

LES ÉTATS GÉNÉRAUX DU REIN

Lancement des premiers États-Généraux du Rein à l'occasion de la Journée Mondiale du Rein



L'Association RENALOO a lancé, à l'occasion de la Journée Mondiale du Rein, des États-Généraux du Rein afin de présenter, en juin 2013, un état des lieux et de formuler des propositions d'amélioration pour la prise en charge. L'insuffisance rénale chronique est considérée comme un problème majeur de santé publique, mais reste méconnue. Encore un tiers des patients au stade terminal pris en charge en dialyse le sont en urgence, et seulement un tiers des patients dialysés sont inscrits en liste d'attente pour une greffe. Ces premiers états généraux du rein ont pour

objectifs de réaliser un bilan complet de la prise en charge des maladies rénales pour préciser les contraintes de traitement pour les patients en termes socioprofessionnels et financiers, et pour formuler des propositions d'amélioration.

Participants : les associations de patients et des familles, dont l'AIRG-France, la FNAIR, TRANSFORME, la ligue REIN ET SANTE et PKD-France, les professionnels de santé, médicaux et paramédicaux, les établissements représentés par la Fédération Hospitalière de France (FHP), la Fédération de l'Hospitalisation Privée (FHP) et la Fédération des Etablissements Hospitaliers et d'Aide à la Personne (FEHAP), les chercheurs, les experts en santé publique et économie de la santé, les institutions et les industriels. Le projet est coordonné par un comité de pilotage et un comité scientifique. D'avril à décembre, les états généraux des patients et de leurs proches sont organisés en recueillant leurs paroles via une plate-forme internet (www.etatsgenerauxdurein.fr), et des questionnaires qui sont mis à disposition dans les cabinets des néphrologues et sur les sites internet des associations. Le recueil de propositions auprès de toutes les parties prenantes a débuté en février et s'est déroulé jusqu'à mai. Un séminaire de restitution de l'ensemble des propositions a eu lieu le 15 juin pour en débattre et arrêter une liste de « 10 à 15 thématiques essentielles ».

Cahier de constats et propositions présentés par l'AIRG-France aux États Généraux du Rein

La contribution de L'AIRG-France aux États Généraux du Rein (EGR) lancés en mars 2012.

a été rédigée en s'appuyant :

1. sur l'expérience accumulée par les membres de l'AIRG-France depuis sa création en 1988, enrichie des échanges entre professionnels de santé et patients lors de ses journées annuelles ou lors de journées spécifiques à une pathologie,
2. sur l'analyse de 58 témoignages recueillis parmi nos adhérents dans le cadre des EGR en mars avril 2012.

Nous nous sommes efforcés aussi de ne pas oublier celles et ceux qui, pour des raisons diverses, face à la maladie ne sont pas en capacité de s'exprimer, et ne militent pas dans une association. C'est la face cachée de l'iceberg, élément important à considérer dans le cadre des EGR, et qui renvoie notamment à l'analyse des conditions d'égalité face à la maladie.

L'AIRG-France apporte sa contribution aux EGR en présentant l'analyse des problèmes rencontrés par les patients atteints de **Maladies Rénales Génétiques (MRG)** qui représentent environ 10 % des malades (env. 150 000 personnes en France). Dans l'ensemble des maladies rénales chroniques, ces pathologies présentent de fortes spécificités dont la prise en compte est primordiale pour assurer une image cohérente de la maladie rénale et la couverture complète de tous les besoins des patients dans le cadre des EGR. Nous traitons de maladies « **génétiques** », « **rares et/ou orphelines** », à « **dominante pédiatrique** » pour les plus sévères.

Les maladies rénales génétiques recouvrent de très nombreuses pathologies, différentes dans leurs symptômes, leur évolution, l'âge d'apparition des premières manifestations, l'âge moyen de l'insuffisance rénale terminale (IRT). Il faut donc se garder de généraliser à l'ensemble des MRG certains constats et expressions des patients que nous rapportons dans ce cahier et qui ne relèvent que de certaines pathologies. Nous nous sommes efforcés à chaque fois d'indiquer le degré de généralité lorsqu'il nous était connu.

Les patients atteints de MRG partagent avec tous les autres malades rénaux des secteurs clés de leurs



parcours de santé (identification et période de l'annonce du diagnostic, progression de la maladie, dialyse, greffe...), et aussi bien des aspects qui conditionnent la qualité de vie tant au plan personnel que professionnel.

