à nouveau, ce qu'au fond

de moi je savais déjà, les risques d'une grossesse pour moi et le bébé. J'étais en larmes, impuissante et démunie face au rappel à l'ordre de cette « foutue » pathologie. Il m'a conseillé de prendre un temps de réflexion et m'a proposé de faire un bilan de santé en hôpital de jour. Il m'a précisé que si mon ami le désirait, nous pourrions en discuter tous les trois lors des résultats.

Quand je suis arrivée à l'hôpital, j'étais angoissée. Je savais que ma future grossesse allait se décider sur ce qui ressortirait de ces examens.

En fin de journée, assise sur le lit, j'attends fébrilement le néphrologue pour l'annonce de mes résultats. Mon ami n'a pas voulu être présent, car lui aussi a eu de graves problèmes de santé, et venir à l'hôpital est pour lui une épreuve.

Le médecin est arrivé, sourire aux lèvres, il m'a expliqué que ma créatinine était redescendue. Il a poursuivi en me précisant qu'un espoir était permis et que l'aventure d'une grossesse pouvait commencer. Il m'a tout de même réitéré les risques potentiels de voir évoluer la maladie, de vivre une grossesse difficile, de donner naissance à un enfant prématuré... Il a poursuivi en m'expliquant que l'insuffisance rénale réduisait la fertilité et pouvait rendre difficile la réalisation d'une grossesse. Je dois également changer d'anti-hypertenseur pour le rendre plus compatible avec une grossesse, mais moins protecteur pour mes reins. Quant à la transmission, le risque est impossible à déterminer.

Peu importe, je suis remplie d'espoir aussi mince soit-il. Je vais essayer de donner la vie, malgré toutes ces incertitudes qui pèsent. Nous avons décidé mon ami et moi de tenter l'expérience.

Bien sûr, j'ai des moments d'angoisse et de doutes. Je me demande si je n'ai pas tort d'entraîner mon ami dans cette aventure, car je sais qu'il a peur pour moi et je me sens égoïste de lui faire vivre tout cela. Mais je n'ai pas envie de me réveiller dans vingt ans avec le regret de n'avoir rien tenté pour vivre ce moment que j'imagine magique.

Ma dernière consultation avec mon néphrologue a eu lieu il y a quelques mois, et je ne suis toujours pas enceinte. Je le lui ai dit et il m'a répondu : « Laissons-nous un délai de 2 ans ». À nouveau, un compte à rebours dans ma vie, ce n'est pas facile de vivre avec une horloge dans la tête.

Voilà plusieurs mois que nous essayons de faire un bébé, mais toujours pas de ventre rond. Je pense qu'il me faut du temps pour de nouveau accepter de vivre un événement auquel j'avais presque renoncé.

J'ai besoin de prendre conscience de cette possibilité qui m'est enfin offerte d'arriver à dire les mots longtemps tabous, tels que : maternité, enceinte, et devenir maman.

■ Propos recueillis par Jennifer Pellé

Dossier grossesse et polykystose

Interview du Docteur Joly

Docteur Dominique **JOLY**

Maître de Conférence des Universités (Université Paris V)
Praticien Hospitalier (Hôpital Necker, Paris)
Dominique **JOLY** Président de notre Comité scientifique

JENNIFER PELLÉ

Une femme atteinte de PKD peut-elle avoir plus de difficulté à avoir un enfant ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

La fertilité des femmes atteintes de polykystose est a priori très proche de la normale, mais elle est réduite lorsqu'il existe une insuffisance rénale importante.

JENNIFER PELLÉ

Dans quel(s) cas déconseilleriez-vous une grossesse chez une patiente atteinte de PKD ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

C'est justement en cas d'insuffisance rénale importante que débuter une grossesse est déconseillée. Il faut noter que ce cas de figure est exceptionnel : la grande majorité des femmes atteintes de PKD et « en âge de procréer » ont une fonction rénale normale ou légèrement altérée, ce qui permet d'envisager une grossesse.

JENNIFER PELLÉ

Une patiente qui est en insuffisance rénale au moment de sa grossesse prend-elle plus de risques ? Si oui, lesquels ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

Tout dépend de la sévérité de l'insuffisance rénale. Une patiente atteinte d'insuffisance rénale sévère est exposée à deux risques majeurs : pour elle-même, voir sa fonction rénale se dégrader durant la grossesse ; pour l'enfant à venir, une naissance prématurée, dans le meilleur cas... Mais encore une fois ce cas est exceptionnel.

JENNIFER PELLÉ

Les grossesses répétées altèrent-elles sur le long terme la fonction rénale des patientes PKD ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

Une étude Australienne assez ancienne suggère que les femmes atteintes de PKD et ayant eu 4 grossesses ou plus ont une fonction rénale moins bonne que les femmes PKD n'ayant eu qu'une ou 2 grossesses... Cette observation, si elle est confirmée, n'est pas très bien expliquée. Elle ne doit certainement pas dissuader les patientes ayant une fonction rénale et une pression artérielle normales de faire plusieurs grossesses.

JENNIFER PELLÉ

Une patiente atteinte de PKD a souvent de l'hypertension. Ces traitements antihypertenseurs sont ils compatibles avec une grossesse ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

Il est important d'éviter tout traitement médical pouvant présenter un risque pour la mère ou l'enfant. Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine et les antagonistes des récepteurs d'angiotensine sont très souvent utilisés pour réduire la tension artérielle des patientes atteintes de PKD. Il faut savoir que ces médicaments sont contre-indiqués tout au long de la grossesse du fait des risques qu'ils font courir au fœtus. Il faut donc par sécurité interrompre l'utilisation de ces produits dès la période conceptionnelle. Les patientes traitées par inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine et les antagonistes des récepteurs d'angiotensine doivent donc planifier leur grossesse et évoquer l'arrêt du traitement avec leur médecin... avant d'être enceintes !

JENNIFER PELLÉ

La maladie rénale ajoutée à l'hypertension augmente le risque de pré-éclampsie. Peut-on prévoir le risque de pré-éclampsie ? Existe-t-il des précautions à prendre ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

La pré-éclampsie est caractérisée par une élévation brutale de la tension artérielle (avec habituellement prise de poids et œdèmes) et par l'apparition d'une forte quantité de protéines dans l'urine. Cette complication apparaît le plus souvent chez des femmes jeunes, sans maladie rénale, à l'occasion d'une première grossesse, et tout spécialement lors du troisième trimestre. La pré-éclampsie peut être sévère et engager le pronostic vital. Les patientes atteintes de PKD peuvent elles aussi faire une pré-éclampsie, avec une fréquence en effet accrue : elles doivent donc être surveillées par leur obstétricien et par leur néphrologue : mesure de la pression artérielle, examen physique, bilans sanguins et urinaires. Cette surveillance permet de détecter très tôt les signes d'une pré-éclampsie et appliquer rapidement le traitement approprié.

JENNIFER PELLÉ

Quelles sont les précautions à prendre lorsqu'une personne atteinte de PKD est enceinte ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

Bien dormir, avoir une alimentation saine, boire suffisamment et sans excès caféiné, ne pas fumer, limiter le stress, ne pas faire de sports violents. Ces mesures de bon sens sont importantes en cas de grossesse, qu'il y ait une polykystose ou non.

JENNIFER PELLÉ

Que doit-elle surveiller avant tout ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

La pression artérielle (je n'hésite pas dans bien des cas à recommander l'achat d'un appareil d'automesure tensionnelle), l'aspect des urines (qui peuvent s'infecter et réclamer un traitement antibiotique) et toute douleur ou symptôme inhabituel (qui doit faire contacter un médecin). Cela dit il ne faut pas « surmédicaliser » la grossesse, car

l'immense majorité des femmes PKD traverseront cette période sans complication !

JENNIFER PELLÉ

Doit-elle se faire suivre tout au long de sa grossesse par son néphrologue et son obstétricien ?

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

Il est utile à mon avis de faire le point avec un médecin avant même de débuter une grossesse, afin de répondre à plusieurs questions : quelle est la pression artérielle ? Quelle est la fonction rénale ? Y a-t-il des risques « spécifiques » prévisibles liés à cette grossesse ? Cette consultation peut être assurée par un néphrologue, qui déterminera l'utilité d'un suivi néphrologique rapproché durant la grossesse. Un tel suivi ne me semble pas indispensable si la pression artérielle et les analyses sont bonnes.

JENNIFER PELLÉ

En résumé, vous êtes globalement optimiste

DOCTEUR DOMINIQUE JOLY

Oui, car les femmes atteintes de PKD sans insuffisance rénale ont les mêmes chances que les autres femmes de mener à terme leur grossesse dans d'excellentes conditions.

● Propos recueillis par Jennifer Pellé
Avril 2010

Témoignage

De Frank Servais

Désirer un enfant lorsque l'un des partenaires a la polykystose



De gauche à droite : Dan Larson, Président de la PKD Foundation, Marina et Frank Servais, Corinne Lagrafeuil, Présidente de l'Association Polykystose France, et Albin Delavy, Directeur Marketing Git S.A

L'histoire de Nicolai, notre premier enfant par Frank Servais

Lorsque j'ai rencontré Marina, elle avait 40 ans et moi 47 ans. Malgré notre âge, nous avons le même désir d'avoir des enfants. Je ne savais pas encore que Marina était atteinte de la PKD, d'ailleurs à l'époque je ne connaissais pas cette pathologie. De plus, les médecins qu'elle avait rencontrés en Moldavie lui avaient affirmé qu'elle ne pourrait pas avoir d'enfants et lui avaient déconseillé d'essayer d'en faire. J'ai pensé immédiatement qu'il faudrait qu'elle consulte un médecin en Suisse, pour avoir plus d'informations sur l'état de santé de Marina et sur sa maladie.

Dès son arrivée en Suisse, elle a consulté mon médecin généraliste qui lui a fait faire divers examens (sanguins, IRM, etc.). Aucun des médecins n'a souhaité la diriger vers un néphrologue.

Puis Marina est tombée enceinte. Elle a été suivie par un gynécologue qui n'a pas considéré sa pathologie. Malheureusement, elle a fait une fausse couche. Peu de temps après, elle est retombée enceinte. Marina a souhaité

changer de gynécologue. Par chance, nous sommes tombés sur un médecin qui a pris en compte sa pathologie et le fait qu'elle souffrait d'hypertension. Sa grossesse a été suivie de près par le gynécologue. Des examens ont permis de suivre l'évolution du fœtus (une amniocentèse, ultrasons, échographies). Puis à la 34e semaine de grossesse, suite à une échographie, le docteur nous demande de venir le plus rapidement possible à la clinique, pour provoquer l'accouchement par césarienne, le bébé montrant des signes de stress.

Voilà, Nicolai est là. Nous sommes le 3 août 2004, il pèse 1,650 kg et mesure 42 cm. C'est un merveilleux bonhomme que d'accueillir ce petit bonhomme encore si fragile. Deux jours plus tard, nous apprenons qu'il faut transférer Nicolai en urgence à l'hôpital cantonal de Genève qui de l'avis des médecins, était mieux équipé pour recevoir un grand prématuré.

Les responsables de l'hôpital Universitaire de Genève sont informés que Marina est atteinte d'une PKD, et proposent de pratiquer un premier ultrason de Nicolai à 6 mois, afin d'examiner ses reins. Le diagnostic est posé, notre fils a hérité de la polykystose rénale.

Marina a rencontré son premier néphrologue après l'accouchement, sur les conseils de son gynécologue. Depuis sa sortie de la maternité, elle est suivie régulièrement pour sa maladie rénale.

Nicolai nous demande avec insistance d'avoir un petit frère ou une petite sœur.

À l'âge de 4 ans, Nicolai nous fait savoir avec insistance qu'il aimerait avoir un petit frère ou une petite sœur. Nous n'avons pas réfléchi à l'éventualité d'avoir un autre enfant, de plus la pathologie de Marina avait évolué et il n'était pas question de lui faire courir le moindre danger. Nous avons alors décidé de nous renseigner sur la fécondation in vitro. Après quelques recherches sur Internet, j'ai constaté qu'il était possible d'obtenir un rendez-vous pour une consultation génétique.

La consultation génétique

Au mois d'octobre 2008, nous rencontrons le Dr Ariane

Giacobino, qui nous explique en détail le mécanisme de la polykystose dominante avec les deux gènes touchés (PKD1 et PKD2). Elle nous apprend qu'il est techniquement possible de diagnostiquer la PKD au niveau de l'embryon, et par conséquent que la fécondation in vitro, après présélection des embryons sains est réalisable, mais pas en Suisse pour le moment (soit fécondation in vitro après diagnostic préimplantatoire). En effet, la loi suisse vient d'être modifiée concernant cette technique et les décrets d'application étant en cours, il nous faudrait attendre un certain temps avant de pouvoir la pratiquer. De plus, nous ne pouvions pas attendre, Marina avait 46 ans et moi 53. Notre généticienne nous redonna espoir quand elle nous précisa qu'il était possible de le faire en Espagne ou en Belgique, et qu'elle avait tous les contacts si nous le désirions.

