QUESTIONS FREQUENTES

Ces maladies sont-elles héréditaires ?

La plupart sont d'origine génétique. Une consultation de génétique peut être proposée afin d'expliquer le mode de transmission et le risque pour les autres membres de la famille.

Mon enfant pourra-t-il mener une vie normale ?

Chaque maladie est différente. Grâce aux progrès des traitements et à un suivi spécialisé, de nombreux enfants peuvent mener une vie active et poursuivre leur scolarité dans de bonnes conditions.

Pourquoi autant d'examens ?

Ils permettent de suivre l'évolution de la maladie, d'évaluer l'efficacité des traitements et de dépister précocement d'éventuelles complications.

En résumé

Les maladies métaboliques rares touchant les reins sont des maladies complexes qui nécessitent un suivi spécialisé et souvent multidisciplinaire. Grâce aux progrès du diagnostic, des traitements et de la prise en charge, il est aujourd'hui possible d'améliorer significativement la qualité de vie des enfants concernés et de ralentir l'évolution de nombreuses de ces maladies. L'équipe de néphrologie pédiatrique est à vos côtés pour vous accompagner à chaque étape de ce parcours.

NÉPHROLOGIE– DIALYSE–

TRANSPLANTATION RÉNALE

Prof. K. Ismaili
Professeur- Directeur de service

Dr. B. Chiodini
Cheffe de clinique–Professeure associée

Dr. E. Hennaut
Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. K . Lolin
Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. N. Tram
Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. P. Guillaume-Gentil
Médecin résidente

UROLOGIE PEDIATRIQUE

Dr K. Khelif
Chef de Clinique

Numéros utiles

Consultation (HUDERF): +32 2 477 21 52

Consultation (Erasme): +32 2 555 37 86

Secrétariat de néphrologie: +32 2 477 20 56

H.U.B
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BRUXELLES
ACADEMISCH ZIEKENHUIS BRUSSEL

MON ENFANT PRÉSENTE UNE MALADIE METABOLIQUE RARE TOUCHANT LES REINS

Comprendre la maladie pour mieux accompagner votre enfant

POURQUOI CETE BROCHURE ?

Apprendre que votre enfant est atteint d'une maladie métabolique rare touchant les reins peut être une source d'inquiétude et susciter de nombreuses questions. Cette brochure a pour objectif de vous expliquer, de manière simple et claire, les principales caractéristiques de ces maladies, les examens réalisés, les traitements proposés et l'importance d'un suivi régulier.

L'équipe de néphrologie pédiatrique reste à votre disposition pour répondre à toutes vos questions et vous accompagner tout au long du parcours de soins.

QU'EST-CE QU'UNE MALADIE METABOLIQUE RARE TOUCHANT LES REINS ?

Le métabolisme correspond à l'ensemble des réactions chimiques qui permettent à notre organisme de produire de l'énergie, de fabriquer certaines substances et d'éliminer les déchets.

Dans certaines maladies rares, une anomalie génétique perturbe l'une de ces réactions. Certaines substances peuvent alors s'accumuler dans les cellules ou, au contraire, manquer à l'organisme. Les reins sont souvent parmi les organes les plus touchés, mais d'autres organes peuvent également être concernés.

Ces maladies comprennent notamment la cystinose, l'hyperoxalurie primitive, la maladie de Fabry et d'autres maladies métaboliques plus rares.

QUELS SONT LES SYMPTOMES ?

Les symptômes varient selon la maladie.
Votre enfant peut présenter notamment :

- .une soif importante ;
- des urines abondantes ;
- un retard de croissance ;
- des calculs urinaires ou une néphrocalcinose ;
- une diminution progressive de la fonction rénale ;
- une fatigue ;
- des douleurs osseuses ou musculaires.

Certaines maladies peuvent également toucher les yeux, le foie, le cœur, le système nerveux ou d'autres organes.

COMMENT ETABLIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

Le diagnostic repose sur plusieurs examens qui peuvent comprendre :

- un examen clinique ;
- des prises de sang ;
- des analyses d'urine ;
- des examens d'imagerie ;
- des examens métaboliques spécialisés ;
- des analyses génétiques.

Ces examens permettent d'identifier précisément la maladie et d'adapter le traitement.

QUELS SONT LES TRAITEMENTS ?

Le traitement dépend de la maladie dont souffre votre enfant.
Selon les cas, il peut comprendre :

- une hydratation adaptée ;
- des médicaments spécifiques ;
- des traitements permettant de corriger certaines anomalies métaboliques ;
- des vitamines ou des compléments alimentaires ;
- des traitements destinés à ralentir la progression de la maladie ;
- exceptionnellement, une dialyse ou une transplantation rénale lorsque la fonction des reins devient insuffisante.

Votre équipe médicale vous expliquera le traitement le plus adapté à votre enfant.

POURQUOI UN SUIVI REGULIER EST-IL IMPORTANT ?

Ces maladies évoluent souvent au fil du temps.
Les consultations permettent de :

- surveiller la croissance ;
- contrôler la fonction rénale ;
- adapter les traitements ;
- dépister d'éventuelles complications ;
- surveiller les autres organes pouvant être atteints.

Un suivi régulier permet d'intervenir rapidement si nécessaire.

UNE PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE

Selon la maladie, votre enfant peut être suivi par plusieurs spécialistes :

- néphrologue pédiatre ;
- généticien ;
- spécialiste des maladies métaboliques ;
- ophtalmologue ;
- endocrinologue ;
- cardiologue ;
- neuropédiatre ;
- diététicien(ne) ;
- psychologue.

Ces professionnels travaillent ensemble afin d'offrir à votre enfant une prise en charge globale et coordonnée.

LA VIE QUOTIDIENNE

La plupart des enfants peuvent poursuivre une vie familiale, scolaire et sociale.

Certaines adaptations peuvent parfois être nécessaires, notamment concernant :

- la prise des médicaments ;
- l'alimentation ;
- l'hydratation ;
- les activités physiques ;
- les rendez-vous médicaux.

Votre équipe soignante vous accompagnera pour trouver les solutions les plus adaptées à votre enfant.