Dans la note de l'AIRG-France nous insistons sur les spécificités des MRG dans les maladies rénales chroniques et présentons successivement :

- le constat des spécificités des MRG,
- l'analyse de la façon dont les patients vivent avec une MRG,
- les propositions d'améliorations.

LE CONSTAT SUR LES MRG ET LEUR PRISE EN CHARGE

1) ASPECTS SPÉCIFIQUES AUX MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES

1.1. Des maladies génétiques.

La première des spécificités des MRG découle de leur nature, c'est le caractère génétique de ces maladies dont l'aspect dominant est celui de la transmission héréditaire.

L'aspect héréditaire des MRG est primordial dans la vie de famille, dans les relations avec ses géniteurs, ses frères et sœurs ou vis-à-vis de ses enfants vivants ou à venir.

Les progrès récents dans le diagnostic génétique ont été tels qu'ils ont largement bouleversé l'approche des MRG. Avant on parlait de « problème néphrologique dans la famille », maintenant on met des noms, on identifie des causes, on utilise



des traitements lorsqu'ils existent, et on cerne mieux les conditions de transmission. Il y a encore quelques décennies, la maladie rénale génétique ne se différenciait pas nécessairement des autres maladies rénales dans une séquence : apparition des signes cliniques, suivi de la fonction rénale et mise en place de traitement palliatif lorsque celle-ci devenait suffisamment dégradée.

Aujourd'hui, on est loin de cette similitude due au manque de connaissance. On est capable de bien différencier les MRG des autres maladies rénales, grâce à la connaissance de l'existence du défaut génétique spécifique à l'origine de cette pathologie, et des lois de transmission que cela implique pour la descendance.

Le choix d'être actif par rapport à la transmission est au cœur de bien des préoccupations des jeunes familles. Nous y reviendrons dans les propositions.

Il y a d'autres aspects liés au caractère génétique de ces maladies, ce sont :

- 1) le caractère constitutif du défaut qui pénalise la fonction rénale avec la quasi impossibilité de « réparer » le défaut par des traitements classiques ;
- 2) le potentiel de la thérapie génique, s'il se concrétise dans un avenir pas trop lointain ;
- 3) l'anticipation possible du diagnostic sur l'apparition de signes cliniques chez les enfants dans les familles où la maladie est connue, et qui ouvre la possibilité de mise en place anticipée de certains traitements ou la mise en œuvre d'hygiène/habitudes de vie visant à préserver au maximum et le plus longtemps possible la fonction rénale et retarder ainsi l'apparition de l'IRT.

1.2. Les maladies rénales génétiques sont rares et/ou orphelines

Deuxième spécificité, les MRG sont toutes, à l'exception de la polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD), des maladies rares. Dans l'acceptation européenne, une maladie est dite rare lorsqu'elle

sa fréquence (ou prévalence) concerne moins d'une personne sur 2000 dans la population.

Le concept de maladie rare renvoie au caractère partiel et émietté du savoir sur chaque affection. Fort heureusement la France bénéficie de la mise en œuvre du deuxième Plan des Maladies Rares, dont l'initiative a pour origine les Etats Généraux des Maladies Rares. Aujourd'hui grâce aux Centres de référence, la distance entre le patient et les compétences sur une maladie rare s'est fortement réduite.

La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) n'appartient pas au cadre des maladies rares puisque sa prévalence est estimée à 1 personne sur 600 à 1000, mais on peut la qualifier d'orpheline car aucun progrès thérapeutique décisif n'est survenu dans le traitement de cette maladie en dehors des soins palliatifs de la phase terminale. Durant les 30 dernières années, l'âge de survenue de l'IRT n'a pas reculé comme cela a été le cas dans d'autres pathologies : par exemple pour le syndrome d'Alport où l'usage des Inhibiteurs de l'Enzyme de Conversion (IEC) s'est avéré efficace pour différer l'IRT (voir les résultats de l'étude soutenue et financée par l'AIRG-France).

