



La consultation des maladies rénales d'origine génétique au CHU de Bordeaux

Dr Brigitte Llanas, néphrologie pédiatrique
Pr Didier Lacombe, génétique médicale
Pr Christian Combe, néphrologie



La consultation des maladies rénales d'origine génétique au CHU de Bordeaux

CETTE consultation a pour objectif de répondre aux besoins des patients, des familles, et des médecins correspondants : médecins traitants, pédiatres, néphrologues.

À l'initiative du Dr François Bouyssou et du Pr Dominique Chauveau a été créé, à Toulouse, le Centre de Référence des Maladies Rénales Rares du Sud-Ouest qui regroupe également Bordeaux, Limoges,

Montpellier. Une expérience a été menée au CHU de Bordeaux, notamment dans le domaine de la dermatologie et de la neurologie, qui s'est révélée très enrichissante pour l'équipe médicale.

Les objectifs de cette consultation sont :

- d'apporter une expertise aux médecins, aux patients et aux familles ;
- de faire une synthèse en ma-

tière de diagnostic, de pronostic et de traitement, y compris en ce qui concerne la transplantation (éventuellement via un donneur vivant) ;

- d'instaurer une réunion de concertation pluridisciplinaire.

À Bordeaux, la consultation est conduite par le Pr Didier Lacombe, spécialiste en génétique, le Dr Brigitte Llanas, néphrologue pédiatrique, et le Pr Christian Combe, néphrologue.

Pr. Didier Lacombe**PR DIDIER LACOMBE**
GÉNÉTIQUE

Les domaines d'expertise du Pr Didier Lacombe sont :

- les maladies génétiques
- la dysmorphologie (anomalies du développement)
- Il est à l'initiative des consultations pluridisciplinaires en ce qui concerne notamment la neurologie, la dermatologie et la néphrologie.

Les examens génétiques sont effectués dans le laboratoire rattaché au service de génétique et le Pr Lacombe possède une connaissance approfondie des autres laboratoires français et européens.

Bien entendu, sur le plan éthique, le secret médical est rigoureusement préservé et, sur le plan juridique, la protection des patients est assurée.

DR BRIGITTE LLANAS
NÉPHROLOGIE
PÉDIATRIQUE

50% des patients du Dr B. Llanas sont atteints d'une maladie génétique. Au cours de la consultation, tous les aspects pédiatriques généraux sont abordés : croissance, nutrition, développement psychomoteur, et tout est fait en lien avec les

autres services de pédiatrie ainsi qu'avec le service de néphrologie adultes.

PR CHRISTIAN
COMBE
NÉPHROLOGIE
D'ADULTES

En néphrologie d'adultes, la part des maladies d'origine génétique est inférieure à 15 %, mais elle est en progression.

Les domaines d'expertise du Pr Combe sont les maladies rénales chroniques et la problématique des prises en charge thérapeutiques au long cours.

Le Pr Combe est attaché à l'approfondissement de la connais-

sance des familles, ainsi qu'à l'importance qu'il faut attacher au passage du patient de la néphrologie pédiatrique à la néphrologie d'adulte.

Quel est l'impact de la présence de 3 médecins pour une seule consultation ?

Ce type de consultation pluridisciplinaire ne présente que des avantages puisqu'il entraîne un effet multiplicateur des compétences, un gain de temps pour les patients, les familles et les correspondants. Cette consultation permet également une discussion en temps réel et peut déboucher sur une médecine prédictive, par le diagnostic anténatal de maladies à transmission inconnue ou complexe.

Pour les praticiens, cette consultation offre l'avantage de permettre de dispenser un enseignement concret aux stagiaires, et, grâce à l'organisation d'une disponibilité simultanée, de limiter le nombre de consultations et de répondre aux questions posées par les patients et les familles.

La prise en charge par l'Assurance-Maladie est simplifiée puisque les

Pr. Brigitte Llanas





Pr. Christian Combe

formalités administratives étant regroupées se trouvent simplifiées.

En résumé, la consultation pluridisciplinaire des maladies rénales génétiques, opérationnelle depuis 2 ans, permet une progression dans le fonctionnement et la connaissance et constitue un apport positif très net. Il faut maintenant s'attacher à pérenniser l'équipe des médecins et améliorer l'accueil des patients et des familles.

Les quelques exemples qui suivent sont destinés à illustrer ce qui précède.

Simon 19 ans

- Première hospitalisation à l'âge de 6 ans
- Apparition d'une surdité à 14 ans
- Problème ophtalmologique
- Urticaire chronique
- Multiples consultations
- Nombreux bilans
- Diagnostic posé en mars 2009 : Syndrome d'Alport avec discordances clinique histologique et génétique

Monsieur et Madame X et leur fils

- Consultation car leur fils adulte présente une néphropathie et un retard mental
- Proposition : bilan génétique élargi accepté par la famille à la consultation mais non réalisé.
- Madame X reviendra voir le Pr Combe pour lui annoncer l'inceste dont elle a été victime il y a 25 ans

Famille Y

- Rien à signaler concernant les parents
- 3 filles 26, 24 et 22 ans
- Syndrome néphrotique précoce
- Petite taille
- Inégalité de longueur des membres inférieurs avec lymphœdème unilatéral

« Le programme génétique, pour capital qu'il soit, n'écrit le destin ni des individus ni des sociétés, l'avenir est ouvert et l'aventure humaine dépend de chacun de nous »

Albert Jacquard, Axel Kahn
(Dans l'avenir n'est pas écrit)

- Visages particuliers et similaires
- Discret retard mental
- Recherches génétiques en cours
- CGH array

Ce qui amène à constater :

- Que la demande de recherche génétique peut déboucher sur une réflexion sur la portée de nos actes...
- Qu'au-delà de l'analyse d'un gène, il s'agit de l'analyse, voire de la psychanalyse, de la famille...
- Qu'un scénario rénal se termine parfois en tragédie familiale.

Monsieur et Madame Y

- Consultation car IMG réalisées chez deux fœtus de sexe masculin à 6 mois de grossesse pour la même anomalie uro-néphrologique
- A ce jour pas de réponse donnée et nombreuses consultations chez de nombreux médecins « sans réelle concertation d'après la famille ... »
- Pas de réponse à la consultation multidisciplinaire mais pluralité des avis et discussion ouverte rassurante même si l'inconnu et l'incompréhension persistent.
- SORARE : Centre de Référence des maladies Rénales Rares du Sud Ouest
- Centre de Référence des Maladies du développement