



Dominique Chauveau

## → DOMINIQUE CHAUCHEAU ET DENIS MORIN PRÉSENTENT : la filière ORKID

PAR LE PR DOMINIQUE CHAUCHEAU - PROFESSEUR DE NÉPHROLOGIE À TOULOUSE,  
PRÉSIDENT DU CONSEIL SCIENTIFIQUE DE L'AIRG-FRANCE

Bonjour,

Je convie Denis Morin, Professeur de Néphrologie Pédiatrique à Montpellier à me rejoindre. Merci beaucoup de nous inviter à cette réunion annuelle. J'ai trois choses à vous dire. Tout d'abord,

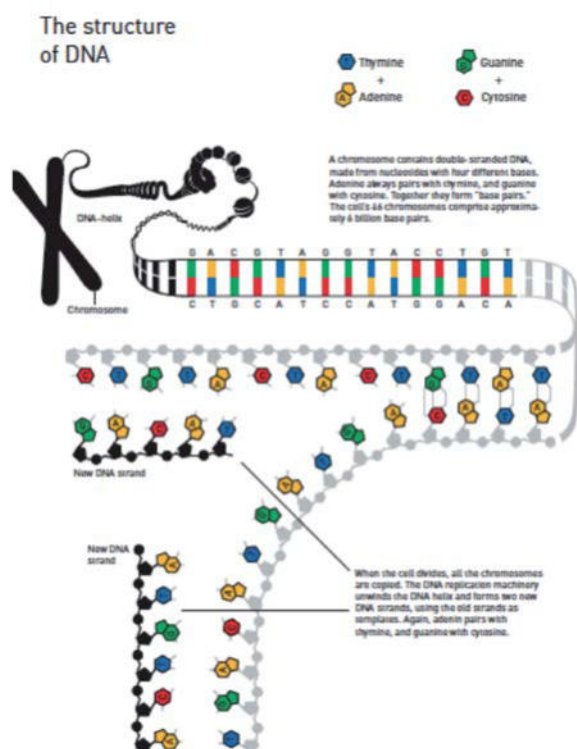
- Le prix Nobel de Chimie a été attribué récemment à trois médecins chercheurs, Tomas Lindahl, Aziz Sanchar et Paul Modrich, pour leurs travaux fondamentaux sur la réparation de l'ADN. Travaux réalisés depuis plus de 30 ans pour certains d'entre eux et les voilà récompensés sur ces mécanismes de réparation de l'ADN.

Vous savez que les Maladies Génétiques sont liées à des anomalies génétiques qui sont transmises mais ce qu'ils ont montré et ce qu'ils ont réussi à élucider, c'est que dans la vie quotidienne, la réparation de l'ADN est absolument indispensable à la transmission du matériel génétique et que cette réparation est nécessaire parce que les erreurs sont fréquentes.

Dans le fond, un peu comme ce qui se passait pour les copistes du Moyen Age qui faisaient des erreurs, de temps en temps, ces erreurs n'étaient pas réparées ou reconstituées.

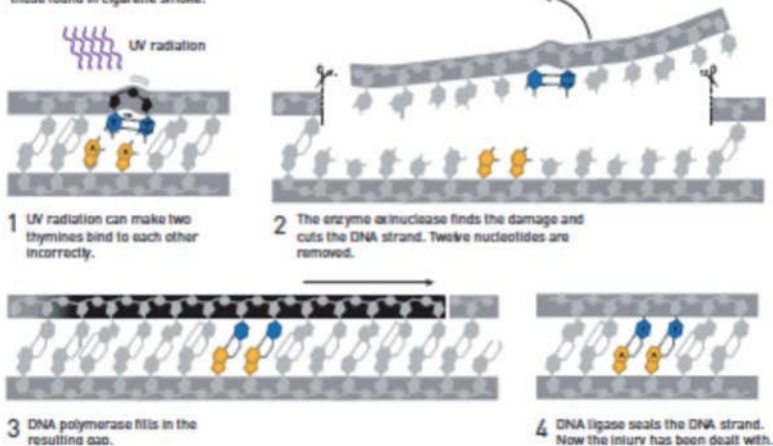
Au fur et à mesure des recopiations, ces erreurs étaient multipliées ou au contraire réparées, et on retournait vers le texte original, et dans le fond, c'est ce qui se passe pour l'ADN.

L'ADN est cette double chaîne composée de 4 constituants principaux figurés ici en bleu, vert, rouge et jaune. De temps en temps, des anomalies existent et il y a différents mécanismes de réparation qui ont été décrits par les 3 chercheurs.



### Nucleotide excision repair

Nucleotide excision repairs DNA-injuries caused by UV radiation or carcinogenic substances like those found in cigarette smoke.





Pr Denis Morin Chu de Montpellier

- Je vais passer la parole à Denis Morin qui va vous parler de la filière ORKiD, de sa création, de l'élan que cela constitue, de la manière dont le travail va pouvoir s'articuler avec les Associations et les Chercheurs.