Cette absence de progrès est selon toute vraisemblance imputable à la pauvreté des moyens alloués en matière d'investissement de recherche fondamentale dans cette maladie. Certes nous savons que la science procède par à-coups, et qu'il est possible qu'une grande avancée fasse suite à ce plateau dans la connaissance et le traitement de la PKAD ; encore faut-il que les moyens de recherche soient suffisants. Il est clair qu'il y a un déficit de connaissance en 2012 sur les mécanismes fondamentaux de la polykystose, alors même que cette maladie touche 65 000 à 100 000 personnes en France, et représente 7 % des patients traités par dialyse, et 11 % des patients transplantés.

Ce constat de maladie oubliée est partagé par de nombreuses MRG. L'AIRG-France y est très

souvent confrontée lors de ses appels à projet de recherche.

1.3. Les maladies rénales génétiques sont à forte dominance pédiatrique

Troisième spécificité, les MRG rares sont des maladies à forte dominance pédiatrique. La maladie est de fait présente dès la naissance, seules les manifestations cliniques sur la fonction rénale se différencient dans le temps. Certaines manifestations sont immédiates et violentes, d'autres très progressives et différées, ne se manifestant qu'à l'âge adulte. La plupart des MRG sévères relèvent de la pédiatrie avec quelquefois un suivi très précoce de la fonction rénale, dans certain cas également des traitements pour compenser les effets ou retarder l'IRT, mais cela peut aussi être très rapidement des interventions lourdes dialyse-plasmaphérèse (ou échanges plasmatiques)-greffe.

Le caractère pédiatrique des MRG est marqué. Aujourd'hui le diagnostic est parfois établi dès le stade anténatal dans les familles à risque.

1.4. La variabilité de la période de progression entre le diagnostic et l'IRT

Quand on examine la grille proposée par les EGR pour les maladies rénales chroniques, qui met en séquence le bloc « Dépistage, prévention, diagnostic et prise en charge précoce » et le bloc « les traitements palliatifs (Greffe – Dialyse) », vient immédiatement à l'esprit une grande caractéristique des MRG qui est la phase de progression entre le diagnostic et l'IRT. C'est la période dite de maladie rénale chronique, entre diagnostic et destruction irréversible des reins (insuffi-

sance rénale terminale) nécessitant un traitement de suppléance rénale par dialyse ou greffe. Pour les MRG cette phase est de durée très variable : résumée à quelques mois ou longue de plusieurs décennies pour certaine MRG (PKRAD notamment), pour d'autres elle peut même durer toute la vie dans la mesure où l'IRT n'est pas une fatalité. Enfin, pour d'autres maladies, cette phase est inexistante, c'est le cas :

1) dans certaines maladies suraiguës, par ex. le syndrome hémolytique et urémique dit atypique (SHUa) où l'intervention doit être immédiate.

2) dans certaines MRG lentes mais totalement silencieuses découvertes d'emblée à un stade très avancé. Cette phase de progression n'est pas une période passive, bien au contraire.

1) c'est la période de prise en charge spécifique (par ex. l'enzymothérapie substitutive dans la maladie de Fabry), et de l'accompagnement individualisé

2) c'est une période où la relation patient-médecin est particulièrement propice à un soutien personnel pour éclairer des orientations décisives dans des projets de vie (procréation ; projet professionnel audacieux ; soutien pour l'accession aux prêts financiers ; avantages et réserves à solliciter les prises en charge sociales - sollicitation d'ALD30, (Affection Longue Durée), recours à la MDPH, (Maison Départementale des personnes handicapées), et en cela les MRG s'avèrent à bien des égards distinctes des MRC non héréditaires.

1.5. Le risque de récurrence de la maladie initiale après greffe rénale

Le risque de récurrence après greffe est bien connu pour certaines variétés de maladies rénales non gé-





colloque du 15 juin

nétiques. En revanche, la récurrence est très rare dans les MRG, mais doit être très sérieusement considérée par exemple dans quelques variétés de SHU héréditaire, et justifie une approche thérapeutique spécifique.

2) LA VIE DES PATIENTS FACE AUX MRG

2.1. Deux groupes de patients : « Adultes » et « Enfants »

L'analyse des MRG montre que nous avons affaire à deux grands groupes en ce qui concerne les patients et leurs familles : 1) les patients adultes pour qui le diagnostic a été établi à un âge mûr, souvent entre 20 et 50 ans. 2) les patients enfants dont certains en très bas âge, qui sont et seront accompagnés et représentés par leurs parents.

