

e-EN DIRECT

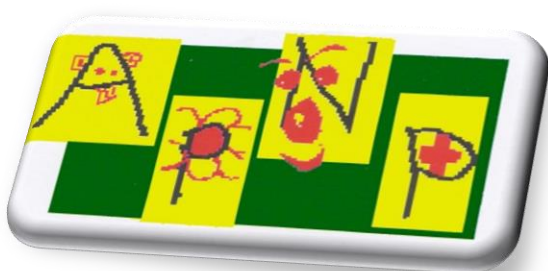
DE L' **APNP**

Association des Personnels en Néphrologie Pédiatrique

Bulletin de liaison Inter Centres

AGENDA 2017

- ✓ Séminaire APNP 6 Octobre 2017
- ✓ Journées Nationales APNP à Nice 7-8 Octobre 2017
- ✓ Congrès SNP à Rouen 23-24-25 novembre 2017



N° 57 Septembre 2017 Sommaire :

- Edito
- Jeanne de Flandre centre d'examen du CHRU de Lille pour les collégiens et lycéens
- Les maladies rénales de diagnostic anténatal
- 4^{ème} Séminaire APNP

EDITO

Ça y est c'est la rentrée, les enfants reprennent l'école et les prochaines **journées nationales** approchent ! C'est le moment de s'inscrire pour rejoindre **l'équipe niçoise** qui nous a concocté un joli programme scientifique et ensoleillé ! Le **séminaire du vendredi** après-midi traitera cette année de la **prise en charge du Tout-Petit insuffisant rénal**, n'oubliez pas de renvoyer votre bulletin d'inscription !

La fin de l'année scolaire a été marquée par le passage des examens de nos jeunes patients. Certains ont pu les passer dans leur établissement d'origine, d'autres ont dû rester dans les services hospitaliers où l'organisation des bacs et brevets permettent à nos patients de poursuivre leur **chemin scolaire**. C'est le sujet de notre « En direct » de cette rentrée.

L'APNP se modernise et œuvre pour la planète : le « EnDirect » version papier vert n'est plus, nous passons au « **e-EnDirect** » adressé à tous par mail Si vous avez donné votre adresse mail et envoyé votre cotisation bien sûr.

Cette rentrée est aussi la dernière en tant que présidente pour **Catherine Clarke** qui, après de nombreuses années d'un investissement sans faille pour L'APNP, prend une retraite bien méritée. Nous la remercions tous très chaleureusement !

Annie LAHOUCHE

Vice Présidente

JEANNE DE FLANDRE, CENTRE D'EXAMEN DU CHRU DE LILLE POUR LES COLLEGIENS ET LES LYCEENS

Suivre une scolarité en étant hospitalisé n'est pas facile. Dans une volonté d'accompagnement de la scolarité des jeunes patients, le CHRU de Lille et l'Éducation Nationale leur proposent de suivre des cours à l'hôpital et de passer les examens du cycle secondaire.



A la maison des enfants

Dès le deux juin, les deux élèves qui ont passé les épreuves du bac ont commencé par les oraux. Puis quatre élèves de Première ont passé les épreuves anticipées. Fin juin, ils étaient six venants de différents services du CHRU de Lille pour passer le brevet. Chacun a son histoire mais tous ont eu leur année scolaire perturbée par des périodes d'hospitalisation plus ou moins longues. Cependant, ces jeunes ont souhaité poursuivre leur scolarité et préparer ces grandes échéances. Cet objectif, leur permet de regarder l'avenir malgré leurs difficultés de santé. Pour les accompagner, ils ont bénéficié soit de cours à l'hôpital par des enseignants de l'éducation nationale ou des membres de l'association « l'école à l'hôpital et à la maison », soit de cours à domicile grâce au SAPAD-EMA (assistance pédagogique à domicile organisé par l'EN) ou l'ADPEP parfois les mutuelles. Se présenter aux épreuves est déjà une victoire en soi.

Dans la chaleur de la maison des enfants ou dans des chambres aménagées pour l'occasion, ils ont composé dans des conditions adaptées. D'autres ont pu se présenter aux épreuves dans leur centre d'examen après avoir bénéficié d'enseignement lors de leur hospitalisation au cours de l'année.

