



Lettre de l'Association des patients ayant une Dyskinésie Ciliaire Primitive

N°3 – octobre 2014

Le mot du président

En septembre sur France5 dans le magazine hebdomadaire sur la santé, la chaîne de télévision a présenté trop brièvement la DCP, du moins un des aspects. Les deux patients et le médecin qui sont intervenus sont bien connus de notre association. Il serait souhaitable qu'une autre fois, nous soyons le sujet principal. Pour qu'il y ait une meilleure représentativité des patients, il faut qu'il y ait des volontaires.

Cette lettre est la dernière de l'année. Je sais que dans notre monde, il y a beaucoup de souffrance physique et morale malgré tout cela, je vous souhaite de passer un bon hiver et une bonne fin d'année.

Jean-Marc Lallemand

Le mot du trésorier

Pour lancer le débat, je suis d'accord, la présentation de la DCP du magazine hebdomadaire sur la santé sur France5 était incomplète. Mais je suis très content qu'il y ai eu ce reportage sur la DCP !

Suite à cette émission, j'ai retrouvé un lien vers la vidéo du reportage sur Twitter via le compte de la Fondation Groupama (recherche « dyskinésie Ciliaire »). Puis un lien vers le site de l'association.

Dans le monde d'aujourd'hui, je pense qu'il est important de parler (et faire parler) de la Dyskinésie Ciliaire Primitive.

Pour moi, ces reportages (même incomplets) sont utiles pour tous, patients et chercheurs!

Aussi, j'espère qu'il y aura bientôt d'autres reportages complémentaires.

Alain Alibert

Mot du Docteur Estelle Escudier

Une bonne nouvelle pour cette rentrée !

Le projet sur la DCP, soumis en mai à l'appel à projets Cohorte de RaDiCo (Programme National «Cohortes Maladie Rare») a fait parti des 16 projets retenus (<http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2014/141011.html#45780>).

Ce projet (*Dyskinésie ciliaire primitive : Annotation phénotypique approfondie des niveaux de sévérité des DCP afin d'améliorer leur prise en charge*) a pour objectif principal d'identifier dans une large cohorte de patients suivis pour une DCP confirmée, des facteurs prédictifs de sévérité qui permettraient de personnaliser de manière précoce la prise en charge des patients. Il est également prévu de poursuivre la recherche de nouveaux gènes de DCP et de rechercher des liens entre la présentation de la maladie (en particulier, manifestations ORL retentissant sur la qualité de vie, facteurs d'infertilité), les anomalies ciliaires et les gènes responsables de la DCP.

Ce programme de recherche coordonné par l'unité Inserm 933 se déroulera sur 5 ans, en collaboration étroite avec la filière RESPIFIL (fédérant les centres de référence et de compétence des maladies rares respiratoires) à laquelle sont associés les patients et leurs associations.

Estelle Escudier

Mot du Docteur Patrice Bouvagnet

Depuis janvier 2014, nous utilisons une nouvelle méthode de recherche de mutation que l'on appelle "séquençage haut-débit". Cette méthode permet de tester un nombre considérable de gènes en relativement peu de temps (environ 1 mois). Aussi, nous avons sélectionné un panel de gènes qui inclut tous les gènes connus en 2013 de la DCP. Ainsi, 27 gènes pouvant être responsables de DCP ont été inclus dans ce panel qui est plus large (78 gènes au total). Ce "séquençage haut-débit" n'est pas parfait parce que nous obtenons seulement 88% des séquences que nous souhaitons obtenir. Cependant, les résultats sont très enthousiasmants. Du fait que la DCP est une maladie à transmission bien connue (autosomique récessive), que l'on sait quel type d'anomalie ciliaire en vidéomicroscopie et en microscopie électronique est observée lorsqu'un des 27 gènes est muté, que l'histoire familiale est connue (en particulier, les parents sont-ils ou non apparentés) permet de rendre l'identification des mutations causales moins difficile. Nous analysons ainsi les nouveaux prélèvements mais aussi les anciens quand nous n'avons pas trouvé la mutation. Nous allons continuer en 2015 à faire évoluer la méthode de "séquençage haut-débit" pour améliorer le pourcentage de séquences obtenues, mettre à jour le panel de gènes testés (pour inclure les nouveaux gènes découverts en 2014) et essayer de baisser le coût du séquençage. Dans l'état actuel des connaissances, dans environ 2/3 des cas le gène responsable devrait être identifié. Il ne faut pas que vous oubliiez que pour identifier le gène responsable, l'histoire familiale, la vidéomicroscopie et la microscopie électronique - si elle est disponible - sont importants pour identifier le gène coupable. Il est aussi important que les apparentés proches (parents du malade, frères/soeurs) donnent un prélèvement de sang pour vérifier la bonne cohérence entre malades/pas malades et porteurs/non porteurs des mutations. L'identification du gène responsable n'est pas un but abstrait. Il y a des connaissances très pratiques: selon le gène muté, les complications associées (risque de situs inversus, de malformations cardiaques, d'infertilité) ne sont pas les mêmes. De plus, l'identification du gène causal est une étape préliminaire indispensable avant d'envisager une thérapie génique. Je parlerai dans une des prochaines lettres de la situation de la thérapie génique.