A titre d'exemple dans le groupe d'enquêtes de l'AIRG-France, les patients atteints de PKRAD ont entre 30 ans et 76 ans avec une médiane de 61 ans ; ils ont tous, sauf 3, répondu pour eux-mêmes. Pour les autres MRG, seul 8 adultes ont répondu directement, 11 parents l'ont fait pour leurs enfants mais aussi pour de jeunes adultes. Il est d'ailleurs important de noter à cet égard que l'attitude de « l'adulte accompagnant et témoin pour son enfant » se prolonge bien au-delà de l'âge légal de la maturité, traduisant ainsi le poids de ces maladies sur les épaules des parents, poids qui ne s'allège pas au stade de jeune adulte. Le souci d'accompagner son enfant le plus tard possible reste très fort et va au-delà du suivi du/des traitements : épargner la charge de la maladie est d'autant plus fort que le monde est globalement plus dur, que l'insertion dans le monde scolaire, universitaire puis celui du travail est plus difficile. Avant cela le choc du diagnostic, la détresse des pa-

rents et puis la réaction. La révolte contre ce coup du sort qui fait passer votre enfant du domaine des bien-portants à celui des êtres en danger et pour qui la vie sera un combat.

C'est souvent une nouvelle vie qui commence et c'est ensemble que l'on grandit dans la vie avec son enfant atteint : « ma vie a complètement changé du jour où... ». Cet élément positif dans le combat contre la maladie met quand même en exergue le caractère inégalitaire de la maladie quand aucun des parents ne peut se permettre d'arrêter de travailler. Ce combat est aussi celui de la compréhension face à la science, la médecine, les médecines et là encore les familles ne sont pas en situation d'égalité.

Et en même temps, ce qui ressort de l'enquête AIRG-France c'est bien l'acceptation de ce destin certes difficile mais où des voies existent, ou sont en phase d'exploration. Ce destin paraît alors moins brutal lorsqu'on le compare à ceux qui relèvent de pathologies génétiques gravissimes.

Passé le choc initial, il ressort sans doute aussi que le combat pour la vie et contre la maladie est quasi partie intégrante de la vie des parents et de l'enfant, surtout si celui-ci doit suivre des traitements lourds. C'est, semble-t-il, différent pour le « groupe adulte » pour qui la manifestation soudaine de la maladie à l'âge adulte peut provoquer, lorsque l'on n'y est pas préparé, désarroi, dépression, difficultés et chocs traumatiques dans la vie professionnelle et familiale. Cela se voit d'ailleurs au niveau des associations de patients. Les parents sont souvent davantage combattifs avec la motivation forte de préparer un avenir meilleur pour leurs enfants atteints de MRG.

Pour autant la différence entre ces deux groupes,



Les états généraux du **rein**

Porté par Renaloo, avec l'ensemble des acteurs de la prise en charge, le projet s'appuie sur un rapporteur, sur un comité scientifique et est animé par un comité de pilotage.

LES ÉTATS GÉNÉRAUX DU REIN, COMMENT ?

> **Présidé par le Pr Jean-Pierre Grünfeld et composé de personnalités de premier plan**, le comité scientifique apporte son soutien institutionnel au projet, sa contribution à la mobilisation de toutes les parties prenantes et sa caution morale et scientifique aux travaux réalisés dans le cadre des États Généraux du Rein.

Il valide la méthodologie, le recrutement des participants aux différentes tables rondes et les synthèses des travaux.

Il rassemble des représentants de chaque catégorie d'acteurs concernés par les pathologies rénales.

> **Le comité de pilotage est en charge de la méthodologie, de l'organisation et de la logistique** des actions et du respect du bon déroulement du projet.

Assurant également le lien avec les intervenants, il se porte garant de la restitution des objectifs initiaux.

Les partenaires des EGR...