Consultation génétique : http://gyneco-obstetrique.hug-ge.ch/genetique/clinique_conseils.html

Est-ce bien raisonnable pour la santé de Marina ?

Avant de prendre une décision, il était nécessaire que nous rencontrions le gynécologue et le néphrologue qui suivaient Marina pour en discuter. Ils ne s'opposèrent pas à notre décision, mais nous précisèrent que la grossesse de Marina devrait être suivie de près à l'hôpital cantonal. Nous avons donc consulté le professeur Pierre-Yves Martin, responsable du département de néphrologie de l'HUG, que j'avais eu la chance de rencontrer lors de la création de la Fondation Suisse pour la polykystose. Marina a passé des examens approfondis pour savoir si nous pouvions entreprendre des démarches en Belgique ou en Espagne. Les premiers résultats étaient bons, nous avons alors contacté les cliniques belges, qui nous firent savoir que cette pratique était possible, mais que la loi en vigueur en Belgique fixait une limite d'âge, 45 ans. Grande déception...

Nous en avons parlé avec le Dr Ariane Giacomino, qui après s'être renseigné, nous a fait savoir que la limite d'âge n'existait pas en Espagne. L'espoir renaît, nous prenons contact par email, puis par téléphone, avec la clinique IREMA, proche de Valence (www.irema.org).

Sandrine Ott, responsable du département international, nous explique les démarches que nous devons suivre, ainsi que l'investissement financier, à peu près 10 000 euros. Elle nous propose également une solution alternative : le don d'ovocytes. Cette solution éliminerait le risque de la PKD, mais ce n'est pas ce que nous souhaitons.

Mais avant de continuer nos démarches, Marina devrait effectuer des tests hormonaux que nous devrions communiquer à la clinique en Espagne. À la Suite de ces tests, une première consultation aurait lieu...

La décision ?

Nous rencontrons à nouveau le professeur Pierre-Yves Martin qui constate une dégradation de la fonction rénale de Marina. Il pense qu'elle aura besoin d'être transplantée dans les cinq ans à venir, et que son hypertension sera plus difficile à contrôler pendant sa grossesse. Au regard des résultats, il nous parle aussi du danger d'une grossesse pour la maman et le bébé.

Notre décision est prise, il n'est pas question de mettre la vie de Marina en danger, d'autant que la probabilité de réussite compte tenu de l'âge de ma femme est très faible (10 %), pour un couple plus jeune (20-25 %).

Nous avons demandé à la clinique espagnole s'il était possible de recourir à une mère porteuse, mais ce n'est pas légal en Espagne. Nous nous sommes résignés à tourner la page. En ce qui concerne le diagnostic de la PKD par test génétique

Il est important de noter que nous avons demandé au Dr Ariane Giacobino, s'il était possible de faire un diagnostic génétique de la polykystose et quel en était le coût. Elle nous a appris qu'il n'existait pas de séquenceur assez performant pour diagnostiquer la polykystose, du fait de la complexité des gènes incriminés (PKD1 et PKD2). Elle nous a proposé de faire pratiquer le séquençage par une clinique spécialisée en Belgique. Le délai annoncé pour l'obtention d'un diagnostic génétique était entre 6 et 8 mois pour la Belgique, d'environ 6 mois en France à l'université de Brest (coût 1000 euros), de 6 semaines aux États-Unis à Athena Diagnostics (coût 3650 \$).

Dans tous les cas, les coûts de ces examens ne seraient pas pris en compte par notre assurance maladie.

EN CONCLUSION

Cette expérience de vie a été extrêmement passionnante. Nous avons pu à travers notre histoire rencontrer des gens extraordinaires qui nous ont apporté leurs connaissances avec beaucoup de simplicité :

Le professeur Pierre-Yves Martin, dont la gentillesse, la disponibilité, la compétence et la clarté de son diagnostic

Interview

Du Docteur Giacobino Spécialisée en Génétique Médicale

ont accompagné notre parcours.

Le Dr Ariane Giacobino qui nous a permis d'en savoir un peu plus sur la génétique. Nous avons pu grâce à sa grande disponibilité et à son écoute avancer dans nos démarches. Grâce à sa gentillesse, nous avons pu rencontrer le Pr Antonarakis (chef du service de génétique) pour discuter du travail accompli dans leur service et des problèmes matériels vécus quotidiennement par ce département de pointe.

Il me reste un regret à exprimer, c'est de n'avoir pas réussi à collecter des fonds pour aider à financer le projet de doter le département génétique d'un centre de compétence permettant de mettre en place une consultation PKD avec un diagnostic génétique direct.

Une grande soirée de gala devait être organisée conjointement avec la fondation AGIR (Association Genevoise de l'insuffisance rénale), mais elle a été annulée en raison de la crise bancaire et financière.

● Propos recueillis par Jennifer Pellé

LA SITUATION EN FRANCE EN CE QUI CONCERNE LE DPI ET LE DPN

Commentaire du Dr Heidet, Centre de Référence des Maladies Rénales Héritaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA).

En France, contrairement à d'autres pays, les indications du diagnostic moléculaire prénatal précoce (DPN) et du diagnostic préimplantatoire (DPI) sont similaires : ces examens peuvent être pratiqués pour détecter chez l'embryon ou le fœtus « une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ». Les demandes des couples sont discutées au cas par cas par les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal en tenant compte des termes de la loi et de l'histoire de chaque famille. Seuls trois centres en France sont actuellement habilités à effectuer un diagnostic préimplantatoire, qui demeure une technique complexe, longue, fortement médicalisée et très contraignante. Actuellement la probabilité de donner naissance à un enfant après une tentative de diagnostic préimplantatoire est de l'ordre de 20%. Enfin plusieurs DPN et plusieurs DPI ont déjà été réalisés en France pour la polykystose autosomique récessive.

CONTACTS :

Dr Ariane Giacobino

Département de Médecine Génétique et de Laboratoire
Centre Médical Universitaire, 1 Michel-Servet
1211 Genève 4, Suisse
Tel. : + 41 22 379 59 47
Fax : + 41 22 379 57 06
Email : ariane.giacobino@unige.ch

Professeur Pierre-Yves Martin

Médecin-chef du Service de Néphrologie
Département de Médecine
Hôpitaux Universitaires de Genève
Tél. : +41223729762
Fax : +41223729769
Email : pierre-yves.martin@hcuge.ch

Sandrine Ott

Directrice Département International
IREMA, Instituto de Reproducción de la Marina Alta
Avenida Vergel nº 11
03778 Beniarbeig
Alicante (España)
Tél. : +34 96 647 72 65
Email : international@irema.org
Site : www.irema.org

Dr. Pascale De Becker (FIV/DPI si moins de 45 ans)

UZBrussel
Laarbeeklaan 101
1090 Brussel
Belgique
Tél. : + 32 2 477 53 22, + 32 2 477 53 96
Fax : + 32 2 477 53 62
Email : Pascale.DeBecker@uzbrussel.be



Ariane Giacobino est Médecin, agrégée et spécialisée en Génétique Médicale, aux Hôpitaux Universitaires de Genève. Elle a travaillé pendant 3 ans à la Faculté de médecine de l'Université de Pittsburgh (USA). Elle se partage entre son activité clinique (consultations), la recherche et l'enseignement, avec 3 pôles d'intérêt plus spécifiques pour les questions reproductives, la trisomie 21 et la néphrogénétique.

Elle a accepté de répondre à quelques questions concernant la transmission dans la PKD.

JENNIFER PELLÉ

Que pouvez-vous nous dire d'un point de vue génétique sur la polykystose rénale ? Quand un parent est atteint touche-t-elle tous les enfants qui vont naître ? Les filles sont-elles plus touchées que les garçons ? Se transmet-elle de génération à génération ?

DOCTEUR GIACOBINO

La maladie polykystique rénale à transmission autosomique dominante (ADPKD) touche environ 1 personne sur 1000. Il s'agit d'une maladie héréditaire systémique, provoquant des complications sévères principalement rénales et aboutissant progressivement à une insuffisance de la fonction rénale. D'autres organes peuvent aussi être atteints. Dans 50% des cas environ, l'évolution est telle qu'une transplantation rénale sera nécessaire avant l'âge de 60 ans.

Dans environ 85 % des cas, l'ADPKD est causé

pas une mutation dans le gène PKD1 et dans environ 15 % dans le gène PKD2. Dans la majorité des cas, une histoire familiale positive est retrouvée mais dans 5 % des cas environ, il s'agit d'une mutation apparue de novo chez le sujet concerné.

Actuellement, les tests génétiques à disposition permettent de définir la mutation en cause chez 70 à 90 % des sujets, selon les techniques employées.

Le fait d'une transmission dominante signifie que le parent atteint a 50 % de risques, à chaque conception, de transmettre le gène avec la mutation, donc d'avoir un futur enfant avec la même maladie que lui. Si l'enfant a reçu ce gène, il aura à l'âge adulte le même risque de transmission pour ses propres enfants. Il y a bien des familles pour lesquelles chaque génération est atteinte. Il n'y a pas de relation entre le sexe du futur enfant et le risque de recevoir le gène avec la mutation.

La maladie polykystique rénale à transmission autosomique récessive (ARPKD) est nettement plus rare : elle touche environ 1/10'000 à 1/40'000 personnes. Sa présentation clinique peut être très variable. Le gène en cause est PKHD1.

Le fait d'une transmission récessive signifie que si les 2 parents sont porteurs d'un gène muté, le risque d'avoir un enfant avec la maladie est de 25 %, à chaque conception. La probabilité de trouver cette maladie sur plusieurs générations d'une même famille est beaucoup plus rare, car la personne ayant la maladie ne peut la transmettre que si son conjoint est également porteur d'un gène muté.

JENNIFER PELLÉ

Un couple qui désire un enfant et dont l'un des deux est atteint d'une maladie génétique se pose souvent la question de la transmission de la maladie. Il est possible aujourd'hui sous certaines conditions de pratiquer un diagnostic préimplantatoire. En quoi consiste cette technique ? Par qui et comment est-elle réalisée ?

DOCTEUR GIACOBINO

Le diagnostic préimplantatoire consiste à tester un embryon, qui a été conçu in vitro, lors d'un stade très précoce de son développement (il ne consiste alors que de quelques cellules). Il s'agit d'effectuer un test génétique en prenant une cellule de l'embryon, et qui permet de définir si le futur bébé a reçu ou non le gène responsable de la maladie de l'un des parents. Le test est réalisé au laboratoire très rapidement, tout embryon qui n'a pas reçu le gène muté sera transféré dans l'utérus de

la femme. Le prélèvement d'une cellule sur l'embryon n'a pas été montré comme posant des problèmes pour son futur développement. La grossesse qui surviendrait ensuite serait surveillée comme une autre grossesse. Ce sont des procédures qui nécessitent un groupe de spécialistes, comprenant des gynécologues, généticiens, et en général des psychologues. A travers le monde, il y a des centres privés ou des hôpitaux publics qui pratiquent ces technologies.

JENNIFER PELLÉ

En France, le diagnostic préimplantatoire (DPI) est autorisé par la loi du 29 juillet 1994. Il est dit que pour bénéficier d'un DPI, le couple doit avoir « une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic. »

Est-ce que la polykystose rénale dominante entre dans ce champ d'application ?

DOCTEUR GIACOBINO

En tant que généticienne suisse, je ne connais pas bien la situation en France, mais il me semble que cette procédure n'a jamais été utilisée pour cette pathologie. Il y a d'autres pays, où cela peut se faire. Par contre, une publication française rapporte un diagnostic préimplantatoire dans une situation de polykystose rénale à transmission récessive.

JENNIFER PELLÉ

Des deux formes de polykystose existantes, la récessive est la plus sévère et touche les enfants dès leur plus jeune âge. Ne pensez-vous pas que cette forme grave suffirait à justifier un diagnostic préimplantatoire ?

DOCTEUR GIACOBINO

Je pourrais tout à fait comprendre la démarche d'un couple souhaitant le faire.

JENNIFER PELLÉ

Il existe une autre méthode appelée le diagnostic prénatal (DPN) qui est défini selon le dictionnaire de la bioéthique comme « un diagnostic porté sur l'embryon ou le fœtus humain in utero, qu'il s'agisse de déceler une anomalie morphologique ou une maladie génétique ou chromosomique actuelle, ou une prédisposition à développer une maladie dans le futur ». Pouvez-vous m'en dire plus ?

DOCTEUR GIACOBINO

Pour le diagnostic prénatal, il s'agit durant la grossesse d'un examen qui permette de mettre en évidence les signes précoces de la maladie. Pour la génétique, cela signifie une analyse génétique sur des cellules fœtales prélevées par choriocentèse ou amniocentèse. La grossesse est donc en cours, contrairement au diagnostic préimplantatoire où elle n'a pas commencé.

JENNIFER PELLÉ

Est-il possible de pratiquer le diagnostic prénatal (DPN) dans le cas de la polykystose rénale ?