Voici quelques témoignages:

Antoine : *« C'est une chance de pouvoir passer le bac à l'hôpital. En général, on est cinquante ou cent. C'est une bonne adaptation, au moins on est moins stressé. Le cadre est plus sympathique qu'une salle de bac. En plus, on a le droit à des ventilateurs. »*

Les parents d'Adrien : *« Merci à toute l'équipe éducative de Jeanne de Flandre qui, par son soutien, sa disponibilité, son adaptabilité, a permis de maintenir un niveau de motivation et de travail à notre fils hospitalisé pendant 2 mois pendant son année de 3ème. Cela lui a permis, en plus de rattraper les cours, de préparer son oral EPI du brevet et de se préparer à un oral en anglais. Un grand Merci ! »*

Adrien : *« C'est bien ! Toujours disponible, de bonne humeur, ambiance de travail détendue, aide appropriée. Ça m'a bien aidé. Merci*

Graydon : *« C'était un peu bizarre mais ça m'a fait du bien. J'arrivais à me concentrer comme pour un brevet mais si j'avais quelque chose je sais que j'étais avec d'autres gens malades. Je me sentais en confiance. »*



En chambre

Les maladies rénales de diagnostic anténatal

A Lahoche , Lille

Les reins du fœtus sont visibles à partir de la 5^{ème} semaine de grossesse et grandissent jusqu'au terme. De toutes les anomalies détectées en anténatale, 20 % proviennent des reins ou de l'arbre urinaire et sont responsables de 50 à 60 % des insuffisances rénales chroniques de l'enfant. L'échographie permet de mettre en évidence la zone corticale où se trouvent les glomérules de la zone médullaire (hypo-échogène par rapport au foie) où se trouvent les tubules et détermine la différenciation cortico-médullaire. L'hyper-échogénicité des reins fait suspecter une maladie des reins au même titre qu'une anomalie de la taille par rapport au terme du fœtus. L'échographie anténatale permet également de mettre en évidence des kystes uni ou bilatéraux.

Dans la **dysplasie multikystique**, l'atteinte est le plus souvent unilatérale. L'atteinte bilatérale entraîne la mort du fœtus (syndrome de Potter). Le rein présente souvent des gros kystes et l'absence de parenchyme rénal, il est non fonctionnel. Le rein controlatéral, normal le plus souvent, va évoluer vers l'hypertrophie compensatrice et va permettre à l'enfant de vivre normalement. Cette pathologie peut s'associer à des anomalies des organes génitaux internes chez la fille. Le rein kystique va involuer pour disparaître durant l'enfance. La dysplasie multikystique peut entrer dans le cadre des CAKUT (Congenital Anomalies of the Kidney and the Urinary Tract) et peut être associée à un reflux vésico-urétéral ou à un syndrome de jonction. Il peut rentrer dans le cadre d'une mutation sur le gène HNF1 bêta.

La **dysplasie kystique** peut être uni ou bilatérale et complique une uropathie. Les kystes sont souvent de petites tailles dans un parenchyme rénal de mauvaise qualité. C'est la conséquence rénale d'une uropathie sévère à type d'obstruction comme les valves de l'urètre postérieur ou sur un reflux vésico-urétéral de haut grade. Le pronostic fonctionnel rénal est difficile à évaluer en anténatal. Les facteurs de mauvais pronostic sont l'oligo-anamnios, aspect kystique et hyperéchogène des reins et l'augmentation de la bêta 2 microglobuline dans le sang fœtal.

Les ciliopathies sont des anomalies sur des gènes codant pour des protéines présentes dans les cils primitifs. L'atteinte peut être multi-organe.

Dans le **syndrome de Bardet Biedl**, le diagnostic anténatal retrouve une atteinte rénale dans 50 % des cas avec des kystes et / ou une dysplasie rénale. Elle s'associe à une polydactylie des pieds ou des mains faciles à mettre en évidence en anténatal. C'est une pathologie de transmission autosomique récessive de phénotype variable. En postnatal on constate un hypogénitalisme, l'évolution se fait vers l'obésité sévère, un retard mental et une cécité par évolution de la rétinite pigmentaire.

