



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

Association reconnue d'intérêt général

N°5 – Janvier 2016

Editorial

Chers adhérents, chers sympathisants,

Fin novembre, je lisais un Long article dans la presse concernant l'association «Action et Perspective» créée en 2002 comme la nôtre. Son rayonnement se limitait uniquement à une commune moyenne. Malgré son nombre d'adhérents croissant (1000 environ avec un renouvellement régulier chaque année) et une bonne santé financière, elle a été dissoute. La cause: Lassitude, déception, manque de relais...

L'ADCP n'en est pas là et cela n'est pas envisageable. Néanmoins, nous sentons une certaine fragilité. Nous avons besoin de renfort dans la durée ou ponctuellement et de compétence. Nous avons des espaces à combler, à partager ou à renouveler. Chacune et chacun d'entre vous doit se poser la question : Quel temps, quelle aide pourrais-je apporter à l'ADCP ?

L'association ne fonctionne pas uniquement pour les grands événements. L'équipe de bénévoles puise l'information toute l'année, aide les chercheurs, l'association est représentée dans diverses instances... Tout ceci en est la face cachée.

Depuis quelques mois, Jean-luc BINEAU a demandé, pour raison de santé, à être remplacé pour représenter l'association à l' Alliance Maladies Rares. A ce jour, nous n'avons pas trouvé de volontaire bien que tous les frais de déplacement soient pris en charge.

Je tiens à remercier Jean-Luc qui pendant 5 ans a tenu fidèlement cette représentativité. Il reste un des piliers de l'association car toujours actif et garde un lien précieux avec l'Alliance.

D'autres points sont en difficultés dont le secrétariat.

Je souhaite à vous, à vos familles et à l'ADCP une bonne année 2016.

Le Président, Jean-Marc Lallemand

Le mot du trésorier

La situation financière de l'Association est saine et positive.

En 2015, les dons sont restés à un haut niveau (près de 4.500€) grâce aux familles de Jean-Paul, Maëll et Anne-Claire et aux nombreux donateurs.

Ils ont permis de financer pour partie l'achat, l'entretien et le transport des souris nécessaires à la recherche en thérapie génique conduite par l'équipe de Patrice Bouvagnet.

En parallèle, les dépenses de fonctionnement sont restées stables.

Il est rappelé que l'Association est reconnue d'intérêt général. Cette reconnaissance lui permet de délivrer des reçus fiscaux à ses donateurs. Les dons et versements effectués bénéficient d'une réduction d'impôt sur le revenu de 66 % pour les contribuables domiciliés en France et de 60 % pour les entreprises assujetties à l'impôt sur le revenu ou à l'impôt sur les sociétés.

L'Association tient à remercier très chaleureusement tous les donateurs pour leur soutien à nos actions.

Le trésorier, Alain Alibert

Questionnaire

L'Association a maintenant plus de dix ans d'existence et vous l'avez soutenu nombreux en tant qu'adhérent ou donateur.

De nombreuses actions ont été entreprises soit par l'association :

- La tenue et l'organisation des journées nationales d'information,
- La création d'un comité scientifique constitué de spécialistes de la DCP,
- La recherche de fonds pour le financement de la recherche médicale,
- La reconnaissance de l'association d'utilité publique,
- La création d'une lettre d'information aux adhérents,
- La participation à l'ALLIANCE MALADIES RARES,
- La participation à RESPI'RARE,
- La participation à des Congrès organisés par le centre de référence,
- L'organisation de stage de sensibilisation à la génétique en 2012,2013 et 2014,
- La création d'échanges avec l'Association belge Dyskinesia,
- La mise à jour du site INTERNET et la création d'une page FACEBOOK « Les jeunes de la DCP »,
- ...

soit aussi par des initiatives individuelles, comme par exemple la journée organisée au profit de la DCP à la patinoire de Grenoble en 2014 par des jeunes malades de la DCP.

Il nous faudrait maintenant trouver un second souffle et pérenniser l'association en assurant la relève.

Toutes ces actions demandent de l'énergie et l'Association a besoin de bras car nous sommes peu de membres actifs.

Il nous manque des compétences et des représentants dans les diverses instances.

Par le rapide questionnaire ci-dessous, nous vous sollicitons pour connaître le où les domaines où vous pourriez apporter votre concours.

Nous vous remercions, par avance, de vos réponses très attendues.