DOCTEUR GIACOBINO

Cela a été rapporté dans des cas la polykystose rénale à transmission récessive.

JENNIFER PELLÉ

Que la pratique se porte vers le DPI ou bien le DPN, des enjeux éthiques sont largement mises en avant par le milieu scientifique ou religieux.

Dans le cas de la DPI, certains mettent en avant un risque de dérive eugéniste, pour le DPN c'est le risque d'interruption de grossesse qui soulève problème. Qu'en pensez-vous ? Faut-il effectuer un diagnostic prénatal d'une pathologie qui n'entraîne ni la mort, ni retard mental sévère, voire qui ne se manifesterait qu'à l'âge adulte et parfois même avec peu de symptômes ?

DOCTEUR GIACOBINO

Je pense qu'il faut tenir compte du fait que la médecine avance vite, et les thérapeutiques pour la polykystose rénale existeront peut-être dans quelques années. Il faut donc penser qu'un enfant malade qui naît aujourd'hui bénéficiera certainement de traitements que les adultes malades ne connaissent pas encore. Par contre, l'argument de gravité et d'incurabilité qui est pris en compte pour le diagnostic préimplantatoire (DPI) me semble un élément essentiel pour garantir qu'il n'y ait pas de dérives. Je peux comprendre les couples qui souhaitent effectuer un DPI pour une polykystose rénale récessive, lors d'une histoire familiale positive pour cette affection. Pour la polykystose rénale dominante, j'ai entendu des couples qui souhaitaient un DPI, et j'ai aussi compris leur démarche : je pense qu'on n'en arrive pas à cette demande de gaïté de cœur, et que la souffrance d'avoir des membres de sa famille atteints doit être immense.

● Propos recueillis par Jennifer Pellé

Mars 2010

Le sodium

Dans la polykystose rénale

Le sodium est le minéral le plus important du sang et du milieu extra cellulaire

RÔLES

Le sodium assure plusieurs fonctions vitales dans l'organisme :

- Rôle capital dans l'équilibre des divers liquides de l'organisme
- Régulation de la pression osmotique (passage d'eau et de substances dissoutes à travers les membranes) conjointement au potassium intracellulaire
- Régulation de l'équilibre acido-basique
- Rôle au niveau de la contraction musculaire et donc des battements cardiaques

LA NATRÉMIE ET LA NATRIURÈSE

La natrémie (dosage du sodium dans le sang) doit être comprise entre 136 et 145 mmol/l. C'est principalement le rein qui régule la natrémie : les sorties (dans les urines) étant égales aux entrées (apportées par l'alimentation).

La natriurèse (recueil des urines sur 24 h) permet d'évaluer l'apport alimentaire en sodium :

Apport en sodium = Natriurèse des 24H (mmol/24H) / 17

Il peut y avoir des pertes importantes en sodium pouvant conduire à une hyponatrémie en cas de diarrhées majeures ou de transpiration excessive (fortes chaleurs, effort physique prolongé...).

QUANTITÉ DE SEL RECOMMANDÉE DANS LE CAS D'UNE POLYKYSTOSE RÉNALE

1G DE SEL = 400MG DE SODIUM

La quantité de sel recommandée dans la PKD est équivalente à celle d'une personne ayant une maladie rénale chronique, c'est-à-dire 6 à 8 grammes de sel/jour. Une consommation inférieure à 5g de sel/jour n'est pas envisageable sur la durée. Elle entraîne une perte d'appétit, voire une dénutrition pouvant altérer le pronostic vital. Un diététicien, en collaboration avec le médecin traitant conseillera ces mêmes recommandations en fonction de la maladie, de l'âge, de la corpulence, de l'activité physique, des habitudes alimentaires et des résultats biologiques du patient.

LE CONTRÔLE DU SODIUM ALIMENTAIRE

Sauf cas particuliers (fuite de sel, rétention hydro-sodée) les recommandations en cas d'insuffisance rénale chronique sont de 6 à 8 g de sel par jour, ce qui permet de respecter les différentes recommandations :

- L'équilibre alimentaire
- La variété dans chaque groupe d'aliments
- Le respect des quantités et le contrôle des fréquences des aliments les plus riches en sel
- L'utilisation des équivalences pratiques pour permettre la consommation régulière de certains aliments salés et afin de ne pas supprimer totalement les plus riches. Le sel de régime à base de chlorure de potassium est à proscrire même en l'absence d'hyperkaliémie.

Attention aux régimes trop restrictifs en sel qui favorisent l'inappétence et peuvent être à l'origine de dénutrition.

Il est important que le patient apprenne à jongler avec les aliments riches en sel en

utilisant les équivalences.

LA PREMIÈRE RÈGLE EST DE NE PAS UTILISER LA SALIÈRE À TABLE.

Pour vous aider à suivre la consommation de sel de votre patient n'oubliez pas de demander au médecin traitant un dosage de la natriurèse des 24H.

DONNER DU GOÛT A SON ALIMENTATION

Pour donner du goût à une alimentation pauvre en sel, il est conseillé de cuisiner avec des aromates : ail, échalotes, oignon, fines herbes, épices, jus de citron...

Voici quelques idées de marinades :



MARINADE ANTILLAISE	MARINADE INDIENNE
Mélangez 20 cl d'huile avec 3 citrons verts coupés en quartiers, 4 cives (ou ciboules) et 1 piment antillais émincé, 2 gousses d'ail coupées en deux et 1 cuillerée à café de clous de girofle.	Battez 2 yaourts brassés nature avec 1 oignon émincé, 4 gousses d'ail coupées en lamelles, 1 cuillère à café de cumin en poudre, 1 cuillère à café de curcuma et 10 brins de coriandre ciselés.
Le bon accord : pour les volailles, crustacés, moules et poissons...	Le bon accord : pour le poulet ou l'agneau

Le sodium

Quelques idées de recettes pour les beaux jours !...



LE POULET BASQUAISE

DURÉE

- Préparation : 15 à 20 minutes
- Cuisson : 45 minutes

Une idée de menu

Salade de mâche et betterave
Poulet Basquaise avec tagliatelles
Yaourt à la vanille

INGRÉDIENTS POUR 6 PERSONNES	MATÉRIELS
<ul style="list-style-type: none"> • 6 cuisses ou escalopes de poulet • 600 g de tomates pelées surgelées (car celles-ci sont non salées, décongelées au préalable) • 6 petits poivrons vert/rouge/jaune • Thym, Laurier, • Huile d'olive (1filet) • Poivre 	<ul style="list-style-type: none"> • 1 cocotte ou grande sauteuse • 1 passoire à pieds • Couteau économe • Couteau d'office • Planche à découper • Plat de service
<h3>MODE OPÉRATOIRE</h3> <p>1 Préparation personnelle : poste - matériel</p> <p>2 Préparation des légumes : Laver les poivrons, les nettoyer et les couper en brunoise (petits dés) à l'aide d'une planche à découper et d'un couteau d'office. Décongeler les tomates pelées.</p> <p>3 Marquer le poulet en sauté Faire chauffer l'huile d'olive Faire revenir les cuisses de poulet quelques minutes sur chaque face en démarrant côté peau.</p> <p>4 Confectionner le plat Lorsque le poulet est bien doré, ajouter les poivrons, les tomates pelées. Cuire environ 5 minutes, assaisonner avec thym, laurier et poivre.</p> <p>5 Cuisson Environ 30 minutes à couvert</p> <p>6 Dressage Dresser sur un plat de service ou en assiettes, en décorant de persil. Servir avec des pâtes ou du riz.</p>	



BROCHETTES DE VEAU À LA MAROCAINE

DURÉE

- Préparation : 10 minutes
- Marinade : 2 heures
- Cuisson : 45 minutes

INGRÉDIENTS POUR 4 PERSONNES	MATÉRIELS
<ul style="list-style-type: none"> • 400 g d'épaule de veau • 1 gros oignon • 1 c à soupe de paprika, • 1 c à café de cumin en poudre • 3 c à soupe d'huile d'olive ou d'arachide • Quelques brins de persil plat ou de coriandre, feuilles de menthe 	<ul style="list-style-type: none"> • 4 pics à brochette • 1 barbecue
<h3>PRÉPARATION</h3> <p>1 Coupez la viande en gros dés. Épluchez et hachez finement l'oignon.</p> <p>2 Mélangez l'huile avec le paprika, le cumin et l'oignon et mettez à macérer pendant 2 heures pour que la viande s'imprègne bien de la marinade.</p> <p>3 Enfilez les morceaux de viande sur les pics à brochette. Faites cuire ces brochettes sur toutes les faces sur le barbecue pendant une dizaine de minutes.</p> <p>4 Parsemez les brochettes de persil, de menthe et de coriandre hachés avant la fin de la cuisson, en veillant à ce que les herbes ne brûlent pas.</p>	
<h3>REMARQUES</h3> <p>L'épaule de veau, étant comme toute viande, riche en protéines, il faudra veiller à adapter votre apport au repas suivant. Une brochette de veau apporte autant de protéines que 100 g de steak. Vous pouvez également faire macérer la viande la veille au réfrigérateur en recouvrant le plat d'un film alimentaire.</p> <p>Pour la cuisson de la viande, il est possible d'utiliser le grill du four pendant une dizaine de minutes.</p>	

Le sodium



CRUMBLE AUX MYRTILLES- DURÉE

- Préparation : 20 minutes
- Cuisson : 35 minutes

Une idée de menu

Carottes au cumin

Cabillaud à la mode de Porto et riz nature

1 yaourt nature & Crumble aux myrtilles

INGRÉDIENTS POUR 4 PERSONNES	MATÉRIELS
<ul style="list-style-type: none"> • 450 g de myrtilles fraîches ou surgelées • Pour la pâte : <ul style="list-style-type: none"> • 250 g de farine • 50 g de cassonade ou sucre roux • 120 g de beurre doux, beurre pour le moule 	<ul style="list-style-type: none"> • 1 plat à four • 1 saladier
MODE OPÉRATOIRE <ol style="list-style-type: none"> 1 Sortez le beurre du réfrigérateur 30 mn à l'avance 2 Préchauffez le four à 210° C (Th 7) 3 Lavez rapidement les myrtilles, disposez-les au fond d'un plat à four légèrement beurré 4 Préparez le crumble : versez la farine et la cassonade dans un saladier. Ajoutez le beurre coupé en petits morceaux et travaillez l'ensemble du bout des doigts. Le crumble doit avoir une consistance sableuse. 5 Recouvrez les myrtilles de ce mélange et faites cuire environ 35 mn. Surveillez la coloration du crumble. S'il brunît trop vite, recouvrez d'une feuille d'aluminium ménager côté mat dessus. Servez tiède. 	
REMARQUES <p>On peut accompagner ce dessert d'une boule de glace à la vanille.</p>	

ÉQUIVALENCES EN SEL

½ G DE SEL	<ul style="list-style-type: none"> • 120 g de coquilles St Jacques ou de calamar • 100 g de langouste cuite sans sel • 30 g de cornichons • 1 pâtisserie (variable)
1 G DE SEL	<ul style="list-style-type: none"> • 1 sachet de sel de 1 g (pharmacie) • 60 à 70 g de pain (1/4 de baguette) • 1 viennoiserie ou 1,5 croissant ordinaire • 35 g de corn flakes • 1/3 de camembert • 80g de fromage à pâte cuite (type comté) • 50g de jambon blanc (1 tranche fine) • 50 g de saucisse (+/- 1 saucisse) • 20 g de saucisson sec (2 tranches) • 20 g de jambon cru (1 fine tranche sous vide) • 150 g de thon ou de sardine en conserve au naturel • 100 g de poisson pané • 25g de crevettes cuites ou 50g de crevettes crues • 50g de surimi • 100g de crabe cuit sans sel ou 50g en conserve • 75 g de homard cuit sans sel • 40 g de saumon fumé (1 fine tranche) • 50 g de foie gras • 150 g de légumes en conserve • 7 g sauce de soja • 20 g de moutarde • 50 g de mayonnaise • 40 g de ketchup • 100 g de sablés

2 G DE SEL	<ul style="list-style-type: none">• 1 bol de potage du commerce• 1 plat cuisiné du commerce• 5 g de bouillon cube
3 G DE SEL	<ul style="list-style-type: none">• 300 g de cassoulet en conserve
6 G DE SEL	<ul style="list-style-type: none">• 400 g de choucroute garnie en conserve



• Sandrine Nakach
Diététicienne coordonnatrice Rénif

Dans le cadre du partenariat du réseau RÉNIF avec notre association vous pouvez bénéficier de conseils et d'ateliers ainsi que d'un accompagnement entièrement pris en charge par le réseau.

