ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

Actualités Filière ORKiD

Journée Cystinose 14/11/25

filière de santé maladies rares

La Filière des Maladies rénales rares - ORKiD c'est :

ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

4
CRMR coordonnateurs

15
CRMR constitutifs

38
CCMR

11
Chargés de Mission

Pr Denis Morin
Néphropédiatre
CRMR SORARE
CHU Montpellier
Animateur 2015

Pr Vincent Audard
Néphrologue adulte
CRMR SNI
Henri Mondord
Co-animateur 2017

Jennifer Radenac
Cheffe de Projet

Aurélia Bertholet-Thomas
Néphropédiatre
CRMR MAREGE
HCL - Lyon
Animatrice 2025

Pr Emilie Cornec Le Gall
Néphrologue adulte
CRMR MARHEA Brest
Brest
Co-animatrice 2025

Les groupes de travail

Néphrogénétique – LBM experts**: tests post-géniques**

Dépistage néonatal – MRC

GRIOT: CPC

GT Diagnostic et prise en charge

GT Recherche

Cellule recherche

- **RCP Recherche**
- **CER ORKiD**
- AAP – Fondation MR
- Biobanques

GT Formation Information

Pilote Equipe ETP mobile

GT Europe, international, BNDMR

ERKNet – BNDMR

Jardin – Care Pathway
ERKNet – DROMOS

Observatoire Diagnostic

Les groupes de travail

Néphrogénétique – LBM experts**: tests post-géniques**

Dépistage néonatal – MRC

GRIOT: CPC

Cellule recherche

- **RCP Recherche**
- **CER ORKiD**
- AAP – Fondation MR
- Biobanques

GT Diagnostic et prise en charge

GT Recherche

Représentants Patients dans chaque groupe

GT Formation Information

GT Europe, international, BNDMR

Pilote Equipe ETP mobile

ERKNet – BNDMR

Jardin – Care Pathway ERKNet – DROMOS

Observatoire Diagnostic

Importance du suivi spécifique chez l'adulte

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

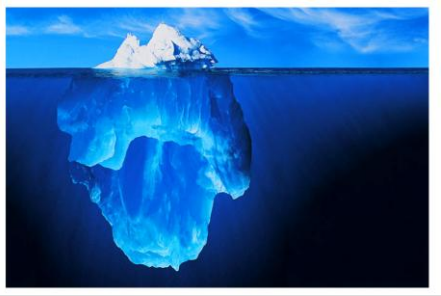
Cystinose

Centres de référence des maladies rénales rares
Néphrogones
MARHEA

Filière ORKiD

Juillet 2018

Néphrologue adulte
= Surveillance de la fonction rénale n'est que la pointe de l'iceberg



= Le néphrologue est également le cystinologue

➢ **A l'âge adulte**

- **Tous les 3 mois** : consultation médicale, dosage de la cystine intra-leucocytaire, dosage de la cystéamine, NFP
- **Tous les 6 mois** : glycémie à jeun, HbA1c, TSH
- **Tous les ans** : consultation multidisciplinaire avec :
  - ➢ Examen ophtalmologique (lampe à fente, fond d'œil)
  - ➢ Bilan en rééducation fonctionnelle (testing musculaire)
  - ➢ Bilan neurologique
  - ➢ Bilan respiratoire : explorations fonctionnelles respiratoires, si symptomatologie
  - ➢ Bilan rénal dans le cadre de la transplantation
  - ➢ Bilan phosphocalcique et osseux
  - ➢ Bilan suivant les signes cliniques et besoin du patient : endocrinologie, nutrition et médecine de la reproduction
- Suivi adapté à la fonction rénale : suivi de l'insuffisance rénale chronique (voir PNDS MRCE) ou suivi spécifique à l'épuration extra-rénale ou à la transplantation rénale

➢ **Bilan psychiatrique**

Dépistage néonatal

- Courrier envoyé à l'HAS 04/25
- Création d'une commission scientifique de prospection – David Cheillan
- PERIGENEMOD : 200 maladies dépistées dans les 4 semaines qui suivent la naissance
- Difficultés: hétérogénéité génétique
  - 1/3 patients sans mutation 57kB
  - 1/3 hétérozygotes mutation 57kB
  - 1/3 homozygotes 57 kB

FILIERE DE SANTÉ DES MALADIES RÉNALES RARES ORKiD

Hôpital Femme Mère Enfant
Hospices Civils de Lyon
Boulevard Pinel
69500 BRON

contact@filiereorkid.com
www.filiereorkid.com

Objet : intégration de la cystinose au programme national de dépistage néonatal

Madame Andréa Lasserre, Cheffe de service Evaluation en Santé Publique et Evaluation des vaccins de l'HAS,

Les associations de patients et de leurs aidants – Alliance Maladies Rares, AIRG-France et VML (Vaincre les Maladies Lysosomales) – la Filière des maladies rénales rares – ORKiD et la Société de Néphrologie Pédiatrique, s'associent pour solliciter votre attention sur l'intérêt d'inscrire la cystinose (ORPHAN 213, OMIM 219800) dans le programme national de dépistage néonatal.

La cystinose est une maladie lysosomale autosomique récessive rare dont l'incidence est estimée à 1/200 000 naissances vivantes. Il y a environ 150-200 patients en France dont la moitié est adulte. Elle est liée à des mutations du gène CTNS codant pour la cystinosine, transporteur lysosomal de la cystine. Sa physiopathologie complexe dépasse la simple accumulation de cystine dans les tissus impliquant des altérations des voies de signalisation de l'endocytose, l'autophagie et l'apoptose cellulaire. La forme la plus fréquente et sévère est la forme infantile.

Asymptomatiques durant les 6 premiers mois de vie, les patients présentent des signes cliniques initialement peu spécifiques dont un retard staturo-pondéral, conduisant à une errance diagnostique d'environ 6 à 9 mois. C'est au cours de cette période que la tubulopathie proximale complète et sévère se met en place associant une fuite hydro-électrolytique majeure, une hypokaliémie profonde, une acidose métabolique, une hypophosphatémie et une hémoconcentration.
Ce syndrome de Fanconi peut mettre en danger vital l'enfant en particulier lors des évènements intercurrents viraux : fièvre et gastro-entérites aigues. Le patient est dans l'incapacité d'adapter sa volémie et son équilibre acido-basique en raison de la fuite tubulaire hydro-sodée et présente une hypokaliémie menaçante.