

EN DIRECT

DE L' *APNP*

Association des Personnels en Néphrologie Pédiatrique

Bulletin de liaison Inter Centres



C.H.U. Reims

AGENDA 2016

- ✓ 15 et 16 octobre : Journées Nationales APNP à Reims
- ✓ 1er au 3 décembre : congrès SNP à Paris (Necker)

EDITO :

Journées Nationales de l'APNP 15 et 16 octobre 2016

N° 52

Sommaire :

- Edito de Reims
- Programme des journées de l'APNP
- Une rencontre (Toulouse)
- Article sur le Cystinose (Lyon)



Institut de Formation en Soins Infirmiers (IRF)- CHU de Reims- Hôpital Maison Blanche 45 rue Cognacq-Jay - 51092 Reims cedex

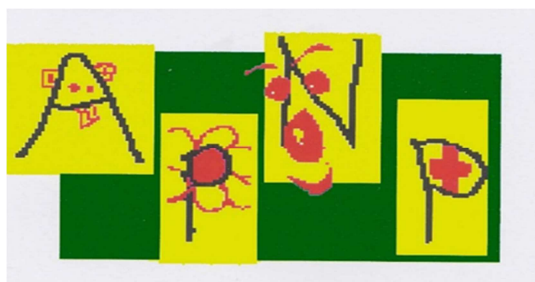
C'est avec un très grand plaisir que l'équipe rémoise de dialyse-hôpital de jour pédiatrique accueille les journées nationales de l'APNP 2016.

Au cours de ces journées vous pourrez découvrir notre ville chargée d'art et d'histoire. Depuis Durocortorum sous l'empire romain où vivaient les Rems, Reims a été ensuite le lieu du baptême de Clovis par Saint Rémi puis celui du sacrement d'un très grand nombre de rois de France pendant plus de dix siècles ce qui lui vaut son surnom actuel de cité des sacres. Au XX ième siècle Reims a été très marquée par les deux conflits mondiaux. La première guerre mondiale l'a quasiment entièrement détruite et a conduit à une reconstruction de style Art déco qui fait référence de nos jours. L'aide financière des États-Unis a permis également l'édification d'un orphelinat connu de tous comme « l'hôpital Américain » où se trouve actuellement l'hôpital d'enfant.

Mais Reims c'est bien sûr, aussi la cité du Champagne que nous ne manquerons pas de vous faire partager au cours de ces journées, qui nous l'espérons seront très riches d'échanges. Nous avons concocté un programme varié où l'éducation thérapeutique aura une place importante.

Bienvenue en Champagne, bienvenue à Reims !

Natacha Beaudevin, Magalie Dissert, Sabine Orsero, Corinne Ozette, Nadine Pezant, Christine Pietrement, Valérie Savry



APNP

Association loi 1901

N° 491012521 à la préfecture d'Indre et Loire

Siège social : Mme Clarke Catherine Appt 724 - hall 54 - 38 place Rabelais 37000 TOURS

Siret : 428 835 490 00023

Enregistrement Formation Permanente : 24 37 03415 37

Mail : mail.apnp@gmail.com

Programme scientifique

Samedi 15 octobre 2016

8h00-8h45 : accueil des participants

8h45-9h00 : Ouverture du congrès

Pr Rieu, néphrologue, président de la Commission Médicale d'Etablissement, CHU Reims

M Brugeat, directeur des soins, CHU Reims

Mme Beaudevin, cadre de santé, hôpital de jour et dialyse pédiatriques, CHU Reims

9h00-9h30 : Bases théoriques de l'éducation thérapeutique Pr Eric Bertin, CHU Reims

9h30-10h00 : Uropathies malformatives et stomies Pr Marie-Laurence Poli-Mérol, CHU Reims

10h00-10h30 : pause

10h30-11h10 : Éducation thérapeutique au sondage vésical

10h30-10h50 : Le point de vue médical : Dr Catherine Jolly, CHU Reims

10h50-11h10 : Le point de vue de l'infirmière : Christine Vilette (infirmière) et Jocelyne Pincaut (infirmière), CHU Reims

11h10-11h40 : Prise en charge des troubles de l'oralité chez l'enfant en dialyse Equipe de dialyse, Hôpital Robert Debré, Paris

11h40 – 12h10 : L'artiste en milieu hospitalier : une expérience musicale en hémodialyse pédiatrique Equipe de dialyse, CHU de Rouen, Mathieu Tanquerel, musicien