- Secrétariat : 01 48 01 93 00
- Email : contact@renif.fr
- Site Internet : www.renif.fr
- Contacts :
- Sandrine Nakach, Catherine Gabet (diététiciennes)
- Laurence Boufette (infirmière coordonnatrice, accompagnement et éducation thérapeutiques)

L'Association vient de publier son premier livre intitulé :

POLYKYSTOSE ET HYGIENE DE VIE

Vous avez la possibilité de vous le procurer en contactant Louis Siringo à l'adresse suivante :

louis.siringo@orange.fr

Les événements de l'association

Compte-rendu de l'assemblée générale de l'association polykystose France

12 Juin 2010

L'Assemblée Générale Ordinaire de l'Association Polykystose France s'est réunie ce jour sous la présidence de Mme Corine Lagrafeuil, Présidente de l'association, à fins d'approbation et vote des propositions à l'ordre du jour.

INTRODUCTION ET OUVERTURE DE LA PRESIDENTE RAPPORT MORAL 2009

Actions réalisées en 2009

Participation à 3 congrès de Néphrologie

Les 3 plus importants :

- Le congrès urologie-néphrologie de la salpêtrière en Janvier 2009
- Les journées d'actualités néphrologiques à Necker en Avril 2009
- Le congrès annuel de la société de néphrologie française à Toulouse en octobre 2009

La participation à ces congrès permet d'obtenir toutes les informations sur les dernières avancées de la recherche concernant la polykystose mais aussi les progrès de la dialyse et la greffe de rein.

Cela permet ainsi de répondre aux questions des adhérents à tous les stades de la maladie :

- en amont lorsqu'il n'y a pas d'insuffisance rénale,
- à un stade plus avancé lorsque l'insuffisance rénale s'installe, mais aussi lorsque celle-ci progresse,
- et bien sûr au moment souvent difficile où s'amorce le passage en dialyse avant le recours à la greffe (à moins qu'une greffe préventive ne soit possible)

Organisation de la journée annuelle en Mai 2009

L'année dernière l'accent a été mis sur la transplantation alors que cette année, la dialyse a été mise en avant.

Organisation de spectacles au profit de la recherche médicale PKD

La saison qui s'est ouverte avec la soirée théâtre à Orléans (Octobre 2009), mais aussi un concert Gospel avec la Chorale de Saclay et bien sûr une marche annuelle.

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

Elaboration d'un projet de développement international

Un projet de grande envergure qui vise à créer une fédération Polykystose International et qui débute en 2009 sur 3 ans.

FOCUS sur le projet international par le Vice-président (Richard v.DOBENIK) Débuté en 2009 suite à un constat sur la représentation mondiale de la maladie et donc des associations de malades mais séparées par pays. D'où la nécessité d'une représentation fédérée pour un message plus fort.

Été 2009 : 1ère Réunion à Bâle avec les laboratoires Novartis avec deux décisions fortes :

1 • Mise en place d'un groupe de travail avec la Grande-Bretagne, l'Allemagne, la France, la Suisse, l'Italie et les États-Unis

2 • Création d'une Fédération internationale

Novembre 2009 -> Avril 2010 : Conclusion de ce groupe de travail avec la mise en place de l'ONG « PKD International » siégeant à Genève : Définition de la structure de l'organisation avec un Comité Exécutif et 1 salarié, opérationnelle début 2011.

Chaque Association nationale conservera son indépendance (actions et finances) et donc sa proximité avec chaque membre mais fera également partie d'une structure plus grande et surtout fédérée pour le partage d'un message fort et donc un impact plus fort au niveau Européen (la mise en commun des connaissances, l'éventualité d'un institut de recherche européen et des demandes).

Poursuite des relations avec les laboratoires pharmaceutiques et la recherche de sponsors pour l'association

L'association a, lors de sa création, établi un partenariat de soutien avec 4 laboratoires :

Roche, Novartis, Genzyme et Amgen. L'association garde avec eux des relations privilégiées par leur soutien aux différentes actions : réalisation du dossier de presse et de

certaines publications, soutien financier pour la participation aux congrès.

Réalisation de plusieurs documentations/publications

- revue semestrielle (à l'attention des adhérents)
- 1ère publication d'ordre médical : « PKD et hygiène de vie » qui est disponible pour tous, adhérents ou non, (disponible sur commande et au stand ce jour)

Poursuite des groupes de parole parisiens avec des réunions bimensuelles

Questions sur le rapport moral :

1 • Dans le projet international, il est question d'un institut de recherche : d'après les 1ères réflexions, comment fonctionnerait-il ? Il ne s'agirait pas de créer un énième centre de la recherche sur le sujet, car cela n'apporterait >> rien par rapport aux recherches déjà en cours ni d'ailleurs sur la coordination de la recherche qui existe déjà ce jour.

Par contre, il existe un véritable besoin en termes de gestion des fonds dédiés à la recherche menée dans différents pays et l'attribution de ses fonds par la fédération. C'est au travers de ces démarches que l'on comprend la nécessité de la fédération et l'importance de la structure donnée. En effet, par la création de charte déontologique, des statuts et règlement intérieur, cela permet de donner la structure et la cohérence exigées pour ces démarches de fond.

2 • La révision de la loi sur la bioéthique a aujourd'hui clairement un impact sur la transplantation d'organes avec donneur vivant : quel est l'impact pour l'association aujourd'hui et quelles démarches sont entreprises sur ce sujet ?

Le président de l'association « Greffe de vie » avec qui l'association est en relation a également demandé un soutien sur ce sujet. Le bureau directeur a donc décidé de soutenir l'association « Greffe de Vie » dans sa démarche pour demander d'élargir la greffe

dans d'organe aux donneurs vivants au niveau National.

CONCLUSION par le Vice-Président qui lance un appel aux bénévoles en présentant la nouvelle organisation en place au sein de l'association par l'adoption des nouveaux statuts permettant un élargissement des membres du Conseil d'Administration. Cette nouvelle organisation permet une plus grande souplesse quant à la répartition des charges opérationnelles avec l'apparition de postes de chargés de mission qui permettent une nomination plus rapide et un investissement plus adapté aux besoins et aux possibilités de chacun en terme de bénévolat.

Vote de l'assemblée sur ce rapport moral

CONTRE = 0

ABSTENTION = 0

Le rapport moral est approuvé à l'unanimité >> des présents et représentés.

RAPPORT FINANCIER 2009

L'argent reçu en 2009 (cotisations des adhérents) a été mis de côté avec l'argent récupéré en 2010 de façon à constituer un montant plus conséquent pour la recherche. De plus, les postes de financement ont été plus nombreux, du fait de la publication bi-mensuel de la revue PKD et du livret « PKD et hygiène de vie ».

Après consultation du Conseil scientifique de l'Association, le président de ce conseil, le Dr Joly, nous a indiqué qu'il serait judicieux que l'argent collecté soit remis à un chercheur français en soumettant un appel d'offres par le biais de la société de Néphrologie.

C'est ce que le conseil de l'association a approuvé lors de sa réunion du 6 mai 2010.

L'association versera donc pour la recherche une somme de l'ordre 20000 € au moins, plus si c'est possible. L'appel d'offres est aujourd'hui

en cours.

Présentation des comptes par le trésorier avec les différents postes de recettes et de dépenses.

A la demande, chacun peut avoir accès aux comptes à tout moment.

Vote de l'assemblée sur le rapport financier

CONTRE = 0

ABSTENTION = 0

Le rapport financier est approuvé à l'unanimité >> des présents et représentés.

PRÉSENTATION DES NOUVELLES CANDIDATURES AU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Louis Siringo et Julie Touveron se présentent pour intégrer le conseil d'administration.

Appel aux candidatures spontanées : pas de candidatures spontanées.

Vote « bloqué » (commun) de l'assemblée sur les 2 candidatures

CONTRE = 0

ABSTENTION = 0

>> Julie Touveron et Louis Siringo sont élus à l'unanimité des présents et représentés.

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

ACTIONS À VENIR POUR 2010

- Participation aux 3 congrès de néphrologie
- Organisation de la journée Annuelle
- Spectacles durant l'automne au profit de la recherche médicale
- Poursuite du développement de la fédération Internationale
- Poursuite de la recherche de partenariat et sponsors (laboratoire et autres)
- Publications diverses (revues)
- Poursuite des groupes de paroles
- Professionnalisation du site Internet

>> Vote de l'assemblée sur les actions 2010

CONTRE = 0

ABSTENTION = 0

Les orientations pour 2010 sont approuvées à l'unanimité des présents et représentés.

COTISATIONS 2011

Séparation de 3 statuts différents (au lieu de 4)

Membres : 40 € (avec revues)

Bienfaiteurs : 60 € (avec revues, publications et invitations)

Donateurs : au-delà de 60 €

Les montants des cotisations (et les accès aux publications et invitations) en eux-mêmes ne sont pas modifiés. Par contre, il est légalement nécessaire de séparer les revues et cotisations pour la délivrance des reçus fiscaux.

La revue « coûtant » 6 €, la cotisation s'élèvera donc à 34 € (cotisation) +6 € (revue) pour un membre actif et à 54 € (cotisation) +6 € (revue) pour un bienfaiteur. Ainsi, les reçus fiscaux seront établis sur la base des montants de cotisation uniquement, conformément à la loi.

Vote de l'assemblée sur les montants de cotisation 2011

CONTRE = 0

>> ABSTENTION = 0

La cotisation 2011 est approuvée à l'unanimité des présents et représentés.

L'Assemblée Générale Ordinaire est close à 12 h 30 par la présidente, Mme Corinne Lagrafeuil.

● Julie Touveron
Secrétaire de séance

Compte-rendu de l'assemblée générale de l'association polykystose France

12 Juin 2010



Richard Von DOBENIK et Corinne LAGRAFEUIL

La journée annuelle de notre Association a choisi le cadre intimiste de l'hôtel Meditel qui nous a reçu dans ses salons du Bd Pasteur à Paris. Après une matinée consacrée à l'Assemblée Générale et au rapport moral de l'association suivie d'un déjeuner, notre Présidente Corinne Lagrafeuil a déployé, avec tout autant d'énergie et de bonne humeur, les moments forts des actions de l'APKF qui, après trois années d'existence a acquis une belle envergure nationale.

LE DYNAMISME PROMETTEUR DE L'ASSOCIATION POLYKYSTOSE FRANCE

L'APKF connaît un développement remarquable depuis sa création en 2007. Dédiée à la lutte pour la recherche de thérapies à l'une des maladies génétiques les plus répandues au monde, la polykystose rénale (nous sommes 12 millions sur la planète), l'association parvient à se doter de moyens financiers pour contribuer à l'avancement des études médicales menées par d'éminents néphrologues français.

Pour ce faire, la politique de communication de l'APKF fait preuve d'un grand dynamisme. Le succès des marches à Orléans et Paris en 2008 a mobilisé beaucoup de nouvelles générosités

qui se sont renforcées en 2009 grâce aux divers spectacles organisés pour la cause.

L'APKF se réjouit d'obtenir des places de choix dans les plus grandes manifestations nationales organisées par les sociétés savantes, Société de Néphrologie, Congrès de l'INSERM, Journée mondiale du Rein, Journées Néphrologiques de Necker, dans lesquelles elle tient toujours un stand d'informations.

L'Association s'est aussi entourée de quatre des plus grands laboratoires pharmaceutiques, Amgen, Novartis, Genzyme et Roche qui ont un rôle appréciable dans son développement. Ils apportent leur aide à l'édification de la revue semestrielle dont Jennifer Pellé est rédactrice en chef, à la réalisation du premier

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

livret d'information médicale « Polykystose et hygiène de vie » et à diverses actions de l'association.

L'ouverture de l'association à tous donne liberté à chacun de s'exprimer, de témoigner, de se confier (en toute confidentialité) lors des réunions du groupe de parole organisées par Isabelle Flauraud, plusieurs fois par an.

Créé par cette dernière, membre actif du groupe, le site internet assure une communication interactive permanente. Il est en cours de modernisation par Julie Touveron. Si la polykystose rénale ne fait pas encore partie intégrante des priorités des politiques en France, elle devient un thème de sensibilisation des médias grâce au rayonnement de l'APKF.

DE GRANDES AMBITIONS

Dans ce contexte de croissance, l'Association veut mettre en place des projets qui dépassent nos frontières françaises avec l'idée de développer son action internationale. Le vice-président Richard v. Dobenik en a déjà posé les jalons lors d'une première réunion à Bâle à l'été 2009 avec notre homologue suisse. Un groupe de travail s'est ensuite réuni à Paris en octobre 2009. L'APKF souhaite ainsi fédérer les projets de recherche européens en créant une nouvelle structure baptisée « PKD International ». Cette nouvelle structure dont les statuts seront définis fin juin 2010 à Munich, établira son siège à Genève. Cette fédération veut voir le jour en 2012.

Ce déploiement international a pour objectif ultime de créer une structure de coordination de recherche médicale multinationale qui bénéficierait d'un comité scientifique international.

CONFÉRENCES ET TÉMOIGNAGES DE LA JOURNÉE ANNUELLE

LA DIALYSE

Par le Dr Elarbi HARRAMI, néphrologue



Docteur HARRAMI

La dialyse est une épuration extrarénale, traitement de suppléance de l'insuffisance rénale chronique (IRC). L'IRC est la diminution chronique du débit de filtration glomérulaire. Elle est causée par des facteurs héréditaires à hauteur de 10 %.