Les associations de patients : Renaloo, FNAIR, Association Française des diabétiques, Trans-forme, LRS, AIRG, PKD France

Les Sociétés savantes et organisations professionnelles : Société de néphrologie, Société de néphrologie pédiatrique, Société francophone de dialyse, Société Francophone de transplantation, Association française d'urologie, Société française de Santé Publique, Fondation du Rein, Club des jeunes néphrologues, AFIDTN, Réseau National des Psychologues en Néphrologie, Association des Assistants Sociaux de Néphrologie

Les organismes de recherche : Aviesan

Les Fédérations hospitalières : FEHAP, FHF, FHP

Les institutions : Agence de la biomédecine, DGOS, Haute Autorité de Santé

Et aussi : Réseaux français de néphrologie, UTIP, Chaire santé Sciences Po, MGEN, Mutualité Française, Comité d'Éducation Sanitaire et Sociale de la Pharmacie Française (Cespharm)

adulte d'un côté et enfant-parent de l'autre, s'estompe car les progrès dans le diagnostic permettent aujourd'hui de connaître très tôt la situation des descendants. Ainsi dans le groupe adulte l'arrivée au stade IRT de manière soudaine devient forcément plus rare au fur et à mesure que les diagnostics biologiques se généralisent très tôt dans les familles.

2.2. Le difficile passage de l'adolescence

Les parents d'enfants atteints de MRG sont confrontés comme les autres aux difficultés de l'adolescence mais, là, il y a en plus la question du suivi du traitement et/ou régime. Pour que le jeune enfant devenu ado prenne correctement son traitement, surtout quand celui-ci est très lourd (comme dans la cystinose par ex), ou après une

greffe, les parents se frayent un chemin ingrat entre l'attitude de « garde-chiourme », et la « culpabilité du laisser-aller ».

2.3. Expliquer une maladie rénale génétique ?

Ce n'est pas toujours chose facile d'expliquer à son entourage sa situation du point de vue santé, notamment parce qu'une MRG n'est pas forcément visible. On se heurte à de l'incompréhension et aussi à la peur de l'inconnu.

À l'opposé, pour d'autres patients, certaines manifestations ne sont que trop évidentes pour l'entourage, c'est le cas de la mauvaise haleine pour les patients traités pour la Cystinose.

2.4. Vivre avec sa maladie rénale génétique

On voit bien que chacun réagit en fonction de son

tempérament et que certains patients oscillent entre le trop se protéger et le trop s'exposer, entre tenter de vivre comme les autres et faire reconnaître sa condition spécifique.

Certains patients se plaignent de la non reconnaissance de leur spécificité et du manque d'adaptation des conditions de travail et d'autres au contraire refusent de se faire traiter comme différents, refusent une forme de reconnaissance d'invalidité.

Il y a aussi le difficile problème de l'assurance emprunteur pour un prêt immobilier (surcoût sollicité même si la MRG est sans conséquence perceptible). La convention AERAS (Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé) n'a semble-t-il rien résolu pour la majorité des patients atteints de MRG. AERAS est compliqué à mettre en œuvre et même si, au final, elle oblige l'assureur à proposer une solution, le contrat proposé est bien souvent hors de prix et bourré d'exclusions ! En raison de la rareté de nos maladies, les assureurs ne peuvent s'appuyer sur des statistiques pour évaluer le risque et par conséquent ils n'en prennent aucun !

Il semble aussi que la maladie isole et provoque quelquefois du rejet : problèmes de rejets familiaux de la part des proches (frères, sœurs, conjoint) et parfois divorce avec problèmes financiers ou rejet de l'entourage quand la maladie « dérange » les autres.

A la lecture des témoignages, on voit que les patients sont, soit complètement démoralisés et dans un état psychologique très dégradé, soit au contraire assez « positifs » et, dans ce cas là, combattifs envers leur maladie. Conscients des progrès réalisés même s'ils sont insuffisants, ils relativisent alors assez bien le déroulement de leur maladie par rapport à celui qu'ont connu leurs parents.

3. LES PROPOSITIONS D'AMÉLIORATION

3.1. De la connaissance au partage de la compréhension et à la maîtrise de la transmission

En une génération, la meilleure connaissance des mécanismes moléculaires des maladies génétiques a définitivement clarifié les risques de transmission des MRG. Simultanément, les possibilités de diagnostic anténatal ont conduit de facto à se poser la question de la transmission de la maladie à ses descendants, en particulier dans les maladies à transmission verticale (dominante ou liée à l'X).

