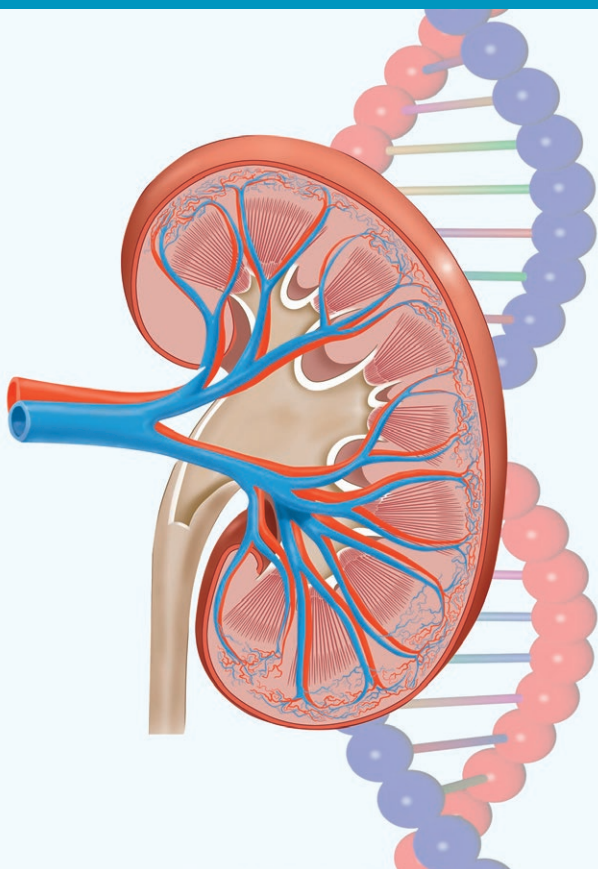


CONSULTATION DE NÉPHROGÉNÉTIQUE

Des réponses à vos questions
sur les maladies rénales familiales



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Pourquoi ?

Le rein

Le rein permet au corps de se débarrasser de nombreuses toxines et dans le même temps de conserver les substances indispensables qui se trouvent dans le sang.

Un problème rénal peut potentiellement :

- ▶ altérer la composition du sang en substances nécessaires (sodium, potassium) ou accumuler des toxines (urée, créatinine)
- ▶ entraîner une anémie (baisse des globules rouges) et une fragilité de l'os
- ▶ provoquer une augmentation de la pression artérielle
- ▶ modifier la composition de l'urine
- ▶ changer la structure du rein (kystes).

Caractère familial

Les maladies rénales sont fréquentes et peuvent avoir un caractère familial (transmission par les gènes). Elles se manifestent tôt ou à un âge plus avancé et ont pour conséquence des dysfonctions du rein.

Partenariat

Toute demande de prise en charge se fera en collaboration avec votre médecin traitant.

Pour qui ?

Large public

La consultation de néphrogénétique s'adresse aux :

- ▶ personnes concernées par un problème rénal potentiellement génétique
- ▶ personnes présentant une maladie kystique rénale
- ▶ adultes et enfants atteints d'une maladie rénale familiale ou possiblement transmissible
- ▶ parents ou futurs parents qui désirent connaître leur risque de transmission d'une maladie rénale génétique en cas de grossesse
- ▶ patients avec une maladie rénale génétique qui souhaitent discuter des possibilités diagnostiques et thérapeutiques
- ▶ médecins confrontés à la prise en charge d'une maladie génétique rénale.

Quelles prestations ?

Les maladies génétiques sont caractérisées par la présence d'anomalies dans le génome qui sont susceptibles de se transmettre de génération en génération. Cette réalité, souvent oubliée dans le cas des maladies rénales, est importante non seulement pour le patient mais aussi pour sa famille ou sa future descendance.

Dans ce contexte, la consultation propose de :

- ▶ améliorer la prise en charge des familles confrontées à des maladies génétiques des reins grâce à une approche multidisciplinaire
- ▶ pratiquer des analyses génétiques appropriées
- ▶ discuter des risques de transmission et suivre les futurs parents en cas de désir de grossesse ou avant la naissance de leur enfant
- ▶ informer des traitements à disposition ou en cours d'étude et des avancées scientifiques et thérapeutiques pour la maladie génétique concernée
- ▶ optimiser la prise en charge des maladies kystiques rénales.

Quels objectifs ?

La consultation de néphrogénétique met à disposition une équipe multidisciplinaire pour répondre aux questions du patient, de la famille et du médecin traitant face à une maladie rénale familiale.

Les buts de la consultation

- ▶ Poser, confirmer ou infirmer un diagnostic de maladie génétique rénale.
- ▶ Etablir un partenariat avec le médecin, le pédiatre ou le néphrologue traitant dans le suivi de la maladie.
- ▶ Informer les futurs parents des possibilités de diagnostic lors d'un désir de grossesse en cas de maladies rénales familiales.
- ▶ Participer au suivi des malades porteurs de kystes rénaux.

Informations pratiques

Pour les adultes

Secrétariat de médecine génétique

☎ 022 372 18 55, Secretariat.Genetique@hcuge.ch

Pour les enfants

Secrétariat de l'unité de néphrologie pédiatrique

Consultations ambulatoires

☎ 022 372 46 00, nephro.ped@hcuge.ch

Médecins référents

Pre Ariane Giacobino

Pre Sophie de Seigneux

Pre Paloma Parvex

Service de médecine génétique

Bâtiment Lina Stern

3^e étage

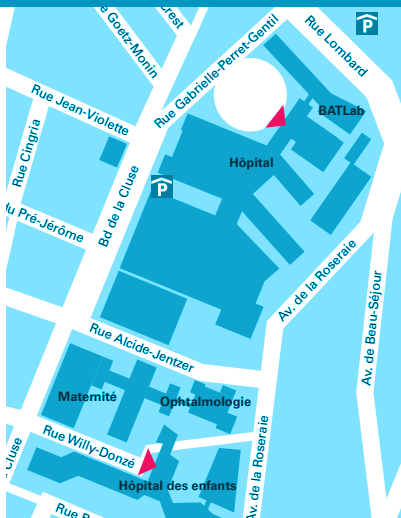
Rue Gabrielle-Perret-Gentil 4
1205 Genève

Unité de néphrologie pédiatrique

Consultations

ambulatoires

Rue Willy-Donzé 6
1205 Genève



*Cette brochure a été réalisée par la
consultation de néphrogénétique en
collaboration avec la direction de la
communication.*