Jusqu'au stade de 30 à 60 ml/mn, l'insuffisance rénale demeure modérée et ne nécessite pas d'aide externe au rein. Le taux de filtration glomérulaire reste correct. En revanche, au stade 4 de débit inférieur à 15ml /mn, l'entrée en suppléance est organisée car le rein n'est plus en mesure d'éliminer les toxines urémiques accumulées dans le sang ni d'assurer l'équilibre hydrosodé. Le rein artificiel remplit ces fonctions. Il est composé d'un générateur, d'une pompe à sang, d'un capteur de pression, d'un dialysat, membrane

synthétique biocompatible, et d'eau pure. La circulation extracorporelle du sang du patient s'effectue grâce à une fistule artériovoineuse opérée sur ce dernier « abord vasculaire » qui relie une artère de bonne taille à une veine ; on dit que la veine s'artérialise. La circulation sanguine est accélérée et permet un débit important lors de la dialyse. Ce débit est en moyenne de 250ml/mn à 400ml/mn

Le déroulement de la dialyse s'effectue 3 fois par semaine à raison de 4 à 5 heures par séance. En fin d'épuration, le sang est restitué à l'organisme. Elle peut se faire quotidiennement chez les patients souffrant de problèmes cardiaques. La qualité de la dialyse dépend de facteurs aussi bien humains que techniques. La nutrition, l'abord vasculaire (préparation précoce de la fistule), la durée, sont autant d'éléments essentiels pour que le confort du patient soit préservé et que les effets secondaires possibles soient minimisés, en particulier cardiaques.

Les complications : L'abord vasculaire est une opération délicate qui soumet artère et veine à une forte pression (réduction du diamètre de la veine). On doit toujours sentir vibrer la fistule. Sténose, thrombose et infection peuvent survenir lors de la chirurgie. La dialyse peut entraîner des problèmes d'hypotension artérielle, d'ischémie mésentérique, de dépôts phosphocalciques, d'anémie et de fatigue.

En France la dialyse s'effectue le plus souvent par le bras, mais c'est la dialyse péritonéale qui prédomine aux USA pour 40 à 45 % des patients contre 6 % dans l'hexagone. Le dialysat est introduit dans la cavité abdominale en contact avec le sang. Cette technique est dite simple à pratiquer à domicile et compatible avec les activités extérieures. Elle n'est pas exempte des complications mécaniques et infectieuses.

L'hémodialyse s'effectue le plus souvent en milieu hospitalier. L'auto hémodialyse n'est pas très courante. L'installation à domicile de la machine est possible mais à un coût très élevé ; elle concerne seulement 40 % des personnes en Ile de France. La vie en dialyse est possible tout en conservant une activité professionnelle mais cela peut exiger des aménagements d'horaires et de pénibilité. 30 % des patients continuent ainsi de travailler.

Evelyne Cossard, membre active et secrétaire générale adjointe de l'APKF, a tenu à présenter le témoignage de son entrée récente en dialyse. Par ses mots d'une profonde sensibilité Evelyne a décrit son parcours dans la maladie qui l'a menée, à 57 ans, à entrer dans la communauté des dialysés. Son adaptation



Evelyne COSSARD

ne s'est pas faite sans souffrance physique et morale ; crampes, troubles du sommeil et de la mémoire, grande fatigue, amaigrissement sont autant d'étapes qu'Evelyne traverse avec beaucoup de courage, de force et d'optimisme. Elle a dû mettre son activité, professionnelle en suspend pendant quelques mois, mais elle compte reprendre le chemin du bureau dès l'automne 2010.

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

LES AVANCÉES DE LA RECHERCHE DANS LA POLYKYSTOSE RÉNALE



Hervé GALONS

Recherches sur la roscovitine

Par Hervé Galons

L'institut de recherche MANROS Therapeutics travaille depuis plusieurs années sur les inhibiteurs de kinases. La majorité des maladies humaines sont associées à une anomalie de la phosphorylation. Le phosphate est un ion dans lequel le phosphore contient plusieurs oxygènes.

Grâce à la régulation des inhibiteurs de kinases l'on peut soigner de nombreuses pathologies dont, les infections virales, les cancers et leucémies, les pathologies neurodégénératives (dont Alzheimer), le diabète et l'arthrite. La roscovitine contenant 1 des 2 inhibiteurs de kinase les plus évolués permettrait de soigner le cancer du poumon et le glaucome. Elle serait une piste très intéressante pour la polykystose rénale, mais il faudra attendre au minimum 5 à 7 ans pour qu'un médicament soit développé et proposé à l'homme.

Polykystose rénale autosomique dominante, les cibles thérapeutiques et essais cliniques.

Par Christine Chamontin, néphrologue au CHU de Brest



Christine CHAMONTIN

Douze millions de personnes souffrent de PKD dans le monde. Il existe une très grande hétérogénéité entre eux et une grande diversité d'éléments du diagnostic. Pour 85 % d'entre eux il s'agit d'une mutation du gène PKD1, et pour 15 %, d'une mutation du gène PKD2 ; dans quelques cas c'est le gène TSC2 associé qui est en cause. La PKD est une maladie dite du cil qui assure le transport des protéines dans le corps. Les marqueurs de progression de la maladie sont l'échographie (volume rénal) et le taux de créatinine. Ce dernier donne des signes négatifs assez tard dans le cours de la vie

75 % des personnes touchées parviennent au stade terminal d'insuffisance rénale. Il est très difficile de distinguer le rythme de développement qui dépend de l'âge, du volume rénal, du taux de croissance des kystes. Ayant aujourd'hui une meilleure connaissance des mécanismes moléculaires la communauté scientifique dispose de moyens plus étendus pour développer des cibles thérapeutiques cellulaires. Quatre molécules sont en cours

d'essai clinique chez l'homme.

Le « Topvaltan » est le tout récent médicament en cours d'essai sur un panel de 1400 patients volontaires âgés de 18 à 50 ans et dont le volume rénal est supérieur à 750 ml. Ce médicament permettrait le ralentissement de la progression des kystes mais en aucun cas n'inverse la fonction rénale.

L'aide à la diététique dans la polykystose rénale

Par Sandrine Nakach, diététicienne coordinatrice rénif



Sandrine NAKACH

Dans le cadre de l'aide à la santé à travers l'éducation thérapeutique du patient, Sandrine Nakach anime des ateliers de diététique à la RÉNIF (www.renif.fr). Elle nous montre diapositives à l'appui l'importance de modifier certaines habitudes alimentaires pour bien protéger ses reins. Elle précise que la diététique est un élément essentiel de l'hygiène de vie que doit observer le patient en insuffisance rénale (clairance à partir de 60ml /mn).

Les professionnels de santé et du paramédical proposent, sur demande et/ou prescription

médicale, des activités d'aide à la santé par des ateliers collectifs de diététique (8 patients par groupe). Une première consultation individuelle fait le bilan diététique de la personne, suivie de 3 modules pratiques répartis sur une année.

Dans le cadre de l'éducation thérapeutique des ateliers sont proposés sous forme de calendrier semestriel (atelier 1-bien dans son assiette, atelier 2- Les protéines, ce n'est pas que de la viande !, atelier 3- mettons notre grain de sel, etc.)

L'éducation thérapeutique du patient

Par Catherine Tourette Turgis, Maître de conférence des universités en sciences de l'éducation



Catherine TOURETTE-TURGIS

À travers un jeu de rôle partagé avec Laurence Boufette, infirmière en éducation thérapeutique, Catherine Tourette-Turgis nous montre comment à travers une écoute attentive et empathique, elle arrive à être au plus près du patient dans son besoin de dire et d'être entendu, pour mieux l'accompagner dans les étapes parfois difficiles de la maladie chronique. L'éducation thérapeutique se

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

propose donc d'accompagner le patient dans les diverses étapes et stades de la maladie. L'accompagnement peut se faire tout au long de la vie, car avoir une maladie chronique, c'est vivre avec toute sa vie. Elle précise que son expérience auprès de patients atteints de maladie chronique, lui a permis d'apprendre sur la maladie, mais plus encore d'être plus proche :

« ...Cela fait plus de 25 ans que je travaille avec des personnes vivant avec, survivant à ou en rémission d'une maladie chronique. Certaines et certains d'entre eux ont quitté ce monde mais avant de partir m'ont appris beaucoup de choses et je dirai même qu'ils m'ont appris à apprendre ce qu'est la maladie, ce qu'est le soin, ce qu'est l'apprentissage de la complexité d'un rapport au monde lorsqu'on est malade...»

Si vous voulez en savoir plus sur l'éducation thérapeutique du patient vous trouverez des informations dans la revue n° 2 de l'association parue en février 2010.

Le verre de l'amitié

Au terme de cette journée très riche en informations nouvelles, les échanges d'expériences de questions/réponses auprès des spécialistes se sont animés autour de boissons jusqu'à une heure avancée du début de soirée. Chaleur et convivialité ont montré de quel point l'association se fait la voix d'une famille.

- Florence Contré-Romuald et Jennifer Pellé

le 22 juin 2010



Développements Internationaux

Les progrès de la recherche médicale ainsi que l'internationalisation des échanges ont conduit, en 2009, l'association "Polykystose France" à amorcer des contacts avec certains de ses homologues au niveau européen. Ces contacts ont permis d'organiser une première réunion à Bâle en juin 2009. Une dynamique s'est peu à peu fait jour au cours de l'été, entraînant une concertation entre les associations et fondations du Royaume-Uni, de la France, de l'Allemagne, de l'Italie, de la Suisse. Une visioconférence, en septembre 2009, a permis de cerner plus précisément l'idée de la création d'une entité supranationale dédiée à la lutte contre la polykystose autosomique dominante et récessive (PKD). Une réunion de travail formelle s'est tenue en octobre 2009, entre les responsables des associations britannique, française, allemande, suisse, néerlandaise, italienne et la PKD Foundation américaine.

Cette réunion a entériné le besoin de création d'une organisation non gouvernementale dépassant le seul cadre européen, pour agir et coordonner les actions de lutte contre la PKD à l'échelle mondiale. A cette occasion, un groupe de travail a été créé, coordonné par la partie française et composé de représentants des associations américaine, allemande, suisse et française. Le mandat de ce groupe de travail est de fournir, à l'été 2010, des recommandations relatives à la création de l'organisation internationale, sous la forme d'une fédération mondiale de recherche, de soutien et de recueil de fonds, préservant l'indépendance de ses membres, associations nationales, et de définir ses objectifs, son implantation, son mode de fonctionnement et ses statuts.

Le groupe de travail, assisté d'un cabinet juridique international, a débuté ses travaux en novembre 2009 et, après plusieurs études comparées, a proposé un siège soit en Belgique (Bruxelles), soit en Suisse (Genève).

Le groupe de travail a rendu ses études de phase 1 au début de mai 2010, recommandant un siège à Genève et la création d'une antenne de lobbying européen à Bruxelles.

Les recommandations du groupe de travail ont été acceptées fin mai 2010 (siège à Genève et antenne à Bruxelles) et le nom de la future organisation a été retenu : PKD International.

Une réunion sera organisée à Munich fin juin 2010 (France, Allemagne, États-Unis, Suisse) pour rédiger les principes directeurs de la future organisation internationale.

Au cours de l'été 2010, seront rédigés l'ensemble des statuts et les principes de fonctionnement de la structure en droit belge et suisse, ainsi que le mode de représentation des associations membres de la fédération au sein du futur Comité exécutif. La première réunion du Comité exécutif, composé des représentants de toutes les organisations nationales de lutte contre la PKD, devrait se tenir à Genève à l'automne 2010. Le mandat du groupe de travail sera alors achevé pour laisser la place au travail du Comité exécutif, chargé de recruter le secrétaire général et le secrétariat de l'organisation internationale et d'installer l'embryon de la première structure dans les locaux mis à disposition par un chef d'entreprise suisse soutenu par la fondation suisse.

Cette organisation non gouvernementale, assistée d'un comité scientifique international, devra ensuite monter rapidement en puissance et coordonner les efforts à l'échelle mondiale afin d'éviter toutes duplications et permettre l'accélération, déjà amorcée, des recherches pour l'obtention d'un traitement de la PKD dans des délais plus rapides, en s'appuyant sur les progrès récemment accomplis dans ce domaine.

- Richard v. Dobenik Vice-président
Association Polykystose France
Coordonnateur du groupe de travail international

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

ÉVÈNEMENTS DE L'ASSOCIATION



Julie Touveron est la nouvelle webmaster de notre site et va le réactualiser le plus souvent possible. Nous la félicitons pour son dynamisme et son efficacité !

N'hésitez pas à lui faire parvenir des idées sur ce que vous souhaiteriez trouver sur le site. Merci par avance.

Email : jtouvero@hotmail.com

Site web : www.polykystose.org

APPEL AUX BONNES VOLONTES

Nous recherchons une personne qui accepte le poste de trésorier adjoint dans l'association et soit donc prête à seconder le trésorier de l'association.