Les bases moléculaires des maladies génétiques et de leur mode de transmission sont établies. Mais la complexité de certaines situations (maladies de l'ADN mitochondrial, maladies par néo-mutation) et notre incapacité à rendre compte de l'hétérogénéité évolutive de la même maladie dans une famille (par ex la variabilité de l'âge de l'IRT dans la PKRAD, ou la sévérité des conséquences rénales du syndrome d'Alport ou de la maladie de Bourneville), sont déroutantes pour les patients, et parfois pour les médecins. Les généticiens connaissent souvent incomplètement l'hétérogénéité des maladies rénales. La variabilité ne permet pas d'énumérer des repères précis, au risque de brouiller les messages du conseil génétique. Renforcer dans chaque CHU les liens entre Néphrologues pédiatres ou Néphrologues d'Adultes et Généticiens constituerait une avancée pour les patients atteints de MRG en quête d'informations précises.

Les attentes vont en réalité au-delà. Dans le cas de certaines maladies, l'interruption volontaire de grossesse à fin thérapeutique (IVG thérapeutique) est autorisée. Ceci s'applique au syndrome d'Alport lié à l'X pour les fœtus de sexe masculin. Mais cette possibilité restrictive aux garçons reste délicate dans la mesure où la maladie s'avère également grave pour certaines filles.

La sélection embryonnaire qui associe fécondation in vitro (FIV) et diagnostic préimplantatoire (DPI) est sans doute la voie la plus prometteuse pour bien vivre un projet de grossesse lorsque l'on est porteur de MRG. Cette voie est demandée par certains jeunes couples d'aujourd'hui qui, appartenant à des familles où la maladie est identifiée, ne souhaitent pas rajouter aux risques pris par la mère de voir sa situation rénale se dégrader lors de la grossesse lorsqu'elle est elle-même atteinte d'une MRG, celui d'avoir un enfant atteint de MRG.

Cette piste reste réservée aux cas exceptionnellement graves en France en application de la loi bioéthique ; en revanche elle est pratiquée à l'étranger avec moins de restriction pour des maladies génétiques (par ex, en Belgique, au Danemark, en Espagne, en Angleterre pour les pays voisins). Ne peut-on pourtant pas faire le constat simple que le choix en matière de grossesse dans nos sociétés s'est vu progressivement élargi (contraception, IVG, mère porteuse,...) et que l'usage de la sélection embryonnaire dans des cas avérés de défaut

génétique n'est que la prolongation des avancées précédentes ?

La question mérite largement d'être débattue à la lumière des avantages physiques et psychiques au plan personnel (éviter l'IVG thérapeutique dans certains cas, éviter de transmettre sa pathologie à ses enfants), et des contreparties bioéthiques.

Cette question mérite d'être abordée aussi sous l'angle de l'égalité devant la santé dans un contexte qui doit aller au delà de nos frontières (accès facilité en France ou accès à l'étranger uniquement pour quelques uns).

3.2. La promotion du don d'organe et de la greffe donneur vivant

La nouvelle loi bioéthique permet des avancées substantielles dans le don d'organe avec un élargissement de la notion de proche dans l'option donneur vivant et la possibilité du don croisé. Mais on sait d'expérience que la loi ne peut pas tout et qu'elle se heurte à des réticences dans l'application. Il faut donc des mesures fortes d'accompagnement (campagnes d'information).

Il faut aussi renforcer le don par donneur cadavérique en généralisant la carte de donneur à l'ensemble de la population et éviter ainsi les difficultés insurmontables auxquelles sont confrontées les équipes face à la détresse d'une famille dans le deuil.

3.3. Bien prendre en compte la dimension psychologique

De nombreux témoignages soulignent le manque critique d'un accompagnement psychologique dans le diagnostic, dans l'accompagnement des

donneurs d'organes, dans l'analyse génétique et la transmission, etc. Cette critique n'est pas nécessairement vraie partout et pour tous. Nous reprenons cet argument non pas dans son sens critique mais dans l'expression du besoin exprimé par les patients vis-à-vis d'un accompagnement psychologique aux différents stades critiques du parcours d'un patient atteint de MRG.