*Denis Morin :*

*Merci de me donner l'occasion de dire quelques mots sur la mise en place de la filière ORKiD.*

Les filières Maladies Rares ont été mises en place lors d'un appel d'offre fait en 2013/2014 par le Ministère dans le cadre du dernier plan Maladies Rares. L'objectif de cette filière est une filière de santé, ce n'est pas une filière de soin. Il ne s'agit pas de se substituer, loin de là, à ce qui constitue la filière et qui sont les Centres de Référence au nombre de 4 pour les Maladies Rénales Rares.



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



**Et à côté de ces Centres de Référence, il existe un nombre significatif de Centres de Compétences et qui font un maillage territorial.**

Cette filière, est un Conseil Scientifique, plusieurs personnes présentes ici en font partie (Dominique Chauveau, Christine Pietrement, Laurence Heidet, ...) qui a un rôle d'animation, de coordination et surtout de pouvoir apporter un certain nombre de points, rassembler, faciliter et organiser, favoriser l'intégration scolaire et au travail, harmoniser les pratiques et les protocoles, développer l'éducation thérapeutique, impulser des actions de recherche et d'innovation, faciliter le diagnostic et l'accès aux soins, collaborer avec les Associations de Patients

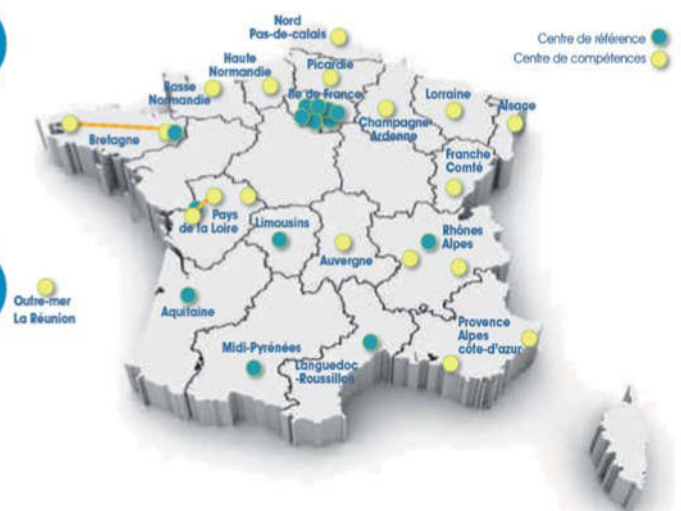
## Présentation de la filière



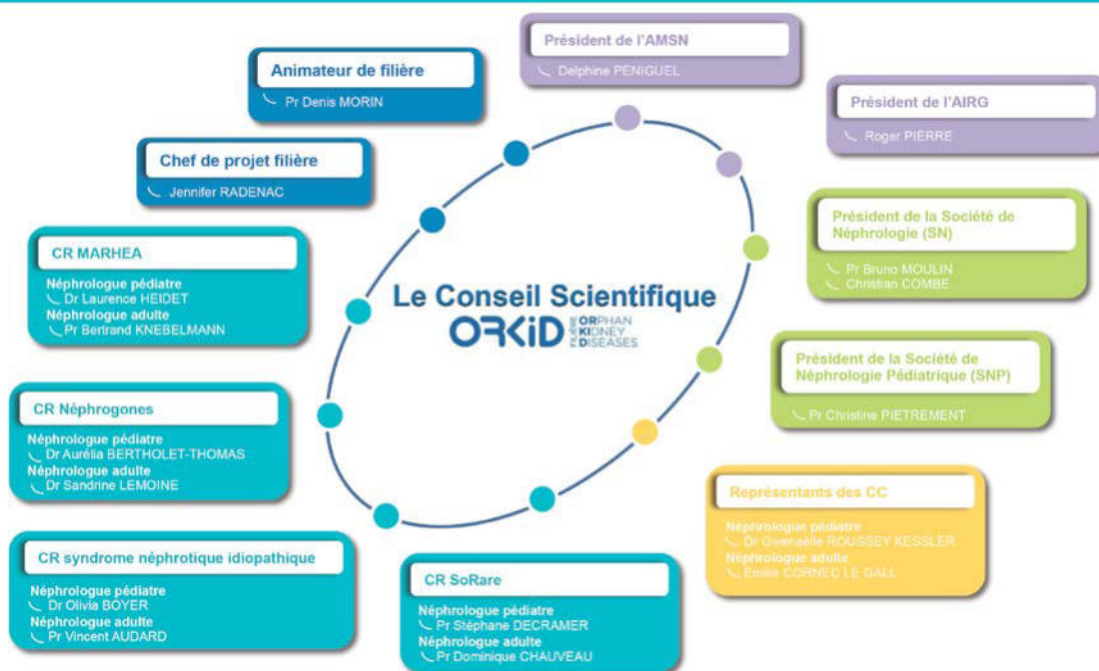
La filière de santé ORKiD regroupe :



- CR du syndrome néphrotique idiopathique : Paris, Créteil, Le Kremlin Bicêtre, Nantes
- Marhea : Paris
- Néphrogones : Lyon
- SoRare : Bordeaux, Limoges, Montpellier, Toulouse



## L'organisation de la filière (1)



ainsi qu'avec les autres filières car il peut y avoir des interfaces concernant des patients malheureusement pris en charge par plusieurs filières, renforcer les liens avec les actions et programmes européens, assurer une veille épidémiologique.