Il n'est pas besoin d'avoir des compétences extraordinaires pour assumer ce poste mais d'avoir une certaine rigueur.

REMERCIEMENTS

Tous les membres du Conseil d'administration de l'Association remercient très chaleureusement la famille Ladurée et leurs proches qui ont généreusement fait don à notre Association de l'argent collecté pour l'enterrement d'un être cher.

Mille mercis à eux et qu'ils sachent que l'argent sera reversé à la recherche médicale sur la polykystose en fin d'année 2010.

AGENDA

28 septembre au 1er octobre 2010

Participation de l'Association au congrès de la Société de Néphrologie Française

27 novembre 2010 à 20 h 30

Représentation théâtrale de la Compagnie "le Jardin des Masques" au profit de notre Association à la salle des fêtes de Saint Cyr en Val

NOUVELLE PUBLICATION



Notre première publication intitulée "polykystose et hygiène de vie" est maintenant disponible.

Vous pouvez la recevoir en complétant le bon de commande ci-dessous et en le retournant à :

Louis SIRINGO

Résidence François Villon

6 bis ruelle du Moulin

95130 FRANCONVILLE LA GARENNE



BON DE COMMANDE LIVRET "POLYKYSTOSE ET HYGIÈNE DE VIE"



Retrouvez notre publication présentant les impacts de la polykystose sur la vie quotidienne pour y apporter une réponse simple et adaptée.

Les implications sur l'hygiène de vie vont de la diététique, aux soutiens du patient en passant par le sport et la grossesse.

[Commande à retourner à l'adresse suivante :](#)

M. Louis SIRINGO – 6bis, ruelle du moulin– 95120 FRANCONVILLE

Monsieur Madame Mademoiselle

Nom : Prénom :

Adresse :

Code Postal : _/_/_/_/_/ Ville :

Numéro de Téléphone : _/_/_/_/_/_/ Portable : _/_/_/_/_/_/

Courriel :

Je souhaite recevoir le livret « Polykystose et hygiène de vie » et je joins mon paiement* : de 8 € pour le livret + 4,5 € de frais de port

Je souhaite devenir membre bienfaiteur de l'association et je joins mon paiement* : de 54 € de cotisation + 6 € pour la revue et je recevrai également le livret « Polykystose et hygiène de vie » gratuitement et une invitation à la journée annuelle

*(chèque à l'ordre : Mr le Trésorier de l'Association Polykystose France)

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

GLOSSAIRE DES TERMES MÉDICAUX

que l'on peut rencontrer quand on a une polykystose

D'abord quelques mots sur les reins, organes vitaux, moins connus que le cœur ou les poumons.

REIN

Une idée reçue persistante veut que les reins soient situés dans le bas du dos, puisque c'est cet emplacement que l'on désigne lorsqu'on "a mal aux reins" c'est à dire au niveau des lombaires, en fait les reins sont placés bien au-dessus ! Leur partie supérieure est en partie recouverte par les dernières côtes à l'arrière de l'abdomen.

CROQUIS APPAREIL URINAIRE

Les reins sont localisés dans la partie postérieure de l'abdomen, de part et d'autre de la colonne vertébrale.

Chaque rein mesure environ 11 cm de long, 6 cm de large, a une épaisseur de 4 cm et est relié à l'artère aorte et à la veine cave inférieure par l'artère et la veine rénale.

Le rein comporte deux régions distinctes, le cortex, où se trouvent les glomérules, et la médullaire, dont l'extrémité se projette dans le calice.

CROQUIS REIN EN COUPE

Chaque rein est composé d'environ un million de néphrons, dont le rôle est de filtrer les différentes substances contenues dans le plasma pour ensuite réabsorber ce qui est

encore utile en laissant les déchets s'éliminer par l'urine.

CROQUIS NÉPHRON

Chaque néphron comporte un glomérule et un tubule.

Un glomérule est un réseau de petits vaisseaux sanguins, les capillaires, entourés d'une structure appelée capsule glomérulaire, qui sert de filtre.

Le filtrat est ensuite drainé dans le tubule. La concentration du filtrat (ou urine primitive) se modifie durant son passage dans le tubule, pour finalement former l'urine (définitive). L'urine sort du tube collecteur et s'écoule dans les calices, le bassinet puis l'uretère. L'urine est donc générée par les reins, elle transite dans l'uretère pour atteindre la vessie où elle est stockée puis éliminée lors d'une miction via l'urètre.

Les reins assurent 4 missions principales :

• 1 Les reins ont un rôle de filtre

La fonction première des reins est d'éliminer les déchets toxiques produits par l'organisme et transportés par le sang.

Il s'agit principalement de l'urée, résultant de la digestion des protéines, de la créatinine, qui provient de la destruction normale des cellules musculaires et de l'acide urique.

Ces substances (et d'autres, moins connues) sont toxiques si elles ne sont pas éliminées.

• 2 Les reins équilibrent les minéraux nécessaires à l'organisme

Ces substances, (voir électrolytes), sont indispensables à la vie. C'est le cas, par exemple, du sodium et du potassium qui proviennent des aliments. Leur manque ou leur excès peut être à l'origine de complications sévères... Les reins assurent donc leur maintien à un niveau constant, les excédants étant éliminés dans les urines.

• 3 Les reins maintiennent l'équilibre hydrique de l'organisme

L'être humain absorbe des liquides en buvant et en mangeant. L'eau est éliminée principalement par les urines mais aussi, en bien moindre quantité, par les selles, la sueur et la respiration. Les reins permettent à l'organisme de maintenir la quantité d'eau qui lui est nécessaire.

Chaque jour, ils filtrent environ 180 litres de sang, mais ne rejettent que 1 à 2 litres d'urines. Au total, les entrées et les sorties journalières d'eau s'équilibrent.

• 4 Les reins produisent des substances (hormones, enzymes et vitamines) indispensables au bon fonctionnement de l'organisme. (Voir rénine, erythropoïétine, hormone)

Le contenu de cet article sur le rein provient du site www.renaloo.com, qui contient beaucoup d'informations concernant le rein et ses maladies, les dialyses et la greffe, des témoignages et un forum de discussion.

ALLOGREFFE - GREFFE

Organe ou tissu transplanté entre deux êtres humains.

ANÉMIE

État caractérisé par un manque de globules rouges. Les globules rouges transportent l'oxygène dans tout le corps. Si le sang manque de globules rouges, le corps ne reçoit pas assez d'oxygène. Les personnes anémiées ont souvent le teint pâle, sont fatiguées et ressentent des changements dans leur rythme cardiaque. Le manque de globules rouges (anémie) se traduit aussi par une baisse de l'hémoglobine (moins de 120 grammes/litre) ou de l'hématocrite (moins de 36 %). Les insuffisantes rénaux chroniques ou les personnes dialysées présentent souvent des anémies. (Voir erythropoietine)

ANÉVRISME

Un anévrisme est une dilatation localisée sur le trajet d'une artère ; la paroi de celle-ci est amincie et fragile, il se produit une hernie à cause de la pression sanguine qui règne dans le vaisseau artériel, pouvant aller - de façon rare - jusqu'à la rupture. Quand les anévrysmes sont dans les artères du cerveau, les symptômes peuvent inclure des maux de tête violents et soudains, des douleurs à bouger le cou, des nausées et vomissements, des difficultés de parole et de mouvements et même des pertes de connaissance. Tous ces symptômes doivent amener à consulter un médecin. Les anévrysmes intracrâniens sont un peu plus fréquents dans la polykystose rénale que dans la population « générale », on les retrouve alors plus souvent parmi les membres d'une famille chez qui un anévrisme a été diagnostiqué (le dépistage éventuel de ces anévrysmes repose sur cette notion).

ANTICORPS

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

Un anticorps est une protéine complexe utilisée par le système immunitaire pour détecter et neutraliser les antigènes de manière spécifique. Les anticorps sont des éléments clés du système immunitaire qui permettent de se défendre contre les agressions infectieuses et autres (exemple : une greffe de tissu non identique peut entraîner la production d'anticorps spécifique de ce tissu, et un rejet de greffe)

ANTIGÈNE

Substance étrangère à l'organisme, identifiée comme telle par le système immunitaire qui en s'activant produit des anticorps dirigés spécifiquement contre elle, ainsi que des mécanismes de défenses basés sur certaines cellules de l'organisme. Les antigènes sont généralement des protéines contenues dans des cellules ou des corps étrangers (globules rouges transfusés, organes greffés, bactéries, virus,...), ou présentes dans l'environnement (pollens, acariens, poils de chat,...). La réaction antigène-anticorps est une des bases de l'immunité ; elle assure notre protection contre les infections et l'efficacité des vaccins.

ANURIE

État d'une personne qui arrête de produire de l'urine.

APPAREIL URINAIRE

C'est le système qui purifie le sang de ses déchets et les transporte hors du corps dans l'urine. Il comprend les reins et ses cavités

pyélo-calicielles, les bassinets, les uretères, la vessie et l'urètre. Chez l'homme, la prostate est souvent ajoutée ; même si elle fait partie de l'appareil génital, sa position sous la vessie et autour de la partie initiale de l'urètre entraîne souvent - avec l'âge - des troubles des mictions (ou vidange vésicale).

ARTÉRIOGRAPHIE

C'est un examen radiologique qui permet de visualiser les artères par l'injection dans ces artères d'un produit de contraste iodé. On procède généralement à une artériographie quand on suspecte un anévrisme sur un vaisseau du cerveau, ou des anomalies sévères des artères (sténose = rétrécissement) dans d'autres territoires. L'artériographie est aussi souvent un geste thérapeutique qui permet de boucher (emboliser) un anévrisme ou de dilater un rétrécissement (évitant ainsi le recours à la chirurgie).

IRM IMAGERIE ARTÉRIELLE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE

Permet de visualiser les vaisseaux sanguins dans le cerveau pour détecter les anévrismes. Examen similaire au scanner sans emploi de produit de contraste ni de produit radioactif. L'équipe médicale (médecin néphrologue ou neurologue, radiologue), en fonction du contexte, choisit l'IRM ou scanner avec injection pour dépister au mieux les anévrismes, si un dépistage est nécessaire ou souhaitable. Le dépistage est loin d'être systématique.

AZOTE URÉIQUE DU SANG OU URÉE SANGUINE

(voir urée)

CALCULS RÉNAUX

Un calcul se forme à partir des cristaux contenus dans l'urine et se développe sur les parois internes du rein, dans les cavités pyélo-calicielles, le bassinets et l'urètre. En bouchant ces parties anatomiques, il peut être responsable de douleurs vives appelées coliques néphrétiques.

CRÉATININE

Mesure de la fonction rénale. La créatinine est un déchet métabolique produit par les muscles. Quand la créatinine quitte le muscle, elle passe dans le sang, est filtrée par les reins et excrétée dans l'urine. Il y a toujours une certaine quantité de créatinine dans le sang comme dans l'urine. Quand la fonction rénale se détériore, les reins ne débarrassent plus le sang de la créatinine aussi efficacement qu'ils ne l'ont fait. Ceci produit un accroissement de créatinine qui peut être mesuré par une simple prise de sang. Pour un niveau de fonction rénale donnée, la créatinine est plus basse chez les personnes ayant peu de muscle (bébé et petits-enfants, personnes très âgées,...).

CLAIRANCE DE LA CRÉATININE

Il s'agit d'une valeur utilisée pour évaluer la fonction rénale. Elle correspond au volume de sang épuré de sa créatinine en une minute. La diminution de la clairance de la créatinine est le témoin biologique de la dégradation de la fonction rénale et son dosage permet d'évaluer sa sévérité, plus précisément que le seul dosage de créatinine.

CROSS-MATCH

Le cross-match est une étude de la compatibilité tissulaire entre deux personnes. En cas de vrai cross-match positif (qui traduit une incompatibilité) juste avant la greffe, la greffe ne peut être réalisée. Certaines équipes réalisent des greffes quand un ancien cross-match est positif mais que le cross-match le plus récent est devenu négatif. Ces greffes sont dites à haut risque immunologique.

DIALYSAT

Liquide utilisé pour l'épuration du sang (qui est alors séparé du dialysat par une membrane) dans les deux formes principales de dialyse, l'hémodialyse et la dialyse péritonéale.

DIALYSE

Méthode d'épuration du sang quand les reins ne peuvent plus suffisamment le faire, à travers une membrane, grâce à un équipement spécial.

DIALYSE PÉRITONÉALE

Procédé de dialyse qui utilise une membrane naturelle, située dans l'abdomen et nommée "péritoine" comme filtre. L'utilisation de cette membrane « naturelle » comme filtre de dialyse impose la mise en place d'un accès au péritoine par l'intermédiaire d'un cathéter (dit de dialyse péritonéale). Une fois ce cathéter (tuyau) mis en place, la dialyse repose sur des phases d'injection, de stagnation puis de récupération de liquide de dialyse dans le

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

péritoine. Ces cycles assurent la récupération des « déchets » puis leur élimination. Il existe principalement deux techniques de DP : la DP continue ambulatoire (DPCA) et la DP automatisée (DPA). La première se fait manuellement, environ quatre fois par jour, il s'agit de vidanger la cavité abdominale dans la poche vide, puis de remplir de nouveau l'abdomen avec le dialysat contenu dans l'autre poche. Cela prend environ de 30 à 40 minutes.

