



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

Association reconnue d'intérêt général

N°6 – JUIN 2016

Editorial

Bonjour à tous,

Après quelques mois d'incertitude, nous sommes de nouveau représenté à l'Alliance Maladies Rares et à ResPifil par Isabelle Cizeau. Le secrétariat plus particulièrement la gestion des adresses et l'envoi de la lettre par Martine Lachavanne.

N'oubliez pas d'aller sur le site internet, vous y trouverez le compte rendu rédigé par Alain, du congrès international des jeunes chercheurs sur le DCP qui a eu lieu à Paris du 27 au 29 avril.

Bonne lecture avec des articles intéressants dans ce numéro !!!

Nous comptons sur votre soutien pour encourager l'équipe de bénévoles à maintenir un lien entre les patients et les médecins spécialisés dans la Dyskinésie Ciliaire Primitive. Il y a diverses manières pour nous aider.

Bien amicalement

Le Président, Jean-Marc Lallemand

Le mot du trésorier

Congrès BEAT-PCD qui a eu lieu du 27 au 29 Avril 2016 à Paris



Avec Jean-Marc et Alain, en rouge,

Avec BEAT-PCD = Meilleur Approche Expérimentale pour traiter la DCP

Il s'agit de la 1er école de formation / 2ème réunion de jeunes chercheurs pour BEAT-PCD

Avec environ 60 chercheurs de toute l'Europe ainsi que des chercheurs Israélien, Palestinien et Gabonais !

Il est très stimulant de voir des jeunes chercheurs et médecins intéressés par la DCP.

C'est vraiment une bonne chose que des collaborations européennes se mettent en place.

Le compte rendu est sur le site de l'association : onglet Vivre avec la DCP

Le trésorier, Alain Alibert

La fertilité et la DCP (Entretien avec le Dr ESCUDIER)

Le Docteur Estelle Escudier, pédiatre de formation, travaille à l'hôpital Trousseau (Paris) dans l'équipe du Professeur Serge Amselem, où elle étudie la structure et le mouvement des cils des cellules ciliées des voies aériennes. Elle participe ainsi avec le Docteur Marie Legendre, responsable de l'aspect génétique des DCP, au diagnostic et à la recherche sur cette maladie. Cette activité est réalisée dans le cadre du réseau multidisciplinaire associé au centre de référence national sur les maladies respiratoires rares coordonné par le Pr Annick Clément à l'hôpital Trousseau.

Le Docteur Escudier nous explique :

- A quelles recherches concernant la DCP vous consacrez-vous ?

Depuis plus de 30 ans je m'intéresse à la structure et au battement des cils des cellules ciliées des voies aériennes dans le cadre des DCP. Cela m'a conduit à développer des moyens d'analyse du battement ciliaire et à classer les anomalies de l'ultrastructure ciliaire retrouvées chez les patients atteints de DCP. Ceci nous a permis d'entreprendre avec Serge Amselem la recherche des gènes de DCP, qui a abouti en 1999, à l'identification du premier gène responsable de cette maladie. Depuis, nous avons trouvé plusieurs autres gènes de DCP. Nous poursuivons cette activité de recherche parallèlement à notre activité diagnostique sur la maladie. Nous recherchons les liens qui existent entre la présentation de la maladie, par exemple sa sévérité, et les anomalies ciliaires ou génétiques identifiées (recherche de corrélations « génotype- phénotype »), avec l'espoir d'améliorer la prise en charge des patients. L'identification de nouveaux gènes de DCP fait progresser les connaissances sur les mécanismes de mise en place et de fonctionnement des cils, ce qui est indispensable pour identifier de possibles cibles thérapeutiques.

- A l'heure actuelle où en est-on dans la connaissance des gènes responsables des troubles de la fertilité dans la DCP ?

Les troubles de la fertilité associés aux DCP s'expliquent chez les patients masculins par la similitude entre la structure interne des cils des cellules respiratoires et des flagelles des spermatozoïdes qui ont presque le même « moteur » qui dans le premier sert à faire battre les cils pour faire avancer le mucus et dans le second sert à faire avancer les spermatozoïdes pour rencontrer l'ovule et le féconder. Chez la femme, le problème se situerait au niveau des cellules ciliées de la paroi des trompes dont les cils participeraient à la progression de l'ovule puis de l'embryon, du lieu de la fécondation dans les trompes jusqu'à l'utérus.

Les données de notre cohorte et l'analyse des publications concernant la trentaine de gènes actuellement impliqués dans les DCP chez l'homme, montrent que pour de nombreux gènes, il peut exister une infertilité. Cependant pour quelques gènes comme CCDC114, leur implication dans les DCP, ne semble pas s'accompagner d'une infertilité, en particulier masculine.