Le Bureau,

----- ✂ ----- ✂ -----

QUESTIONNAIRE à retourner à :

A.D.C.P

10 Bd des Etats-Unis

42000 Saint-Etienne

www.adcp.asso.fr

Facebook : « Les jeunes de la DCP »

Nom / Prénom :

Adresse :

Ville et code postal :

Mail : Tél :

Malade : Oui / Non Parent : Oui / Non Entourage : Oui / Non

Etes- vous prêt(e) à donner de votre temps à l'Association ? :

Dans quel domaine ? : -----

Votre / Vos spécialité(s) : -----

Seriez-vous prêt(e) à vous engager dans une action particulière ? Laquelle ? -----

Seriez-vous prêt(e) à prendre la responsabilité d'une commission ? Oui / Non

Thème souhaité ? -----

Dans l'avenir, souhaitez-vous recevoir la lettre par MAIL ou par COURRIER ? (*Rayez la mention inutile*).

9h45 ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET INTRODUCTION - Annick Clément

SESSION THEMATIQUE - Modérateurs Jacques de Blic et Antoine Deschildre

10h00 Malformations pulmonaires : l'année en revue - Christophe Delacourt

Eléments des recherches menées en 2015 sur les malformations pulmonaires et leur détection chez les plus jeunes. Très orienté pour les médecins et peu de choses sur la DCP.

10h30 Bronchiolites oblitérantes - Christophe Marguet

Même chose que pour l'intervention précédente sur les bronchiolites oblitérantes, leur dangerosité et leur traitement.

11h00 PAUSE-CAFE

Moment d'échange où j'ai pu discuter avec certains médecins sur les maladies pulmonaires chez l'enfant.

RESPIRARE DANS LE CONTEXTE DE LA FILIERE RESPIFIL - Modérateurs Ralph Epaud et Philippe Reix

11h15 Etat des lieux et retour des équipes

Les responsables des équipes médicales : Delphine Habouria, Claire Hamoniez, Malika Mahloul

Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR): Rémy Choquet

Recueil de données et recherche clinique : Laurie Galeron, Meriem Rahmani

Communication : Charlotte Mailhat

Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) : Guillaume Thouvenin

Questions diverses : Annick Clément

Très porté sur l'administratif et sur le fonctionnement de la filière RESPIFIL. Les équipes étaient chargées de contacter différents centres médicaux de province afin de créer une base de données commune pour effectuer des recherches statistiques sur une échelle plus importante. Les problèmes majeurs venant de la transition dossiers papiers à dossier informatique et de la diversité des logiciels utilisés dans chaque centre. Un autre problème évoqué était celui du manque de communication entre les centres et au sein des centres entre les médecins et le personnel chargé de rentrer les données dans l'informatique.

13h00 DEJEUNER

J'ai pu parler avec le Dr Tamalet spécialiste des maladies respiratoires à l'hôpital Trousseau et à la généticienne avec laquelle elle travaille. Elles m'ont alors parlé du congrès d'avril et d'une idée de projet qu'elles avaient qui consiste en une application pour smartphone permettant aux malades de communiquer sur leur état de santé régulièrement pour à chaque consultation avoir un récapitulatif des surinfections.

TABLES RONDES

13h45 Insuffisance respiratoire chronique

Guillaume Aubertin, Brigitte Fauroux, Marc Lubrano, Eglantine Hullo, Cyril Schweitzer, Jessica Taytard

Très orientés pour les médecins spécialisés.

14h30 Dyskinésies ciliaires

Sylvain Blanchon, Harriet Corvol, Jocelyne Derelle, Guillaume Thouvenin, Stéphanie Wanin

J'ai alors pu intervenir pour représenter l'association. J'ai donc parlé des membres, du manque de membres et de financements, de la façon de nous contacter, et de nos actions. A la suite de cette intervention, plusieurs personnes sont venues me poser des questions nettement dans un but de communication et de collaboration. La responsable des associations de patients du centre respirare est venue me voir pour nous demander si nous pouvions nous investir avec eux en tant que qu'association de la DCP pour pouvoir effectuer des actions de plus grande ampleur et avoir une plus grande visibilité. J'ai répondu que l'association serait sûrement très motivée. Elle va a priori envoyer un mail et sinon j'ai son nom (elle n'a pas pu me donner son mail).

15h15 Pneumopathies interstitielles

Rola Abou Taam, Marie-Laure Dalphin, Lisa Giovanni-Chami, Nadia Nathan, Caroline Thumerelle

Très orientés pour les médecins spécialisés.

16h00 CLOTURE DE LA JOURNEE

Le souffle c'est où et c'est quoi ?

C'est une histoire d'équipe entre les poumons, le coeur, la circulation et les muscles. Ainsi comme dans toutes les équipes, on peut compenser la difficulté ou la défaillance de l'un en améliorant les performances des autres.