L'objectif est de mieux connaître les Maladies Rénales Rares, de mieux connaître leur nombre, leur évolution, et de pouvoir favoriser, à travers des bases de données qui seront complètes et exhaustives, la mise en place de protocoles de recherche (Mr Pierré en parlait tout à l'heure, la recherche est absolument fondamentale pour la mise en place de traitements).

On va mettre en place un site internet [www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com) qui devrait être opérationnel à la mi-novembre (l'adresse sera largement diffusée), site d'information sur se prendre en charge, comment les centres de compétences sont organisés, de façon à ce que chacun sur l'ensemble du territoire, qu'on soit patient, famille de patient, médecin, puisse trouver les bons interlocuteurs.

Une plaquette de documentation a été élaborée (vous pourrez la trouver sur le bureau en sortant).

Jennifer Radenac, qui est la Chef de Projet, sera présente un petit peu plus tard et pourra répondre à vos questions.

### Nos 3 projets initiaux, outre la notion d'information et de communication, sont de travailler sur 3 axes :

- La transition enfant-adulte, pas toujours simple. On sait qu'à travers la France, nos collègues sont parfois en difficulté avec ce passage enfant, adolescent, adulte. Il y a des expériences tout à fait intéressantes menées dans un certain nombre de villes en France et il faut pouvoir les généraliser. L'avis des Associations, des familles, des patients est complètement fondamental dans ce cadre là. Savoir ce que les gens ressentent, ce que les personnes vivent, c'est à partir de là qu'on pourra améliorer.
- Il y a un aspect médico-social tout à fait important. Il couvre la pédiatrie avec l'accueil d'un enfant porteur d'une maladie rénale rare à l'école, comment faire pour améliorer cet accueil (un travail est en cours avec la CNSA, organisme institutionnel, parfaitement conscient des problèmes qui peuvent exister dans la prise en charge des maladies rares).

Mais le médico-social ne concerne pas que l'enfant, il concerne aussi l'adulte, l'adulte au travail, l'adulte porteur d'un handicap à côté de sa maladie rénale rare, donc pour tout cela, on espère pouvoir apporter des solutions. Il ne s'agit pas de rajouter une couche à un mille feuilles mais d'être un facilitateur.

# ACTUALITÉS

- Et encore un point fondamental, c'est l'épidémiologie et la recherche. Et là, il est sûr que le rôle de la filière sera important, si elle arrive à dynamiser cette problématique des bases de données, cette problématique du recueil d'informations. Meilleure est l'information, mieux on connaît les pathologies et mieux on peut définir des protocoles de recherche efficaces.

**Donc voilà les 3 grands axes sur lesquels on souhaite pouvoir travailler au départ. Ce travail se met en place et on vous sollicitera au travers des Associations, l'AIRG-France et d'autres, pour pouvoir connaître votre sentiment, vos besoins, vos critiques, votre évaluation vis-à-vis de ce programme qui vise à coordonner, animer, et faire avancer au maximum tous les protocoles de recherche.**

Vous pourrez poser toutes vos questions pendant les pauses. Je remercie Mr Pierré de nous avoir donné cette occasion de faire cette information qui, j'espère, va pouvoir nourrir l'avenir. Merci

## ***Dominique Chauveau reprend la parole :***

- Merci Denis, de bien nous montrer aussi comment les pouvoirs publics essayent de soutenir les efforts dans différentes variétés de Maladies Rares et notamment les Maladies Rénales Rares.

La 3<sup>ème</sup> information qu'il me paraît utile de souligner concerne le fait que, pour la maladie rénale génétique la plus fréquente, nous avons la perspective, probablement dans le courant de l'année 2016, de l'accessibilité du Tolvaptan® (qui a obtenu son autorisation de mise sur le marché AMM européenne).

Ce produit, dont on a déjà parlé, qui concerne bon nombre de patients qui sont peut être dans la salle aujourd'hui, est le premier médicament actif dans la Polykystose Rénale Autosomique Dominante.

Cela me semble, en allant de la réparation de l'ADN à ORKID et à la thérapeutique, une bonne manière d'introduire cette journée. Merci ■

## Votre avis est important

- Un questionnaire établi par les responsables d'ORKID est à votre disposition dans ce journal.
- Merci de le remplir pour éclairer les médecins sur notre vie de patients. Afin de faciliter l'envoi de vos réponses, une enveloppe T (ci-jointe) dispensant du timbrage est à votre disposition.

**Nous vous demandons de prendre un peu de votre temps pour répondre à cette enquête qui est pensée dans l'intérêt des malades et dont les conclusions seront évidemment publiés dans Néphrogène.**