- Le fait que tous les cas de DCP ne soient pas concernés par ces troubles est-il expliqué ?

Il est classique de dire que la très grande majorité des hommes atteints de DCP présentent des troubles de fertilité, alors que seul un tiers des femmes serait concerné. Cela reflète peut-être l'importance primordiale du mouvement flagellaire dans la fécondation, alors que le mouvement des cils des trompes n'aurait qu'un rôle secondaire dans la fécondation.

La rareté de la pathologie et la dispersion des patients atteints de DCP dans les différents centres d'assistance médicale à la procréation (AMP), ne permettent pas de statistiques précises.

- Pouvez-vous nous rappeler quelles sont les techniques de FIV ?

Je ne suis pas une spécialiste du domaine, mais très schématiquement, on distingue la fécondation in vitro où les ovules recueillis par ponction après stimulation hormonale sont simplement mis au contact des spermatozoïdes en culture, de la FIV avec microinjection (encore dite « ICSI ») où un spermatozoïde est injecté dans chaque ovule avant mise en culture. Pour les hommes atteints de DCP, c'est cette dernière technique qui est utilisée puisque les spermatozoïdes ont une mobilité nulle ou anormale qui ne leur permet pas de traverser la paroi de l'ovule.

- Quel est votre avis concernant les FIV avec diagnostic pré-implantatoire dans le cas des DCP ?

Les FIV avec diagnostic pré-implantatoire s'adressent aux maladies génétiques d'une particulière gravité et à ce titre ne concernent pas à mon avis les DCP. (http://www.agencebiomedecine.fr/IMG/pdf/2012_brochure_dpi_vdef.pdf)

- Louise Bown, le premier bébé éprouvette est né en Angleterre le 25 juillet 1978. Le premier bébé éprouvette français, Amandine, est né en 1982. Elle a donné naissance à une petite fille en juin 2013. A-t-on actuellement un recul sur les conséquences des manipulations génétiques de la FIV ?

Là encore, il faudrait poser cette question à un spécialiste de la FIV. Le risque de malformations à la naissance après FIV ou grossesse spontanée semble identique. Pour l'évaluation des conséquences tardives des manipulations génétiques, un suivi ciblé des enfants nés par procréation médicalement assistée, permettrait de répondre à cette question, mais à ma connaissance, cela n'a pas été mis en place.

Le professeur Jacques Testard qui a permis la naissance du premier bébé éprouvette en France en 1982 a écrit de nombreux ouvrages de vulgarisation de grande qualité.

- Est-il vrai que le diagnostic de DCP n'est parfois posé pour la mère qu'au moment d'une grossesse naturelle ectopique (extra-utérine) ?

Je n'ai personnellement jamais rencontré ce type de situation. Cependant, il est possible d'imaginer qu'en l'absence de situs inversus, le lien entre des infections respiratoires récidivantes peut-être de sévérité modérée, et les DCP soit fait par un gynécologue averti devant la survenue de grossesses extra-utérines à répétition.

- Le risque de grossesse naturelle extra-utérine est-il augmenté du fait de l'anomalie ciliaire ?

Chez la femme, le problème se situerait au niveau des cellules ciliées de la paroi des trompes dont les cils participeraient à la progression de l'ovule puis de l'embryon, du lieu de la fécondation dans les trompes jusqu'à l'utérus.

Il est important que les patientes atteintes de DCP/syndrome de Kartagener soient informées du risque de grossesse extra-utérine si elles sont enceintes et préviennent la personne qui les suit (sage-femme, gynécologue ou obstétricien).

- Le risque de grossesse naturelle extra-utérine est-il plus fréquent pour les patientes avec syndrome de Kartagener ?

Non, les conséquences des anomalies du battement ciliaire sont les mêmes chez les patients atteints de DCP avec ou sans situs inversus. Chez les patients atteints de DCP, la latéralisation droite-gauche des organes internes est aléatoire, en rapport avec l'anomalie de battement de cils embryonnaires qui déterminent cette latéralisation. C'est donc « par hasard » que les patients DCP non Kartagener ont des organes bien positionnés.

- Y-a-t-il au cours d'une grossesse d'autres risques liés à la DCP de la mère ?

Je ne suis pas compétente dans ce domaine. Ce sont les pneumologues qui prennent en charge les DCP, qui sont capables de répondre à ces questions, et cela rejoint, d'une manière plus générale, le suivi des grossesses chez des patientes présentant une maladie respiratoire chronique.

Dans le cas d'une tentative de grossesse naturelle et dans l'optique d'assurer une descendance sans DCP : peut-on demander une analyse des gènes du conjoint ?