Il apparaît donc important de faire de l'exercice pour solliciter les muscles et travailler la respiration en pratiquant une activité physique régulière pour :

- Éviter le déclin trop rapide de la fonction respiratoire,
- conserver le plus possible sa force musculaire,
- Améliorer sa tolérance à l'exercice et avoir plus de résistance à l'effort,
- Faire diminuer son essoufflement pour les activités quotidiennes.

Quels types d'activités physiques :

- endurante : marche plus ou moins soutenue, vélo d'appartement,
- autres : gym douce, exercices des membres supérieurs, etc,

En s'appuyant sur la revue de la littérature, l'intérêt de l'activité physique est un atout indispensable dans les pathologies respiratoires.

Lire l'excellent article suivant : http://www.invs.sante.fr/beh/2015/30-31/pdf/2015_30-31_1.pdf

La pratique d'une activité physique par les insuffisants respiratoires permet d'obtenir les bénéfices sur le plan :

- psychologique,
- d'améliorer la capacité respiratoire,
- d'améliorer la tolérance à la dyspnée,
- d'améliorer le nombre d'exacerbations, c'est à dire les bronchites,
- et d'améliorer la qualité de vie.

A noter que la loi de modernisation du système de santé votée en décembre 2015 prévoit dans son Chapitre III : *Innover pour la qualité des pratiques, le bon usage du médicament et la sécurité des soins* à l'Article 35 bis A : *Autorisation de la prescription d'activités physiques et sportives pour les patients souffrant d'une affection de longue durée* :

- **le médecin traitant peut prescrire une activité physique aux patients atteints d'une affection de longue durée (ALD),**
- **labellisation par l'ARS et les services de l'Etat des organismes (conditions prévues par décret).**

Attendons donc les décrets d'application. Affaire à suivre...

*D'après une intervention d'Agnès Martin
(ergothérapeute au CHU-d'Angers)
Jean-Luc BINEAU*

«L'oxygénothérapie»

L'**oxygénothérapie** est le fait d'apporter un supplément de dioxygène à un patient. On la dit « *normobare* » par opposition à l'oxygénation hyperbare qui se pratique en caisson hyperbare.

L'oxygène ou O² est le comburant qui permet de libérer l'énergie contenue dans les nutriments, *via* la respiration cellulaire. Il est normalement extrait de l'air par les poumons lors de la ventilation, puis est transporté dans le corps par le sang (fixé par l'hémoglobine contenue dans les globules rouges ou hématies) pour être distribué aux organes.

L'air contient normalement environ 21 % de dioxygène. Certaines affections respiratoires peuvent entraîner un manque d'oxygène dans le sang par divers mécanismes, nécessitant alors une supplémentation en O². La Dyskinésie Ciliaire Primitive, par les troubles des sécrétions bronchiques, les dilatations des bronches et les infections respiratoires répétées qu'elle entraîne peut aboutir à une insuffisance respiratoire et à un besoin de supplémentation en O².

L'oxygénothérapie est prescrite la plupart du temps par le pneumologue qui vous suit et cette prescription est soumise à des règles strictes : nécessité d'une diminution de la pression en O² objectivée sur un prélèvement gazeux artérielle à deux reprises à un mois d'intervalle. Le manque d'O² peut se révéler uniquement à l'effort et dans ce cas la gazométrie artérielle sera réalisée au cours d'un test d'effort ou bien une saturation sera mesurée au test de marche de 6 minutes.

Si vous êtes pris en charge en Affection Longue Durée, cette prescription souvent assurée par des prestataires spécialisés en santé est pris en charge à 100% (La Sécurité Sociale rembourse également la consommation électrique des appareils notamment pour les concentrateurs fixes).

Selon les recommandations de votre spécialiste qui détermine la durée journalière et les conditions d'utilisation, il existe plusieurs types d'appareillage.

Les obus gazeux :



Utilisé principalement en secours à domicile si l'appareillage principal rencontre un problème.

Peu pratique pour la déambulation en raison de son poids. Les obus sont souvent équipés d'un chariot pour éviter le port de charge.

Le concentrateur fixe :



Fonctionne sur l'électricité.

Il est bruyant, il n'y a pas de possibilité de déambulation avec ce type d'appareillage. En général le débit ne dépasse pas 5 L mais il existe des concentrateurs pouvant aller jusqu'à 9 L.

Son principe est de concentrer l'oxygène de l'air en en ôtant l'azote contenu dans l'air. L'élimination de l'azote se réalise grâce à des tamis.

L'oxygène liquide :



L'oxygène liquide est obtenu par refroidissement à moins 182 degrés. Elle peut ainsi être contenue dans un réceptacle « la cuve d'oxygène » pour être utilisée à domicile.

La déambulation est facilitée par un portable d'oxygène qui se remplit à l'aide de la cuve par une manœuvre simple.