Amicalement

Patrice Bouvagnet

Congrès ERS sept 2014 Munich, Docteur Jean-Francois Papon

La société Européenne de pneumologie (ERS) a financé la création d'un groupe de travail européen visant à établir des recommandations sur les méthodes diagnostiques de la DCP. Cette "task force" (TF) s'est réunie pour la première fois lors du Congrès de l'ERS le 9 septembre 2014. L'objectif de la TF est d'établir des recommandations pour le diagnostic de la DCP dans la pratique clinique. Pour cela le travail visera à : évaluer chaque méthode en utilisant une approche basée sur des preuves bibliographiques; établir un algorithme diagnostic pour définir la place des examens combinés afin de donner soit un diagnostic positif de DCP, soit un diagnostic probable; définir la notion de DCP atypique; établir les méthodes diagnostiques utilisables dans les pays ne disposant pas des techniques de pointe. Les résultats bruts seront présentés à l'ERS 2015 puis les recommandations seront présentées à un symposium au Congrès de l'ERS 2016. La publication qui découlera de ces recommandations sera faite dans la revue European Respiratory Journal. En plus de la publication, de nombreuses actions de communication sont à l'étude, notamment la création d'une journée mondiale de la DCP. Afin de réaliser les recommandations, plusieurs pays Européens ont participé à une enquête adressée aux patients pour connaître leur avis sur les procédures diagnostiques de la DCP. La France a été l'un des trois pays ayant le plus répondu à ce questionnaire. L'étude continue jusqu'à fin octobre et les résultats complets seront connus courant Novembre. Des résultats préliminaires ont été présentés à l'ERS. Du point de vue des patients, les quatre points qui comptent le plus sont: l'information sur les méthodes diagnostiques, la possibilité de discuter des résultats avec des experts dans le domaine de la DCP, consulter des médecin experts dans la DCP même si cela implique des trajets longs, l'analyse des prélèvements dans des centres experts pour la DCP, avoir un diagnostic fiable de la DCP même si cela implique de réaliser plusieurs tests, l'information des patient sur la maladie.

Jean-François Papon

REPRESENTATIONS INSTITUTIONNELLES :

Depuis la création du collectif, il s'est développé une véritable « **culture Alliance** » où l'action mutuelle et la solidarité dépassent les intérêts individuels et les préoccupations de chaque association. L'Alliance Maladies Rares est ainsi devenue un lieu d'information, de formation et d'entraide où la convivialité, l'échange et le partage des expériences jouent un rôle essentiel.

En quelques années, l'Alliance s'est aussi imposée comme l'interlocuteur incontournable des pouvoirs publics : ministères de la santé, de la recherche et des personnes handicapées.

L'Alliance est présente dans les instances suivantes :

COSPRO : Le Comité de Suivi et de Prospective de Plan National Maladies Rares 2011-2014 (COSPRO) qui est le garant de la mise en œuvre du plan. Il détient un rôle majeur d'aide à la décision stratégique ; il met en œuvre les mesures du plan et propose, en cours d'exécution du plan, les évolutions qui sembleraient nécessaires.

ANSM : L'Agence Nationale de la Sécurité du Médicament et des produits de santé (ANSM) a pour mission d'offrir un accès équitable à l'innovation pour tous les patients ; garantir la sécurité des produits de santé tout au long de leur cycle de vie, depuis les essais initiaux jusqu'à la surveillance après autorisation de mise sur le marché.

CNS : La Conférence nationale de santé permet aux acteurs du système de santé d'exprimer leurs points de vue sur les politiques de santé, relaie les demandes et les besoins de la population, et favorise le dialogue entre les usagers, les professionnels, les autres acteurs et les responsables politiques.

CNCPH : Le Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH) qui assure la participation des personnes handicapées à l'élaboration et à la mise en œuvre des politiques les concernant, veille aux bonnes conditions d'exercice de la fonction de coordination des Conseils départementaux consultatifs des personnes handicapées et évalue la situation matérielle, morale et financière des personnes handicapées.