Dans le **syndrome de Meckel Gruber**, l'échographie anténatale retrouve des très gros reins polykystiques associés à un anamnios, une polydactylie, une encéphalocèle postérieure et l'incurvation des os longs. Ce syndrome est létal, la transmission est autosomique récessive.

La **polykystose autosomique dominante** est découverte entre 28 et 36 SA. En anténatal, l'échographie retrouve des reins hyperéchogènes de taille normale ou augmentée. Il y a rarement des macrokystes anténataux. C'est souvent l'histoire familiale et / ou l'échographie chez les parents qui permettent d'évoquer ce diagnostic. A la naissance, les nouveau-nés sont souvent asymptomatiques, quelques fois hypertendus. L'évolution se fait vers l'apparition de kystes dans l'enfance, l'adolescence ou l'âge adulte. L'atteinte rénale peut s'accompagner de kystes hépatiques ou pancréatiques. L'insuffisance rénale terminale est souvent tardive, après la quatrième décennie. C'est une anomalie fréquente (1/800) secondaire à une mutation sur le gène de la polycystine (PKD1/ PKD2)

La **polykystose autosomique récessive** est plus rare (1/10000 à 1/40000), elle est secondaire à une mutation sur le gène PKHD1. Le diagnostic se fait vers 20 SA par la mise en évidence de très gros reins hyper-échogènes. Il s'agit d'une dilatation des tubes collecteurs rénaux associée à une fibrose hépatique congénitale. L'anamnios peut entraîner le décès anté ou postnatal du fait de l'hypoplasie pulmonaire. Les complications néphrologiques sont précoces avec une hypertension artérielle sévère, l'apparition d'une

protéinurie et d'une insuffisance rénale dans la deuxième décennie. La fibrose hépatique entraîne une hypertension portale avec des varices œsophagiennes. Une greffe hépatique est indiquée quand elle se complique de cholangites.

La mutation ou délétion du gène HNF1 bêta peut se révéler en anténatal par des reins de tailles variables, hyperéchogènes associés à des microkystes corticaux. Des uropathies sont également retrouvées dans le cadre de cette anomalie génétique autosomique dominante dont le phénotype est extrêmement variable y compris dans la même famille. Un diabète de type MODY 5 peut survenir à l'adolescence ou l'âge adulte.

Des reins hyperéchogènes, de taille variable, avec ou sans kystes peuvent également révéler des pathologies plus rares comme des maladies métaboliques syndromiques.

4 ème Séminaire de l'APNP

Chaque année, l'APNP organise un séminaire lors des Journées Nationales. Nous nous efforçons de varier les thèmes. Après celui de la Diététique (Bordeaux 2014), de la Dialyse Péritonéale (Paris TRS 2015) et de la Fistule Artério-Veineuse (Reims 2016), **cette année nous vous proposons une discussion autour de la Prise en charge du Tout Petit Insuffisant Rénal.** Cette prise en charge étant très spécifique et souvent compliquée, nous vous proposons d'identifier plusieurs problématiques lors de ce séminaire d'une durée de 4h (de 14h à 18h).

L'apport théorique sur de multiples aspects tels que médical, diététique, social, éthique, neuro-développemental et psychologique sera abordé et suivi d'un large moment d'échanges lors d'une discussion entre les participants.

Ce séminaire est destiné à toutes les catégories professionnelles (médical et paramédical) des services de néphrologie et d'hémodialyse pédiatrique.

Pour vous inscrire, vous pouvez télécharger le bulletin d'inscription directement sur le site de l'APNP. Les modalités sont différentes selon si vous êtes adhérent ou non à l'APNP.

-Pour les adhérents APNP : le séminaire est gratuit, il vous suffit d'envoyer votre inscription par mail (mail.apnp@gmail.com) ou courrier.

-Pour les non adhérents APNP : le tarif du séminaire est fixé à 25€, il vous faut envoyer votre inscription accompagnée de votre chèque établi à l'ordre de l'APNP par courrier.

Vous recevrez ensuite par mail une confirmation de votre inscription.

Nous vous attendons donc le **vendredi 06 octobre 2017 à 14h à l'hôtel-restaurant-séminaire le Saint-Paul à Nice (29 Bd Franck Pilatte).**

Venez nombreux !

NutriMédical

 ... La nutrition à la maison ... 

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