12h10- 12h40 : L'impédancemétrie : c'est quoi ? Dr Annie Lahoche, CHU Lille

12h40- 14h00 : déjeuner

14h00-14h30 : Transport du greffon rénal : Dr Reiter, Equipe coordination de prélèvement, CHU Reims

14h30-14h50 : La filière de santé ORKID

Jennifer Radenac, Chef de projet de la filière ORKID, Montpellier

14h50-15h10 : Boite à outils ETP

Sophie Berçot (puéricultrice, CHU Besançon), Gwenola Billy (puéricultrice, CHU Nantes) Florence Lucats (puéricultrice, CHU Bordeaux)

15h10-15h30 : pause

15h30-17h00 : Ateliers ETP

17h00 : Clôture de la journée

8h30-9h00 : accueil des participants

9h00-9h30 : La transition : du suivi pédiatrique au suivi adulte Dr Robert Novo, CHU Lille

9h30-10h00 : Un exemple pratique de transition à Lyon Dr Anne-laure Sellier-Leclerc et infirmières, CHU Lyon

10h00-10h30 : pause

10h30- 11h00 : Assemblée générale de l'APNP

11h00-11h45 : Problématique du mineur isolé (documentaire) Dr Olivier Dunand, CHU de La réunion

11h45-12h15 : L'annonce d'une maladie rénale chronique d'origine génétique, Véronique Monier, psychologue, Robert Debré Paris, Pr Christine Pietrement, CHU Reims

12h15-12h45 : communications libres

12h45 : clôture du congrès

Bureau National APNP :

Catherine Clarke (présidente), Dr Annie Lahoche (vice présidente), Gwenola Billy (secrétaire), Louise Gosselin (trésorière), Sylvie Bouru, Danielle Gustin, Marie-Aline Lemoine, Florence Lucats, Josiane Perisse.

Comité local d'organisation :

Natacha Beaudevin, Magalie Dissert, Sabine Orsero, Corinne Ozette, Nadine Pezant, Pr Christine Pietrement, Valérie Savry.

Association locale : Association Etude Santé de l'Enfant (AESE)

Rencontre à Toulouse

Le samedi 4 juin 2016 des enfants et des familles (190 personnes) concernés par le Syndrome Néphrotique sont accueillis dans l'amphi du nouvel hôpital Pierre Paul Riquet voisin de l'hôpital des enfants de Toulouse

Les médecins référents de Bordeaux Limoges Montpellier et Toulouse se retrouvent autour du Pr Georges Deschênes (Hôpital Robert Debré) pour une conférence documentée sur la maladie, son évolution, les traitements

et leurs impacts sur la qualité de vie des jeunes patients.

La journée va permettre des exposés sur l'état des connaissances et sur les avancées thérapeutiques tandis que des témoignages des parents sensibilisent les équipes médicales au quotidien et permettent « de se sentir moins seul »

Les enfants participent de leur côté à des ateliers animés par deux infirmières et une diététicienne de l'équipe de néphrologie. Ils sont heureux en fin de journée d'en avoir appris un peu plus sur leur maladie...sans s'être ennuyés !

Tous se retrouvent à 13h autour d'un repas festif égayé par des airs d'accordéon et des rayons de soleil en poursuivant leurs échanges l'après-midi et en se donnant rendez-vous l'année prochaine.

Intégré au sein de la [fédération des centres de référence des maladies rares](#) du CHU de Toulouse, le centre de référence du sud-ouest des Maladies Rénales Rares a été labellisé par le Ministère de la Santé, en 2005 et regroupe 4 régions : Aquitaine, Languedoc Roussillon, Limousin et Midi-Pyrénées, dont 4 services de néphrologie pédiatrique et 4 services de néphrologie adulte.

Les publications sont visibles sur le site [SORARE](#)

La Cystinose en 2016

Aurélia Bertholet-Thomas Centre de Référence des Maladies rénales rares – Néphrologes

Filière ORKiD

La cystinose est une maladie autosomique récessive rare (1 /200 000 naissances vivantes). Elle est liée à une accumulation de cystine dans les lysosomes par déficit du transporteur de la cystine : la cystinosine. Elle est causée par des mutations dans le gène codant pour cette protéine : la Cystine Transport Nephrotic Syndrome : CTNS. En absence de cystinosine, la cystine intra-lysosomale s'accumule dans toutes les cellules aboutissant à la perte de fonction progressive de l'ensemble des organes : reins, pancréas, thyroïde, muscles, gonades, système nerveux central... L'atteinte rénale tubulaire précoce relève de mécanismes différents et complexes. Il existe trois formes : 1/la cystinose infantile (ou nephrotic cystinosis en anglais), c'est la forme classique de l'enfant, la plus précoce et la plus sévère liée à une perte complète de fonction de la cystinosine, 2/la forme infantile plus tardive liée à une perte partielle de fonction de la cystinosine et 3/la forme adulte anciennement oculaire encore mal décrite.