La deuxième technique (DPA) est un peu moins contraignante (en tout cas le jour). Dans ce cas, tous les échanges ont lieu la nuit. C'est la machine (« cycleur ») qui prend en charge - de façon automatique et programmée - les vidanges et les injections

DIALYSEUR

Filtre de la machine à dialyser. Le dialyseur a deux parties séparées par une membrane. Une partie contient le dialysat et l'autre le sang du patient. Dialysat et sang circulent de part et d'autres du filtre à contre-courant, ce qui favorise les échanges.

ÉCHOGRAPHIE

L'échographie est une technique d'imagerie employant des ultrasons. Elle ne nécessite pas d'injection de produit de contraste, ni de solution radioactive. Ne présentant aucun danger et donnant une image précise, l'échographie constitue la forme la plus fréquente de dépistage de la PKD. Les femmes enceintes peuvent la passer sans aucun problème.

ÉCHOGRAPHIE CARDIAQUE

Technique d'imagerie médicale employant les ultrasons. Elle permet entre autre de visualiser les valves cardiaques et le bon fonctionnement du coeur. Elle peut être prescrite en cas de suspicion de prolapsus mitral (voir ce terme).

ÉLECTROLYTES

Les électrolytes sont des composés chimiques dans les fluides du corps. Ce sont des sels (sodium, potassium, magnésium et chlorures). Les reins contrôlent la quantité d'électrolytes dans le corps. Quand les reins sont défaillants, les électrolytes sont déséquilibrés et peuvent être la cause de sérieux problèmes de santé. La dialyse et la transplantation peuvent corriger cela.

EPO

Hormone produite par les reins qui stimule la production de cellules rouges dans le sang. Un manque de cette hormone (par exemple au cours de l'insuffisance rénale) peut conduire à de l'anémie (voir ce terme). Cette hormone est fabriquée et commercialisée depuis plus de 20 ans et peut être utilisée comme médicament injectable (une fois par semaine à une fois par mois) pour traiter l'anémie des patients atteints d'insuffisance rénale

FISTULE ARTÉRIO-VEINEUSE

Connexion faite chirurgicalement entre une artère et une veine, fréquemment dans l'avant-bras, pour des patients en attente d'hémodialyse. La fistule fait grossir la veine

et augmente beaucoup son débit sanguin, permettant les insertions répétées d'aiguilles qu'implique l'hémodialyse. Le fort débit sanguin permet au circuit extracorporel de bien fonctionner.

GREFFON

Un organe ou un tissu transplanté.

HÉMATOCRITE

Mesure qui indique la quantité de globules rouges contenus dans un échantillon sanguin, normalement environ 40 %. Un hémocrite bas indique de l'anémie.

HÉMATURIE

Présence de sang dans les urines, ce peut être un signe d'existence de calculs rénaux, de glomérulonéphrite ou d'autres problèmes rénaux. On parle d'hématurie macroscopique quand les urines sont colorées en rouge par le sang, et d'hématurie microscopique quand les urines ont un aspect normal mais que leur analyse microscopique révèle un trop grand nombre de globules rouges à l'intérieur (> 10 000 / ml).

HÉMODIALYSE (voir dialyseur, dialysat)

Un procédé qui retire les fluides, électrolytes et déchets en excès dans le sang à l'aide d'une machine à dialyser. L'épuration extra-rénale du sang, ou hémodialyse, est une "technique de suppléance" d'un rein qui ne fonctionne plus.

Une machine (rein artificiel ou générateur de

dialyse) fonctionne pendant des séances qui durent en moyenne quatre heures, au moins trois fois par semaine. L'épuration du sang se fait au travers d'un filtre. Deux principes physiques sont en oeuvre :

* **La diffusion** : lorsqu'on met en contact deux solutions (en l'occurrence, le sang et le dialysat) contenant différentes concentrations de certaines substances, séparées par une membrane de dialyse, les molécules présentes dans ces 2 solutions se répartissent de l'une vers l'autre en se déplaçant du milieu le plus concentré vers le moins concentré, jusqu'à l'obtention d'un équilibre. La membrane comporte une multitude de trous minuscules (invisibles), de façon à ce que les petites molécules puissent la traverser, mais pas les cellules sanguines, ni les protéines. Les minéraux en excès dans le sang vont passer dans le dialysat, et réciproquement.

* **L'ultrafiltration (ou convection)** : C'est ce phénomène qui va permettre de corriger l'excès de liquide dans le sang du malade (et de diminuer sa prise de poids entre 2 dialyses). On exerce une pression sur le compartiment sanguin extracorporel, le liquide en excès traverse alors la membrane et rejoint le dialysat. Cette perte de poids est en général contrôlée précisément par un moniteur d'ultrafiltration (ordinateur) et elle est répartie au cours de la séance de dialyse pour assurer la meilleure tolérance possible.

Dans la mesure où on ne peut traiter qu'une petite quantité de sang à la fois et que plusieurs passages dans le dialyseur sont nécessaires, le patient doit rester branché à la machine pendant 3 à 5 heures pour assurer l'efficacité de chaque séance. Les reins normaux filtrent en moyenne 1500 litres de sang par jour, tandis qu'une séance de 4 heures d'hémodialyse ne permet de traiter qu'environ 50 litres de sang, tous les deux jours...

Les séances de dialyse à elles seules ne

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

peuvent donc pas corriger tous les symptômes de l'insuffisance rénale, de nombreux médicaments sont nécessaires pour améliorer la situation des patients traités par dialyse.

Par exemple, l'anémie est corrigée par des injections d'érythropoïétine, les carences en calcium et/ou en vitamines par des compléments adaptés, l'hypertension par des anti-hypertenseurs, etc.

De plus, le respect d'un régime alimentaire assez strict est indispensable, en particulier la restriction en eau, si le patient n'a plus de diurèse (quand les reins ont totalement perdu leur possibilité de produire toute quantité d'urine).

La dialyse ne guérit pas l'insuffisance rénale, mais elle permet de vivre tout en tentant de mener une existence aussi "normale" que possible. Pour certains patients, la dialyse permet des survies de plusieurs décennies, pour d'autres (cas le plus fréquent pour les plus jeunes), la dialyse est une solution d'attente qui va durer de quelques mois à quelques années avant la réalisation d'une transplantation rénale.

HERNIES

Les personnes atteintes de polykystose présentent souvent des hernies inguinales ou ombilicales. Une hernie est la sortie d'un organe ou d'une partie d'un organe hors de la cavité qui le contient normalement, par un orifice naturel ou accidentel. Les hernies inguinales se situent dans la région de l'aîne et les hernies ombilicales dans celle du nombril. Elles peuvent être réparées chirurgicalement, de la même façon que chez des personnes sans polykystose, si elles sont importantes ou si elles posent d'autres problèmes.

HORMONE

Une hormone est un messenger chimique (molécule) véhiculé par le sang qui agit à distance de son site de production par fixation sur des récepteurs spécifiques. Le rein secrète plusieurs hormones, les 3 plus importantes sont : l'érythropoïétine (production des globules rouges), la rénine (régulation de la pression artérielle), et le calcitriol (une forme active de la vitamine D) qui permet l'absorption du calcium par l'intestin et sa fixation dans les os, ce qui est indispensable au maintien de leur bon état et de leur robustesse.

IMMUNOSUPPRESSEUR(S)

Médicaments utilisés dans le traitement immunosuppresseur pour diminuer ou prévenir l'activité du système immunitaire. Les immunosuppresseurs sont donnés à des patients transplantés afin de prévenir le rejet aigu ou chronique de l'organe greffé et à des patients atteints d'une maladie auto-immune comme le lupus, pour prévenir les poussées de la maladie. Les immunosuppresseurs sont des médicaments puissants et indispensables pour les patients transplantés. Malgré leurs éventuels effets secondaires, une prise rigoureuse de ces médicaments est indispensable pour diminuer les risques de rejet de greffe. Plus d'une dizaine d'immunosuppresseurs (pouvant réaliser de très nombreuses combinaisons) sont aujourd'hui utilisables en greffe, alors que 2 médicaments seulement étaient disponibles au tout début des années 1980.

IMMUNISÉ OU HYPERIMMUNISÉ

Se dit d'un receveur potentiel qui a des anticorps dans le sang, principalement à cause

de grossesses, transfusions sanguines ou rejet précédents. Le problème immunologique le plus compliqué en transplantation est quand le receveur a des anticorps dirigés contre les antigènes de son donneur. Le risque de rejet est alors nettement augmenté, et les techniques d'immunosuppression à mettre en oeuvre sont plus complexes et à plus haut risque pour le receveur. Les patients hyperimmunisés ont moins de chances de trouver un donneur compatible et rejettent plus souvent le greffon que les patients non immunisés.

INSUFFISANCE RÉNALE CHRONIQUE OU MALADIE RÉNALE CHRONIQUE

Perte lente et progressive de la fonction rénale, aboutissant souvent en plusieurs années au stade avancé (remplace le terme terminal) de l'insuffisance rénale (fonctionnement inférieur à 15 % de la valeur normale des reins). Les personnes en stade avancé d'insuffisance rénale vont avoir besoin d'une dialyse ou d'une transplantation rénale pour remplacer le fonctionnement rénal devenu trop défaillant

IRM IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE

L'examen IRM donne des images du corps en utilisant un aimant qui induit un mouvement de rotation sur des particules qui existent dans le corps humain. Il ne nécessite pas d'injection de produit de contraste iodé (mais parfois un produit à base de gadolinium - moins allergisant -) et n'irradie pas. Les kystes sont facilement visualisés et apparaissent plus précisément qu'à l'échographie dans le suivi de la PKD. Il ne faut pas être trop claustrophobe pour subir une IRM et cet examen comporte aussi quelques autres rares contreindications.

KT/V

L'indice Kt/V est utilisé pour mesurer la "dose de dialyse" administrée à un malade, qui doit permettre de déterminer si la dialyse est "adéquate". Son calcul est complexe et fait intervenir :

- * K : la clairance de l'urée du dialyseur,
- * t : la durée effective de dialyse
- * V : le volume de diffusion de l'urée

En général, on considère qu'une dialyse est adéquate lorsque le KT/V est supérieur à 1,3. En pratique, Kt/V peut être aussi remplacé par le taux de réduction de l'urée (plus simple), s'il est mesuré dans de bonnes conditions et que la fistule fonctionne bien : concentration de l'urée en début de séance/concentration urée en fin de séance (une réduction de 70 % de la concentration d'urée correspond en général à une dialyse efficace). Cette mesure prend en compte l'efficacité du dialyseur, la durée de la dialyse et le volume total d'urée dans le sang. De très nombreux autres paramètres sont indispensables pour apprécier l'efficacité et la qualité de la dialyse, en premier lieu l'état nutritionnel du patient.

KYSTES

Un kyste dans le rein commence par une sorte de poche sur le néphron, semblable à une ampoule qui peut se produire n'importe où sur l'ensemble du néphron. Bien que polykystique implique beaucoup de kystes, tous les néphrons n'en produisent pas, seulement 5 % des néphrons le font dans la polykystose. La qualité chimique du liquide contenu dans les kystes témoigne du segment du néphron à partir duquel le (les) kyste(s) s'est (se sont) développé(s) : partie débutante (proximale) ou terminale (distale) du néphron.

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

KYSTES DU FOIE

Plus de 90 % des personnes polykystiques ont des kystes dans le foie au cours de leur vie. Des kystes du foie peuvent apparaître chez des moins de 30 ans, mais ils sont petits et souvent détectables seulement par IRM. La maladie polykystique du foie s'exprime beaucoup plus souvent chez les femmes que chez les hommes, elle reste souvent beaucoup moins « parlante » que la maladie rénale mais peut parfois nécessiter des traitements médicaux ou chirurgicaux, pouvant aller (de façon très rare) jusqu'à la greffe de foie. Le fonctionnement du foie polykystique (contrairement au rein) n'est jamais pris en défaut, mais c'est la taille de l'organe (parfois très augmenté de volume) qui peut gêner l'individu.

NÉPHRECTOMIE

Prélèvement du rein par la chirurgie.

NÉPHROLOGUE

Médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement des maladies rénales (incluant la greffe et la dialyse).

NÉPHRON

Le néphron est l'unité fonctionnelle du rein, responsable de la filtration et de la purification du sang. Il permet la formation de l'urine. (Voir rein).

OEDÈME

Un oedème correspond au gonflement d'un organe ou d'un tissu dû à une accumulation ou un excès de liquide dans le corps. Il existe des oedèmes de cause locale (thrombose veineuse, piqûre d'insecte, inflammation) ou de cause générale (maladie cardiaque, du foie ou des reins sévères).

