

# Réseau Genkyst



Analyse des facteurs cliniques et génétiques influant l'évolution et la réponse au traitement de la polykystose autosomique dominante

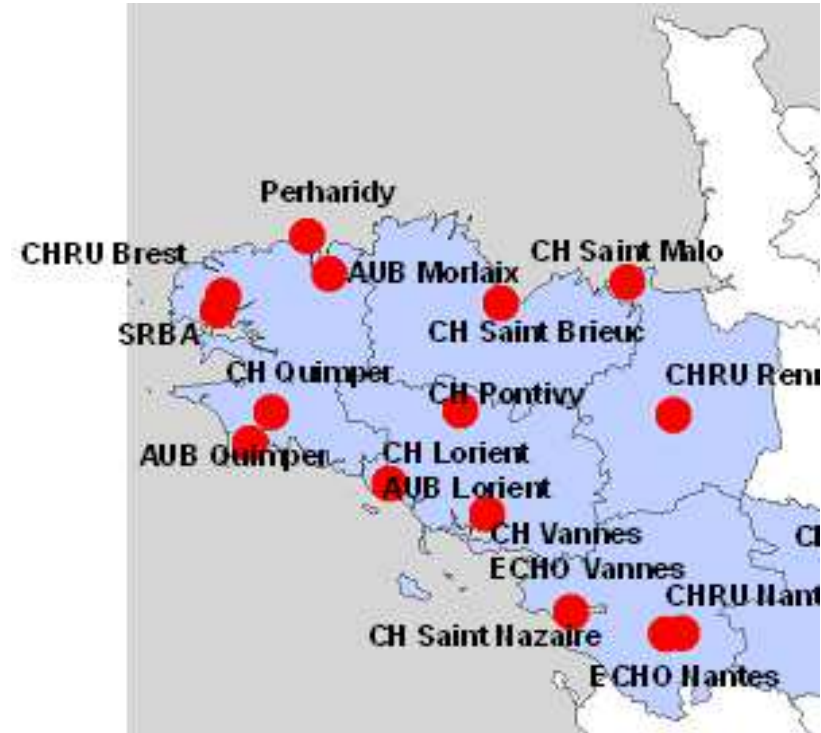


# *La polykystose rénale autosomique dominante*

- Maladie rénale génétique la plus fréquente
- Responsable de 8 à 10% des insuffisances rénales terminales
- Longtemps restée sans TRT mais plusieurs essais terminés ou en cours apportent un espoir réel de thérapeutique
- Questions: comment progresse la maladie, qui traiter, quand traiter, combien de temps traiter ?
- **Nécessité de grandes cohortes pour analyser l'épidémiologie, l'évolution clinique, les facteurs de progression, inclure des patients dans les essais cliniques à venir.**

# Réseau Genkyst: organisation

- Inclusion de tous les patients atteints de PKAD suivis dans 17 centres de néphrologie (5 départements)  
PHRC régional 2010



- Banque de données cliniques
- DNAtèque: Analyse des gènes *PKD1* et *PKD2* Inserm U1078 (laboratoire de référence en France)
- **2014: extension à l'intégralité de la région HUGO**

# *Réseau Genkyst: Résultats à ce jour*

- Inclusions en Septembre 2013: 1174 patients (la plus importante cohorte européenne)
- Caractérisation de mutations nouvelles des gènes PKD1 et PKD2
  - **Publication:** Audrezet MP, Hum Mut 2012
- Mise en évidence de l'influence du type de la mutation sur l'évolution de la maladie
  - **Publication:** Cornec-Le Gall E, JASN 2013
- Construction d'algorithme de risque de progression vers l'insuffisance rénale terminale
  - **Publication:** Cornec-Le Gall E, présentation orale American society Nephrology, Atlanta Nov 2013
- Collaboration internationale: étude GWAS avec la Mayo Clinic

# *Réseau Genkyst: objet de la demande*

- Pérennisation du réseau (fin des crédits actuels fin 2013)
- Amélioration du fonctionnement du réseau: coordination, TEC, CRF informatique, relais avec généralistes
- Extension du réseau à l'ensemble de la région HUGO (Tours, Angers, Poitiers, le Mans puis autres structures dans un deuxième temps)
- Etude de l'épidémiologie sur une vaste région et étude épidémio-génétique, étude des facteurs de progression
- Mise au point d'outils prédictifs d'évolution de la pathologie
- Collaborations internationales: scores prédictifs, thérapeutique