La forme classique se manifeste dès l'âge de 6 à 12 mois par un dysfonctionnement des cellules du tube proximal des reins, responsable d'un syndrome de De Toni Debré Fanconi caractérisé par une perte des capacités de réabsorption de l'eau, et des principaux électrolytes (Na, K, bicarbonates) et des minéraux (Ca, P, Mg).

Cliniquement, cela se traduit par une diurèse très abondante (polyurie), une déshydratation chronique et des besoins hydriques très importants (polydipsie). La fuite rénale de phosphore a pour conséquence un rachitisme vitamino-réssitant. Une cassure de la croissance staturo-pondérale est constante vers l'âge de 6 -12 mois. La bandelette urinaire révèle une glycosurie alors que la glycémie est normale et une protéinurie parfois assez abondante.

Le diagnostic sera confirmé par l'observation de l'œil à la lampe à fente qui révèle des dépôts cornéens de cristaux de cystine toujours visibles après l'âge de 1 an. L'accumulation de cystine en intralysosomiale est évaluée par son dosage dans les globules blancs. Une analyse génétique sera secondairement réalisée en vue d'un conseil génétique.

La cystinose constitue une urgence diagnostique car les troubles hydro-électrolytiques et en particulier l'hypokaliémie peuvent mettre en jeu le pronostic vital de l'enfant. C'est aussi une urgence thérapeutique. Le premier traitement est celui de la correction des troubles hydro-électrolytiques avec des apports en eau, chlorure de sodium, bicarbonate, potassium, phosphore, vitamine D et indométacine. L'objectif est de restaurer une bonne croissance staturo-pondérale passant parfois par le recours à un soutien entéral tant les apports hydriques et le nombre de médicaments sont importants au cours de la journée.

L'urgence thérapeutique repose sur le traitement spécifique par cystéamine. Plus elle est commencée précocement (avant 2,5 ans), plus elle permet de retarder l'âge de l'insuffisance rénale terminale (de 8-10 ans sans traitement, à 16-17 ans actuellement) et des autres complications: hypothyroïdie, diabète, hypogonadisme, atteinte neuromusculaire et du système nerveux central. L'espérance de vie est passée de 20 ans dans les années 80 à 30-40 ans. Actuellement la moitié des patients sont adultes, le plus souvent transplantés.

Son efficacité, l'ajustement des doses ainsi que la compliance des patients sont évalués par le dosage de l'hémicystine intra-leucocytaire juste avant la prise (taux résiduel) sur un tube ACD (Acide Citrate Dextrose). L'objectif est qu'il soit inférieur à 1 nmol d'hémicystine/mg de protéines. Il existe en France 4 laboratoires capables de faire ce dosage (Lyon, Montpellier Nancy et Necker). Le tube doit leur parvenir dans les 24h à température ambiante.

Il existe deux formes de cystéamine. La forme d'action courte (Cystagon®) avec des prises strictement toutes les 6 h impose un réveil nocturne à la famille. Malgré ses effets secondaires (mauvaise haleine) et la contrainte des 4 prises par jour, sources de mauvaise compliance chez 60 à 80% des patients, le Cystagon® a permis d'améliorer leur prise en charge.

Actuellement, une forme de longue durée d'action (Procysbi®) avec deux prises par jour est disponible aux USA, dans certains pays européens et prochainement en France. Son objectif est d'améliorer la compliance des patients et le pronostic à long terme.

La cystéamine orale ne diffusant pas dans la cornée, les patients doivent utiliser un gel ophtalmique à base de cystéamine (Cystadrops®) plusieurs fois par jour. Ce gel est en cours d'étude et disponible pour les enfants âgés plus de 2 ans.

En parallèle, le Dr Cherqui développe un projet de thérapie génique en Californie

Grâce à ces progrès thérapeutiques, la cystinose devrait devenir dans les années à venir une nouvelle maladie multisystémique de l'adulte avec une prise en charge multidisciplinaire qui commence à se mettre en place dans certains centres en France.