Mais nous savons tous que les moyens hospitaliers se sont réduits. **Une meilleure prise en compte de la dimension psychologique pour les MRG ne peut passer que par un renforcement des moyens alloués au secteur hospitalier.**

3.4. Amélioration des conditions des traitements palliatifs

Un certain nombre de témoignages mettent en évidence les difficultés et proposent des pistes d'améliorations dans les traitements palliatifs :

- Problèmes d'éloignement entre le domicile et l'hôpital qui a effectué la greffe (fatigue notamment) car trop peu d'hôpitaux pratiquent les greffes.
- Demande de voir se développer la dialyse à domicile (confort, coût...)
- Développer la dialyse de nuit pour conserver une activité professionnelle plus facilement
- Nécessité de maintenir un certain confort (musique, télé, wifi, etc.) dans les centres de dialyses et d'en équiper ceux qui n'ont rien pour aider à passer le temps et oublier la maladie.
- Faciliter les déplacements pour le travail ou les vacances pour les dialysés
- Constat de la différence de vie (en positif) entre la dialyse et la greffe d'où l'intérêt de la greffe préemptive.



colloque du 15 juin

3.5. Mieux cerner et maîtriser les difficultés extra médicales

Les conditions de vie extra-médicales peuvent être extrêmement pénalisantes pour les patients et doivent être examinées avec soin :

- Problèmes financiers aussi pour les parents qui arrêtent de travailler durant plusieurs années pour s'occuper d'un (ou plusieurs) enfants malades
- Problème pour faire adapter les postes de travail compris quand il s'agit de l'Etat employeur
- Difficulté de faire mettre en place un régime particulier dans les cantines scolaires.
- Etudes perturbées et incertitudes de la part des parents pour le devenir professionnel
- Toujours des problèmes avec les assurances (malgré la convention AERAS)

3.6. Mieux maîtriser l'égalité des chances face à la maladie

Les nombreux témoignages recueillis mettent bien en évidence combien la volonté d'affronter le combat de vie que représente une MRG en particulier lorsqu'il ne s'agit pas de soi mais de son enfant, est porteuse d'énergie et d'espoir. « Ne plus être accablé par le destin mais en devenir acteur », tel est le parcours qui s'offre à ces parents que nous retrouvons pour la plupart d'entre eux dans les associations de patients.

Mais ces témoignages dynamiques ne doivent pas faire oublier les très nombreux patients que le manque de disponibilité, l'éloignement physique ou social, la difficulté de s'exprimer, éloignent d'un parcours actif et plongent plutôt dans une forme de mutisme. Les associations de patients comme la nôtre s'efforcent de briser, tant que faire se peut, cet isolement dans la maladie. Mais bien entendu nous travaillons sur la base du volontariat, ce qui là encore implique disponibilité, capacité, etc. Nos efforts bien réels pour aller vers les patients et les familles qui auraient peut être le plus besoin d'aide, de solidarité, d'accompagnement, sont sans commune mesure avec les besoins.

Et puis, bien sûr, Il y en a d'autres aussi qui, par choix, ne souhaitent pas s'impliquer mais s'en remettent épisodiquement aux professionnels de santé. Ce choix est respectable et ne suggère pas d'inégalité pour cette catégorie de patients.

Enfin à l'échelle de notre pays la France, il faut bien sûr rappeler les problèmes de diagnostic et de suivi ainsi que les problèmes de greffes dans les DOM TOM.

3.7. Accélérer les recherches là où les connaissances sont déficitaires

Sur certaines maladies rénales génétiques les mécanismes fondamentaux ne sont pas entièrement connus. Nous proposons que les EGR initient une réflexion stratégique pour mieux cartographier le savoir fondamental par pathologie, pour ensuite permettre d'orienter les investissements en recherche à une échelle internationale.

Ce n'est pas le rôle des EGR d'établir ces cartes de savoir mais ils peuvent appuyer la mise en place par d'autres instances.

3.8 Investir sur les thérapies géniques

Les thérapies géniques visent à reconstruire, à partir de cellules souches saines, les éléments défectueux des organes touchés. Elles sont au cœur des espoirs et quelquefois des illusions des patients largement propagés par les médias. Une attitude critique et rigoureuse doit prévaloir à cet égard, mais ne doit empêcher en aucune façon la recherche de solutions qui peuvent viser à réparer l'organe ou la fonction, ou à aider le traitement palliatif dans le cas de la greffe pour diminuer/éviter les traitements anti-rejets.

Ces thérapies ne sont pas sans poser de problème éthique, mais dire cela ce n'est pas s'interdire d'y rechercher des solutions. Il faut simplement que ces recherches soient conduites en conformité avec les lois bioéthiques.

Rapport AIRG-France 7 mai 2012 (DR & CM)



Pr. Grünfeld