

CONSULTATION DES MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES

Des réponses à vos questions



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Présentation

Les maladies rénales peuvent être causées par un changement dans un gène. Elles sont alors dites « génétiques » et se manifestent dès l'enfance ou à un âge plus avancé. Elles peuvent concerner une personne qui porte une nouvelle mutation, avoir été transmises par des parents, même en bonne santé, ou avoir passé de génération en génération avec des symptômes. Leur conséquence est un dysfonctionnement des reins.

La consultation

La consultation des maladies rénales génétiques a pour objectif de poser, confirmer ou infirmer le diagnostic de maladie génétique rénale. Elle est composée d'une équipe multidisciplinaire comprenant néphrologues et généticiens.

Pour qui ?

La consultation est destinée aux :

- ▶ adultes et enfants concernés par un problème rénal potentiellement génétique
- ▶ personnes présentant une maladie kystique rénale
- ▶ parents ou futurs parents qui désirent connaître leur risque de transmission d'une maladie rénale génétique en cas de grossesse
- ▶ patient-e-s 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.

Partenariat

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

Quelles prestations ?

La consultation propose de :

- ▶ améliorer la prise en charge des familles confrontées à des maladies génétiques des reins grâce à une approche multidisciplinaire, en partenariat avec le médecin, le pédiatre ou le néphrologue traitant
- ▶ 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.

A quoi servent les reins ?

Les reins débarrassent l'organisme de nombreuses toxines et, dans le même temps, conservent les substances indispensables qui se trouvent dans le sang.

Un problème rénal peut :

- ▶ 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).

Informations pratiques

Pour les adultes

Secrétariat du service de médecine génétique

☎ 022 372 18 55, christelle.fournier@hcuge.ch

Pour les enfants

Secrétariat de l'unité de néphrologie pédiatrique
Consultations ambulatoires

☎ 022 372 46 00, nephro.ped@hcuge.ch

Médecins référents

Dre Ariane Giacobino, service de médecine génétique

Pre Sophie de Seigneux, service de néphrologie

Pre Paloma Parvex, unité de néphrologie pédiatrique

Liens

➔ www.info-maladies-rares.ch

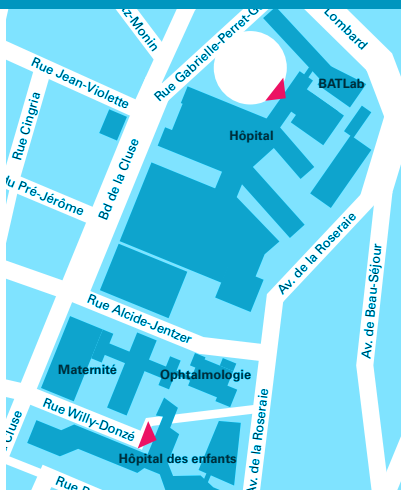
➔ www.orphanet.ch

Service de médecine génétique

Bâtiment 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 des maladies rénales
génétiques en collaboration avec la
Direction de la communication.*