



Articles publiés  
sous la direction de

#### FADI FAKHOURI

Service de  
néphrologie et  
d'hypertension  
Département de  
médecine  
Centre hospitalier  
universitaire vaudois  
Lausanne

#### SOPHIE DE SEIGNEUX

Service de  
néphrologie et  
hypertension  
Hôpitaux  
universitaires de  
Genève

# La néphrologie: une spécialité de maladies rares

Pr FADI FAKHOURI et Pre SOPHIE DE SEIGNEUX

Rev Med Suisse 2023; 19: 395 | DOI : 10.53738/REVMED.2023.19.816.395

Une maladie est considérée rare si elle touche au maximum 5 personnes sur 10000. On estime qu'il existe entre 7000 et 8000 types de maladies rares. Prises collectivement, celles-ci représentent un problème de santé publique. Ainsi, environ 7% de la population suisse serait porteuse d'une maladie rare, ce qui représente un peu plus de 500000 personnes – un chiffre similaire à celui des diabétiques en Suisse (données de l'OFSP).

Si on exclut l'hypertension artérielle, le diabète, la lithiase et la polykystose rénale autosomique dominante, la plupart des pathologies restantes traitées en néphrologie peuvent être considérées comme rares. Ceci est vrai pour un grand spectre de néphropathies allant des pathologies héréditaires aux maladies glomérulaires. La néphrologie est donc par essence une spécialité de maladies rares. L'approche des maladies rénales rares nécessite des connaissances solides en physiologie rénale, une expertise clinique, des notions de génétique et d'immunologie, et une collaboration entre néphrologues pédiatres, d'adultes et généticiens.

Cette approche variée des pathologies rénales rares est un des attraits de notre spécialité. Ces maladies ont été l'objet de nombreux travaux de recherche qui ont permis de mieux en comprendre les mécanismes, d'établir certains nouveaux traitements efficaces et d'améliorer le pronostic des personnes atteintes. Ces travaux ont même eu des retombées au-delà de la néphrologie. Ainsi, le développement d'un inhibiteur du complément dans une pathologie rénale rare (le syndrome hémolytique et urémique) a ouvert la voie à la genèse d'une nouvelle classe thérapeutique, les modulateurs du complément, aux applications potentielles dans de nombreux domaines.

Les maladies rénales rares sont avant tout un fardeau physique et psychologique pour les patients atteints. Elles sont généralement chroniques et souvent héréditaires, avec le poids de la transmission d'une maladie au sein d'une famille. Nombre d'entre elles n'ont pas de traitement spécifique bien établi et comportent un risque élevé d'évolution vers l'insuffisance rénale terminale, la dialyse et la transplantation rénale. Les répercussions psychologiques des maladies rénales rares sont donc au premier plan de la prise en charge, à différents stades de la pathologie: information du diagnostic (notamment génétique), transition de la pédiatrie à la médecine d'adultes, début de la dialyse et préparation de la transplantation rénale.

**LES RÉPERCUSSIONS PSYCHOLOGIQUES DES MALADIES RÉNALES RARES SONT AU PREMIER PLAN DE LA PRISE EN CHARGE**

Le plan lancé par la KOSEK (coordination nationale des maladies rares; [www.kosekschweiz.ch](http://www.kosekschweiz.ch)) pour la création de centres de référence des maladies rares, notamment rénales, est donc le bienvenu. Cette labellisation de différents centres couvrant le territoire suisse permettra à terme une meilleure visibilité des maladies rénales rares, un diagnostic plus précoce, une prise en charge multidisciplinaire plus efficace et une information optimale des patients et de leurs associations. Elle facilitera aussi l'accès des patients aux traitements innovants via des études prospectives. Enfin, la création de tels centres assurera une utilisation judicieuse des traitements innovants mais très coûteux de ces pathologies.

Avec cette nouvelle année, naît un espoir nouveau pour les maladies rénales rares. Il reste aux médecins, chercheurs, soignants et associations de le concrétiser.