

Le mot des coordinateurs

La néphrologie pédiatrique

Guillaume Dorval, Olivia Boyer



➤ À côté de leur rôle essentiel qu'est la filtration du sang (quelques millions de litres de sang sont filtrés au cours d'une vie), les reins assurent une multitude d'autres fonctions non moins fondamentales que sont l'équilibre hydro-électrolytique et hémodynamique, la synthèse de l'érythropoïétine ou de la vitamine D (1-25 dihydroxy-vitamine D) et le maintien de la réponse à l'hormone de croissance. Ils jouent ainsi un rôle majeur dans la croissance, la trophicité et l'homéostasie chez l'enfant et chez l'adulte. Ces fonctions diverses sont assurées par un ensemble de cellules différentes, hautement différenciées, qui forment une architecture tissulaire complexe et finement contrôlée.

Le « plan de construction » assurant la formation et le bon fonctionnement de cet organe particulier est codé génétiquement. Cependant, si la plupart des maladies rénales pédiatriques sont congénitales, c'est-à-dire inhérentes à un défaut dans le suivi de ce « plan » de formation ou dans le fonctionnement des cellules rénales, les reins peuvent également être la cible de nombreuses agressions extérieures, d'origine infectieuse, immunitaire, ou métabolique. Quelle qu'en soit la cause, héréditaire ou acquise, le dépistage des maladies rénales chroniques est un réel enjeu que ce numéro thématique de *médecine/sciences* rappelle.

L'avènement de la génétique et l'apport des techniques d'imagerie fœtale dans le cadre du dépistage et du diagnostic des maladies rénales ont permis de mieux caractériser certaines anomalies du développement rénal. Ces avancées majeures, et une meilleure connaissance de facteurs pronostiques, qui peuvent être modifiés par une prise en charge précoce, parfois dès la vie fœtale, permettent désormais de guider le conseil génétique prodigué aux familles et de les accompagner dans des décisions parfois difficiles.

Depuis l'émergence de la néphrologie pédiatrique, les connaissances n'ont cessé de progresser grâce à une interaction constante entre les cliniciens, les cliniciens-chercheurs et les chercheurs, mais aussi grâce à l'investissement des patients et de leurs familles. C'est en particulier grâce au dévouement de médecins pionniers, dont l'histoire est décrite en ouverture de ce numéro, que nous avons pu avancer dans la connaissance de ce « plan » de construction du rein et dans celle de son fonctionnement.

Le traitement de l'insuffisance rénale chronique, issue ultime de nombreuses maladies rénales, repose aujourd'hui sur la

limitation des facteurs qui influencent son évolution et, en définitive, sur la transplantation rénale, dont les progrès ont été remarquables au cours de ces dernières années, tant dans son organisation, que dans la gestion de l'acte chirurgical, puis médical, chez les enfants transplantés. Si cette approche va garder une place centrale dans la prise en charge des enfants et nécessite la poursuite de nos efforts pour améliorer cette prise en charge, les avancées passées permettent aujourd'hui de caresser des espoirs de guérison des maladies génétiques par des thérapies innovantes. C'est le cas, par exemple, de la cystinose, dont la cause génétique a été découverte en France, et contre laquelle une thérapie génique est en cours de développement, ou encore de l'hyperoxalurie primaire, dont le traitement a été révolutionné récemment par le développement des ARN interférents. Ces exemples variés, qui font appel à des mécanismes thérapeutiques très différents, sont sources d'espoir pour les enfants et leurs familles. Gageons que les années à venir soient encore marquées par de grandes découvertes scientifiques et par des innovations thérapeutiques dans ce domaine particulier qu'est la néphrologie pédiatrique. ♦

Pediatric nephrology

LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

Guillaume Dorval^{1,2}, Olivia Boyer^{2,3}

¹Université Paris Cité, Institut Imagine
laboratoire des maladies rénales héréditaires
Inserm UMR1163, Paris, France.

²Service de génétique moléculaire
AP-HP, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, France.

³Service de néphrologie pédiatrique
AP-HP, Centre de référence de maladies rénales rares
de l'enfant et de l'adulte (MARHEA)
hôpital Necker – Enfants Malades, Paris, France.
guillaume.dorval@aphp.fr

TIRÉS À PART

G. Dorval