GRAM, Groupe de réflexion associations de malades de l'INSERM. L'INSERM a la responsabilité d'assurer la coordination stratégique, scientifique et opérationnelle de la recherche biomédicale.

La Haute Autorité de Santé (HAS) a pour objectif de renforcer la qualité en santé, afin d'assurer à tous les patients et usagers un accès pérenne et équitable à des soins aussi efficaces, sûrs et efficaces que possible.

Le Comité d'Entente des associations représentatives des personnes handicapées et de parents d'enfants handicapés permet aux associations de définir une stratégie commune vis-à-vis des différents financeurs du handicap. Plus largement, il constitue un interlocuteur privilégié de l'État.

L'Agence de la Biomédecine exerce ses missions dans quatre domaines : le prélèvement et la greffe, la procréation, l'embryologie et la génétique humaine. C'est l'autorité de référence sur les aspects médicaux, scientifiques, juridiques et éthiques liés à ces questions.

Le Haut Conseil des Biotechnologies est une instance chargée d'éclairer la décision publique sur toutes questions intéressant les biotechnologies.

La Fondation maladies rares a pour principaux objectifs de mettre en lien et de fédérer les acteurs de la recherche et du soin dans les maladies rares, et de financer, sur la base d'appels d'offres pluriannuels, les projets de recherche ciblés sur les maladies rares, sans restriction du type de maladie ni de champ disciplinaire.

La Commission nationale de pharmacovigilance est notamment chargée d'évaluer les informations sur les effets indésirables des médicaments.

Site Internet : <http://www.alliance-maladies-rares.org/>

Dans les prochains numéros : L'ALLIANCE en REGION, La Plateforme Maladies Rares

L'AGENDA D'ALLIANCE :

11 OCT [Les Rencontres régionales de l'Alliance à Orléans](#)

16 OCT [Rime](#)

29 OCT [Atelier ETP](#)

14 NOV [Forum Maladies Rares Auvergne à Clermont-Ferrand](#)

DATE à RETENIR :

06 DÉC 2014

[15ème Marche des Maladies Rares](#)

**Si vous pensez participer, adresser
avant le 15 novembre
un message à :**

jluc.bineau@gmail.com

Suivant le nombre de participants, Jean-Luc propose d'organiser un regroupement DCP.

Venez nombreux.

Jean-Luc Bineau

Reportage « Magasine de la santé »

Vous pouvez regarder grâce au lien ci-dessous le reportage du « Magasine de la Santé » qui a été diffusé le 2 septembre 2014 sur France 5 au sujet de la DCP. Seuls certains aspects de la maladie ont été abordés dans cette très courte diffusion. Vous pouvez réagir directement sur le site du magasin, n'hésitez pas !

<http://www.allodocteurs.fr/actualite-sante-maladie-rare-la-dyskinesie-ciliaire-primitive-14207.asp?1=1>

Christine Pietrement-Denis

Enquête européenne 2014 sur la prise en charge des DCP

Nous relayons ici un appel à compléter une enquête au niveau européen qui nous a été transmis par le centre de référence RESPIRARE. L'enquête a pour but d'en savoir plus sur l'expérience des personnes qui ont été soumises à des tests de DCP.

Pour compléter le questionnaire, suivez le lien suivant : <https://www.isurvey.soton.ac.uk/12543>

Première réunion de la filière maladie pulmonaire rare : RESPIFIL

La création des **filières de maladies rares** est issue du **Plan National Maladies Rares**. Le but des filières est « d'améliorer la prise en charge individuelle et globale des personnes atteintes de maladie rare ». Vous pouvez lire l'instruction du ministère de la santé (plus précisément de la DGOS=Direction Générale de l'Offre de Soins) relative à la structuration des filières de santé maladies rares sur le lien suivant (instruction N°DGOS/PF2/2013/306 du 29 juillet 2013 : http://circulaires.legifrance.gouv.fr/pdf/2013/07/cir_37323.pdf). En pratique, les filières créées, seulement 22, regroupent autour d'un même groupe de maladies les centres de référence, les centres de compétences, les laboratoires de diagnostic, les laboratoires de recherche, les patients via leur représentation par les associations de patients. Parmi elles nous avons donc la « notre » : **RESPIFIL**, la filière des maladies respiratoires rares qui ainsi inclus le centre de référence de l'Hôpital Trousseau à Paris (RespiRare:) pour les maladies respiratoires rares de l'enfant, dont la responsable est le Pr Annick www.respirare.fr Clément, le centre de référence des maladies respiratoires rares de l'adulte, dont le responsable est le Pr Jean-François Cordier à Lyon (<http://www.chu-lyon.fr/web/1926>), le centre de référence ONDINE (<http://www.ondinefrance.org/>), un centre à Paris dont la responsable est le Dr Ha Trang pour une maladie ultra rare (hypoventilation centrale) avec moins de 100 patients vivants en France, 46 centres de compétence répartis dans toute la France, 14 laboratoires, et 21 associations de patients. Deux membres d'association font partie du comité de pilotage de la **filière RESPIFIL** qui s'est réuni pour la 1ère fois le 2 octobre dernier. Par chance l'ADCP en fait partie (j'y étais donc) ainsi qu'une représentante de l'association France FLAM (<http://asso.orpha.net/FLAM/cgi-bin/>) pour la lymphangioliomyomatose. Nous serons étroitement impliqués dans les projets de recherches à venir.