OXALATE

Se combine avec le calcium dans l'urine (oxalate de calcium) pour former le type de calcul le plus fréquent (calcul ou lithiase d'oxalate de calcium).

PRÉLÈVEMENT

Opération chirurgicale qui consiste à prélever un organe ou tissu pour la transplantation.

PROLAPSUS MITRAL

Le prolapsus mitral est un trouble commun, habituellement bénin, du fonctionnement de la valve mitrale. La valve mitrale contrôle le flux sanguin qui part de l'oreillette gauche vers le ventricule gauche du cœur. Normalement, le flux s'écoule dans un seul sens, de haut en bas. Dans le prolapsus mitral, la valve ne fonctionne pas parfaitement : une partie de la valve continue d'aller dans l'oreillette (on dit qu'elle se prolabe), permettant à une partie du sang de fuir dans la mauvaise direction (c'est-à-dire de retourner vers l'oreillette). Le prolapsus mitral peut être entendu au stéthoscope car il produit un souffle cardiaque caractéristique. Les symptômes possibles sont

: l'irrégularité des battements du cœur, la fatigue, des douleurs thoraciques, de l'anxiété, des palpitations, un essoufflement. Souvent il n'y a strictement aucun symptôme. C'est une affection assez fréquente dans la population générale (femme jeune et longiligne) et aussi au cours de la polykystose rénale.

PROTÉINURIE

Présence de protéines (principalement albumine) dans l'urine en quantité trop abondante (au-dessus de 0,3 gramme / 24h) qui indique que les reins ne fonctionnent pas normalement.

REJET DE GREFFE

Les rejets (aigus ou chroniques) surviennent quand le corps essaie de détruire un organe ou des tissus transplantés parce qu'il considère l'organe ou les tissus comme un corps étranger et produit des anticorps et spécialise (arme) des cellules pour le (les) détruire. Les antirejets ou immunosuppresseurs préviennent ou traitent les rejets.

RÉNINE

Une hormone fabriquée par les reins qui contribue à la régulation du volume des fluides dans le corps et de la tension (pression) artérielle.

SYNDROME NÉPHROTIQUE

C'est un ensemble de symptômes qui indique une souffrance rénale. Ces symptômes sont un taux élevé de protéines dans l'urine et une

baisse de la concentration de protéines dans le sang ainsi qu'un taux élevé de cholestérol sanguin. En général, il y a aussi des oedèmes (jambes, visage) et une prise de poids de quelques kilos.

SCANNER OU TOMODENSITOMÉTRIE

Il permet une évaluation de la structure, du flux sanguin et du fonctionnement des reins ou de tout autre organe analysé. Son principe consiste à réaliser des images en coupes fines du corps. Au lieu d'être fixe, le tube de rayons X va tourner autour de la personne et grâce à un système informatique puissant, des images sont obtenues. Ensuite, elles sont imprimées pour être étudiées. Dans la plupart des cas, un produit de contraste à base d'iode ou un produit légèrement radioactif, injecté par voie intraveineuse, est utilisé pour améliorer leur qualité.

TRANSPLANTATION

Remplacement d'un organe défaillant par un organe fonctionnel. Le greffon pour le rein peut provenir d'un donneur vivant (greffe familiale) ou d'un donneur qui vient de décéder.

TYPAGE HLA

Une prise de sang permet de déterminer l'identité génétique (marqueurs HLA) du patient afin de pouvoir l'apparier avec le greffon. Il existe des marqueurs à la surface de nos tissus : les antigènes du groupe HLA. Ils représentent le "code d'identité" de notre organisme, qui fait que chacun d'entre nous est à peu près unique. Cet examen est fait à tous les donneurs et receveurs dans le cas d'une transplantation afin d'apparier le mieux

LES EVENEMENTS DE L'ASSOCIATION

possible le donneur et le receveur.

URÉE

L'urée est un déchet que l'on trouve dans le sang. C'est le produit final de la dégradation (transformation), par le foie, des protéines d'origine alimentaire et de la dégradation de certains tissus. Le sang est normalement débarrassé de l'urée qui est excrétée dans l'urine. L'urée s'accumule dans le corps des personnes en insuffisance rénale.

URÉMIE

Le taux d'urée dans le sang augmente quand la fonction rénale s'altère. Les symptômes observés sont les nausées, les vomissements, la perte d'appétit, la faiblesse et même la confusion mentale quand les taux d'urée sont très élevés traduisant un grave dysfonctionnement rénal.

URETÈRES

Ce sont les conduits qui transportent l'urine des reins à la vessie.

URÈTRE

C'est le conduit qui transporte l'urine de la vessie à l'extérieur du corps. Il est nettement plus long chez l'homme que chez la femme. Cette différence de longueur est une des raisons expliquant la plus grande fréquence des infections urinaires entre les 2 sexes (plus fréquentes chez la femme).

VESSIE

C'est l'organe en forme de ballon situé à l'intérieur du pelvis qui contient l'urine. Les parois de la vessie sont faites de muscles, la contraction de ce muscle est responsable de la miction ou élimination active, volontaire complète et normalement indolore de l'urine, vers l'extérieur.

• Texte traduit et amendé par Olga Baudelot, enrichi et validé par le Dr Frank Martinez

SCHÉMA APPAREIL URINAIRE

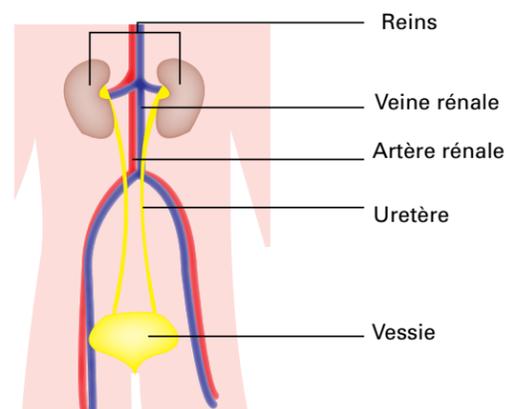
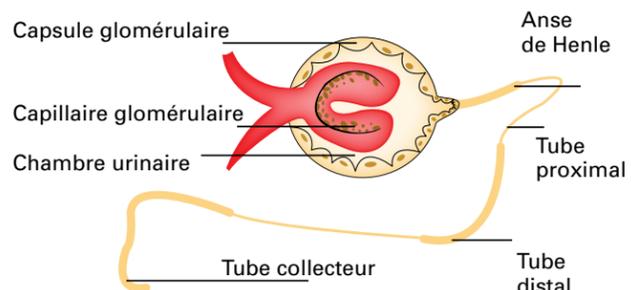


SCHÉMA DU NÉPHRON



REJOIGNEZ-NOUS !

VOTRE ADHÉSION À L'ASSOCIATION EST IMPORTANTE ET VOTRE AIDE FINANCIÈRE PRÉCIEUSE POUR DÉVELOPPER NOS PROJETS.

Si ce n'est déjà fait, n'oubliez pas de renouveler votre adhésion pour l'année 2011, vous trouverez ci-dessous un bulletin de soutien à nous renvoyer.

Pour nous aider dans notre action, n'hésitez pas à le photocopier et à le transmettre à vos proches et à vos relations.

Nous vous remercions de votre confiance et de votre soutien qui nous sont indispensables pour réaliser nos objectifs.

N'oubliez pas que l'argent sert à faire avancer encore plus la recherche médicale sur la polykystose !

Vous avez déménagé ?

Pensez à nous envoyer vos nouvelles coordonnées

Bulletin de soutien 2010 - 2011

Je souhaite devenir :

Membre Actif de l'association **

Et je joins mon paiement * d'un montant de 40€ (34€ de cotisation + 6€ pour la revue)

Membre Bienfaiteur de l'association **

Et je joins mon paiement * d'un montant de 60€ (54€ de cotisation + 6€ pour la revue).

Je recevrai également le livret « Polykystose et hygiène de vie » gratuitement et une invitation à la journée annuelle

Je ne souhaite pas devenir membre de l'association mais j'apporte ma contribution pour soutenir la recherche médicale :

Donateur de l'association **

Et je joins mon don * de _____ €

***Chèque à l'ordre de l'Association Polykystose France**

Et à retourner à l'adresse suivante :

Mr le trésorier de l'association
M. Louis SIRINGO – 6bis, ruelle du moulin– 95130
FRANCONVILLE

Vos Coordonnées :

Monsieur Madame Mademoiselle

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Code Postal : ____/____/____

Ville : _____

Numéro de Téléphone : ____/____/____

Portable : ____/____/____

Courriel : _____

**Je recevrai un reçu fiscal à hauteur du montant de ma cotisation.

ASSOCIATION POLYKYSTOSE FRANCE

33 allée de Limère - 45160 ARDON - Tél : 06 87 53 07 40

Email : c.lagrafeuil@orange.fr - Site Internet : <http://www.polykystose.org>

BUREAU DIRECTEUR

Présidente : Corinne LAGRAFEUIL
portable : 06 87 53 07 40
courriel : c.lagrafeuil@orange.fr

Vice-président : Richard v.DOBENIK
Portable : 06 60 98 74 05
courriel : abiloric@aol.com

Vice-président : Patrick GUIRCHOUN
Portable : 06 07 70 65 54
courriel : p.guirchoun@laposte.net

Secrétaire générale : Dominique LONGUEVILLE
Portable : 06 76 27 06 02
courriel : c.dom.longueville@orange.fr

Trésorier : Louis SIRINGO
Portable : 06 11 41 65 91
courriel : louis.siringo@orange.fr

Secrétaire générale adjointe : Evelyne COSSARD
Portable : 06 87 05 38 14
courriel : morgevel@aol.com

Secrétaire générale adjointe : Julie TOUVERON
06 64 16 10 87
courriel : jtouvero@hotmail.com

Trésorier adjoint : poste vacant

COMITE SCIENTIFIQUE

Président : Docteur Dominique JOLY
Hôpital Necker - PARIS

Docteur Mattias BÜCHLER
Service Néphrologie-Immunologie
Clinique CHRU - TOURS

Docteur Stéphane BURTEY
Hôpital de la Conception - MARSEILLE

Professeur Gabriel CHOUKROUN
C.H.U2 - AMIENS

Professeur Antoine DURRBACH
Hôpital Bicêtre - KREMLIN BICETRE

Docteur Ali HAFI
Clinique de la Reine Blanche - ORLEANS

Professeur Bertrand KNEBELMANN
Hôpital Necker - PARIS

Docteur Franck MARTINEZ
Hôpital Necker - PARIS

Laurent MEIJER
Directeur de recherche au CNRS de Roscoff

Professeur Philippe RIEU
CHU - REIMS

Professeur TSIMARATOS
Néphropédiatre - Hôpital la Timone - MARSEILLE

CONSEIL D'ADMINISTRATION

Olga BAUDELLOT
Tél : 01 42 84 38 06
e-mail : olga.baudelot@free.fr

Isabelle CAPART-FLAURAUD
Tél : 06 81 78 62 59
isabelle.capart@noos.fr

Florence Contré-Romual
Florence.contre@free.fr

Evelyne COSSARD
Tél : 06 87 05 38 14
morgevel@aol.com

Richard Von DOBENIK
Tél : 06 60 98 74 05
abiloric@aol.com

Patrick GUIRCHOUN
Tél : 06 07 70 65 54
p.guirchoun@laposte.net

Serge JUNG
Tél : 02 38 66 89 44
sbtc.jung@orange.fr

Corinne LAGRAFEUIL
Tél : 06 87 53 07 40
c.lagrafeuil@orange.fr

Dominique LONGUEVILLE
Tél : 06 36 98 14 07
c.dom.longueville@orange.fr

Anne Marie MIQUEL
Tél : 06 43 25 18 29
miquel.anne-marie@orange.fr

Jennifer PELLE
Tél : 06 85 90 15 94
jennifer.pelle@neuf.fr

Louis SIRINGO
Tél : 06 11 41 65 91
louis.siringo@orange.fr

Julie TOUVERON
Tél : 06 64 16 10 87
jtouvero@hotmail.com



Des soins de support aux
thérapies ciblées

**Amgen recherche, développe
et met à la disposition des
patients des médicaments
innovants issus des
biotechnologies dans le
traitement du cancer,
de l'insuffisance rénale
chronique, de l'ostéoporose
et d'autres maladies graves**

Partenaire reconnu de la
recherche, Amgen se place,
par son expertise scientifique
et son savoir-faire industriel, à
la pointe de l'innovation et au
cœur des thérapies du futur

Remerciements

Ce magazine a été réalisé grâce au soutien
institutionnel du laboratoire **AMGEN**



AMGEN

Pioneering science delivers vital medicines™

Agir ensemble contre la maladie rénale chronique !



POUR UTILISER LES SERVICES DU RESEAU

**POUR VOUS AIDER A STABILISER
VOTRE MALADIE RENALE**

**POUR OBTENIR UNE INFORMATION
OU UN CONSEIL EN NEPHROLOGIE**