L'autonomie sur le portable d'oxygène en fonction du débit d'oxygène est en moyenne à 3 L / min de 4 H30. Les différents portables pèsent entre 2,1 kg et 3,5kg



L'oxygène liquide par contre s'évapore de la cuve et du portable même sans utilisation.

Un technicien intervient régulièrement à domicile (tous les 8 ou 15 j) pour remplir la cuve ou échanger la cuve vide contre une pleine.

Cette technologie permet une oxygénothérapie à haut débit en continue en L / min (sup à 10L/min).

Les concentrateurs portables (de gauche à droite : Inogen G3, XPO2, INOGEN G2) :



Ils utilisent la même technologie que les concentrateurs fixes. Ils pèsent entre 2,3 kg et 4 kg en fonction du type d'appareillage et de la taille de la batterie. L'autonomie en fonction de l'appareil, de la taille de la batterie et du réglage se situe entre 1H et 5H.

L'autonomie est assurée par une batterie se rechargeant sur secteur et dans les véhicules sur allume cigare.

Ils délivrent de l'oxygène en débit pulsé (à chaque inspiration un certain bolus d'oxygène est délivré) ainsi on ne parle plus de débit mais de position de réglage.

Ils sont agréés par la Fédération Aérienne et peuvent donc être utilisés lors des voyages en avion.

Les concentrateurs transportables (de gauche à droite : Solo, Simply go, Eclipse) :



Ils utilisent la même technologie que les concentrateurs fixes. La déambulation se fait à l'aide du chariot, ils sont plus lourds que les concentrateurs portables.

Ils fonctionnent aussi sur batterie avec branchement sur secteur et allume cigare.

Ils ont deux modes de fonctionnement et peuvent ainsi délivrer de l'oxygène soit en débit continu (jusqu'à 3 L/min en fonction de l'appareil) ou en débit pulsé.

Ils sont également agréés par la Fédération Aérienne.

*Article proposé par Jean-Luc BINEAU
avec l'aide du Dr Hakima OUKSEL, Pneumologue (CHU d'Angers)
Agnès MARTIN ergothérapeute (CHU d'Angers)*

Sources :

WIKIpedia

http://www.invacare.fr/sites/fr/files/product_documents/c1cda1236659ea76a4cf37543d3cdc18-70_so2-sales_and_images-fr_FR--1427707315-HAS_oxygenotherapie_fiche_butts.pdf

http://www.antadir.com/uploads/editor/file/guide_oxygenotherapie_2009.pdf

Notre président était présent aux festivités du TELETHON à Saint Etienne en Décembre 2015. En parallèle, aux journées du TELETHON de Paris qui ont été partiellement annulées en raison des événements, nombreux d'entre nous ont participé à la marche virtuelle des Maladies Rares organisée sur le site de l'ALLIANCE.

Lien de la vidéo :

<http://www.alliance-maladies-rares.org/video-de-la-marche-virtuelle-des-maladies-rares/>

Profitons de cet encart pour remercier chaleureusement l'AFM pour participer aux efforts de financement de la recherche médicale notamment l'aide octroyée à l'équipe de Patrice BOUVAGNET pour la prise en charge d'une doctorante pour cinq ans.



Dates à retenir

- Le 11 Janvier 2016 : RespiRare (La septième réunion du centre de référence des maladies respiratoires rares RespiRare a eu lieu à la tour Zamansky (tour de Jussieu) Paris 5e, le 11 janvier 2016). www.respirare.fr/ Augustin DENIS représentait l'ADCP (Voir CR ci-dessus).
- Le 20 janvier 2016 : Réunion d'information des membres de l'ALLIANCE (Hôpital Broussais). <http://www.alliance-maladies-rares.org/agenda>
- Du 27 au 29 avril 2016 : Congrès International sur la Dyskinésie Ciliaire à l'hôpital Trousseau.

Coordonnées de l'ADCP

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

Page facebook : <https://www.facebook.com/Les-jeunes-de-la-DCP>

Nos coordonnées postales :

ADCP
10, boulevard des Etats Unis
42 000 Saint-Etienne
Association reconnue d'intérêt général

Coordonnées bancaires compte postal : ADCP, CCP 13 243 82 U, Saint Etienne

Pour précision : les versements de dons par virement doivent être accompagnés d'un mail mentionnant les noms, prénoms et adresse du donateur pour l'envoi du reçu fiscal.

Mail du trésorier : alain@adcp.asso.fr

Pour le prochain numéro : Vous souhaitez intervenir dans la lettre par un témoignage, vous souhaitez voir traiter d'un sujet en rapport avec la DCP, vous souhaitez suggérer un article; n'hésitez pas à contacter l'Association.