Le premier projet de recherche qui va démarrer concerne la **DCP !!!** par l'intermédiaire d'une autre structure **RaDiCo** (<http://radico.fr/fr/connaitre-radico/nos-cohortes-et-autres-programmes-associes>) dont la création récente s'imbrique avec celle des filières. RaDiCo a bénéficié d'une aide de l'Etat gérée par l'Agence Nationale de la Recherche. Il s'agit d'un organisme qui a des moyens informatiques, de communications, des compétences juridique et qui est en charge de la création de cohorte de patients (groupe de patients). **RaDiCo** va permettre de constituer une cohorte atteints de DCP (PCD en anglais) pour les suivre en recueillant énormément d'informations pendant plusieurs années. Cette étude devrait permettre de tenter de mettre en évidence une corrélation entre le génotype (l'anomalie génétique trouvée, différente d'un individu à l'autre) et le phénotype (l'aspect, la sévérité de la maladie, différents d'un individu à l'autre). Notre association va également être impliquée dans la création de cette cohorte, nous aurons besoin de vous !

Toutes ces nouvelles sont très bonnes pour nous car nous voyons le ministère de la santé crée ainsi les conditions pour que toutes les équipes se regroupent pour unir leurs forces dans le diagnostic, la recherche, l'information sur les maladies rares, et que la DCP est au cœur des préoccupations immédiates de la **filière RESPIFIL !!!** Notre association va être au côté des équipes médicales dans la construction des projets, nous vous tiendrons régulièrement informés et nous aurons besoin de vos avis, n'hésitez pas à réagir à l'adresse equipeadcp@asso.fr

Christine Pietrement-Denis

APPEL aux DONNS

L'Association est pleinement impliquée dans la recherche médicale. Elle souhaite, pour aller plus vite, contribuer à soutenir les équipes qui travaillent pour elle.

L'Association déclarée d'utilité publique sait que vous êtes très sollicités et vous donne l'assurance que l'intégralité des dons est reversée à la recherche.

Utiliser le lien suivant pour envoyer vos dons et/ou adhérer à l'Association avant décembre 2014 :

http://www.adcp.asso.fr/fr/documents/Bulletin_adhesion-don_ADCP.pdf

Les dons versés à l'Association ouvrent droit à une déduction fiscale de 66% pour les particuliers et 60% pour les entreprises.

Pour exemple : un don de 50€ ne vous coûte en réalité que 17€, un don de 100€ que 34€, après déduction fiscale.

Un geste rapide et simple pour donner de l'espoir.

D'avance merci.

N'oubliez pas de faire suivre à vos parents, amis et connaissances.

L'Association A.D.C.P

Nos coordonnées

Notre site internet : <http://www.adcp.asso.fr/>

Notre Page facebook : <https://www.facebook.com/pages/Les-jeunes-de-la-DCP/259544447539252?fref=ts>

Notre liste de discussion : http://fr.groups.yahoo.com/group/DYSKINESIES_CILIAIRES/join

Voir la page d'accueil du site www.adcp.asso.fr pour plus d'information

Nos coordonnées postales : ADCP, 5, rue Plantevin, 42 000 Saint-Etienne

Nos coordonnées bancaires : Compte postal : ADCP, CCP 13 243 82 U, LYON.

IBAN - Identifiant international de compte
FR30 2004 1010 0713 2438 2U03 882

BIC - Identifiant international de l'établissement
PSSTFRPLYO

DOMICILIATION :
LA BANQUE POSTALE
CENTRE FINANCIER DE LYON

Email trésorier : alain@adcp.asso.fr