



Madame Agnès BUZYN,

Ministre des Solidarités et de la Santé

Madame Dominique LE GULUDEC,

Présidente de la Haute Autorité de Santé

Paris, le 26 novembre 2018,

Faciliter l'accès au diagnostic génétique pour améliorer le parcours de soins des patients atteints de maladies rénales chroniques

Madame la Ministre,

Madame la Présidente,

Nous souhaitons vous alerter sur la nécessité d'améliorer l'accès au diagnostic génétique pour les personnes souffrant de maladies rénales chroniques, en particulier en attente de greffe.

Depuis 2010, les techniques de diagnostic génétique se sont largement perfectionnées, tandis que leurs coûts ont fortement diminué. Ces avancées concernent notamment les maladies rénales chroniques : des variations causales ont été identifiées dans plus de 200 gènes et la liste ne cesse d'augmenter.

Le diagnostic précis de la maladie rénale transforme précocement sa prise en charge médicale. Il modifie significativement l'impact de la maladie pour les patients et leurs familles et le coût du parcours de soins.

Devant la multiplication des demandes, le délai de réponse est devenu un problème central. Ceci est dû au manque de moyens, notamment techniques, dont disposent les laboratoires en charge du diagnostic. Les réponses habituelles à cet allongement des délais sont le renoncement pur et simple ou l'externalisation des analyses à l'étranger. Les deux induisent un lourd préjudice, tant pour les patients que pour le système de santé. Elles entraînent des pertes de chance et des inégalités d'accès aux soins.

Le plan « France Médecine Génomique 2025 » prévoit le développement de plusieurs plateformes nationales avec des techniques novatrices de diagnostic génétique. Deux d'entre elles devraient commencer à fonctionner dès 2019. L'accès rapide aux techniques de diagnostic génétique les plus adaptées est devenu indispensable pour les personnes souffrant d'une maladie rénale chronique.

Même si les néphropathies notamment de l'adulte restent souvent perçues comme relevant de maladies acquises (hypertension artérielle, diabète, maladies auto-immunes) plutôt que génétiques, cette vision est erronée. Elle est renforcée par une méconnaissance des avancées des technologies de séquençage.

Près de 30% des patients actuellement en attente de greffe rénale auraient vu leur parcours modifié par le diagnostic approprié d'une maladie génétique, permettant une prise en charge personnalisée et plus précoce de leur maladie rénale avec un impact personnel et familial fort.

Éviter les coûts et les effets secondaires d'examens et de traitements inadaptés, et permettre l'accès aux soins les plus adaptés sont autant de bénéfices secondaires attendus d'un accès rapide au diagnostic génétique pour ces patients.

Il est urgent que ces techniques de diagnostic génétique soient rendues accessibles aux patients atteints de maladies rénales. Ceci passe par un renforcement des moyens dédiés et par un accès suffisant et adapté pour ces patients aux plateformes d'analyse génétique qui se mettent en place.

Comptant sur votre soutien dans ce sens, nous vous prions d'agréer, Madame la Ministre, Madame la Présidente de la Haute Autorité, l'expression de notre plus haute considération.

Côme Bureau, Président du Club des Jeunes Néphrologues (CJN)

Nathalie Mesny, Présidente de Renaloo

Dominique Guerrot, Président de la Commission Néphrologie Clinique de la SFNDT

Roger Charlier, Président de France-Rein

José Brasseur, Président du Syndicat National des Néphrologues Libéraux

Patrick Guirchoun, Président de l'Association Polykystose France

Vincent Palmier, Président de l'Association des Malades d'un Syndrome Néphrotique

Géraldine Boyer-Cazajous, Les Lithologues

Sandra Sarthou-Lawton, Présidente de l'AIRG France

Michel Tsimaratos, Président de la Société de Néphrologie Pédiatrique

Copie à Cécile COURREGES, Directrice Générale de l'Offre de Soins