Ceci est discuté dans le cadre d'une consultation génétique. L'analyse des gènes du conjoint est possible lorsqu'un gène a pu être impliqué chez le patient atteint de DCP, afin de préciser le risque de transmission de la maladie dans le couple. Cette étude est tout particulièrement indiquée lorsque les conjoints sont apparentés, même de manière éloignée.

- Comment procéder pour demander un test de gènes ?

Pour les maladies rares, les analyses génétiques sont en général réalisées dans des laboratoires spécialisés et non sur des plates-formes de séquençage indifférenciées. Ces laboratoires travaillent en relation étroite avec les Centres de Référence Maladies Rares, ce qui permet d'associer une expertise moléculaire (connaissance des gènes impliqués et des mutations identifiées) et une expertise clinique (sélection des gènes à étudier en fonction de la présentation de la maladie).

Pour les DCP, ce sont les médecins (pédiatres, pneumologues, ORL, etc...) qui proposent aux patients les analyses génétiques lorsque le diagnostic est établi. L'identification des anomalies ciliaires (au niveau nasal ou bronchique) permet d'affirmer le diagnostic de DCP et guide les recherches génétiques. Les analyses moléculaires sont réalisées à partir d'un simple prélèvement sanguin qui est adressé à notre laboratoire, accompagné d'une copie du consentement signé par le patient et par le médecin qui demande l'examen. Le résultat est rendu au médecin qui l'expliquera au patient dans le cadre d'une consultation. Il est toujours proposé de voir le patient et sa famille dans le cadre d'une consultation de génétique réalisée dans notre service par un médecin spécialisé dans les DCP, ou bien localement par un généticien. Il est en effet plus intéressant pour le patient de venir en consultation lorsque les études génétiques sont terminées, les informations données étant alors personnalisées, et adaptées à chaque cas particulier.

Les délais pour avoir un résultat sont variables : de quelques mois, si le premier gène étudié est impliqué chez le patient, à plusieurs années si l'étude de tous les gènes connus reste négative et que le gène responsable n'est découvert que des années plus tard. Pour chaque nouveau gène impliqué dans les DCP, nous reanalysons systématiquement les prélèvements des patients de la cohorte chez qui aucun gène n'a encore été trouvé.

- Pour info : Le protocole de prise en charge des enfants diagnostiqués DCP à Trousseau inclus-t-il systématiquement une consultation génétique ?

Dans notre laboratoire, chaque fois qu'un gène est impliqué dans une famille, il est toujours proposé au médecin qui va remettre le compte-rendu de génétique, de voir le patient et sa famille dans le cadre d'une consultation de génétique réalisée au laboratoire par le Docteur Marie Legendre, responsable avec le Professeur Serge Amselem des études génétiques dans notre service, et moi-même en charge des études ciliaires des DCP.

Dans les cas où le diagnostic de DCP est particulièrement difficile à établir, il peut aussi être proposé dans le cadre d'un bilan en hôpital de jour, une rencontre avec le patient et sa famille, afin d'expliquer les difficultés d'interprétation des différents examens déjà réalisés.

Lorsque les familles ne souhaitent pas se déplacer sur Paris, la consultation de génétique peut se faire dans le service de génétique de l'hôpital de proximité. Nous sommes alors à la disposition du biologiste, du médecin ou du conseiller en génétique qui fera cette consultation pour répondre à toutes leurs questions sur les DCP.

Actuellement, nous disposons de gènes à tester quel que soit le type d'anomalie identifiée chez le patient atteint de DCP. Cependant, la trentaine de gènes déjà impliqués dans les DCP, n'expliquent la pathologie que chez un peu plus de la moitié des patients.

Il reste donc de nombreux autres gènes de DCP à découvrir...

Compte-rendu de l'ALLIANCE, RESPI'Fil ? ...

Les News de l'Alliance Maladies Rares et ResPifil et de la filière maladies respiratoires rares

Notre association participe activement à ces deux instances nationales. Voici les dernières nouvelles :

❶ L'alliance Maladies Rares :

Depuis le mois d'avril, je remplace Jean-Luc Bineau aux réunions de l'Alliance Maladies rares.

- RIME du 13 avril (réunion d'information des associations membres),
- assemblée générale du 11 mai.

Lors de ces deux réunions les principales actions de l'alliance maladies rares réalisées en 2015 et au cours du premier trimestre 2016 ont été présentées.

Mise en œuvre du plan stratégique 2015-2020. Cinq priorités ont été définies pour répondre aux besoins des malades et de leur famille :

- maintenir une politique nationale « maladies rares »,
- maintenir la cohérence et développer les collaborations transversales entre les différents acteurs et plus particulièrement les filières de santé maladies rares,
- informer et sensibiliser sur les maladies rares,
- améliorer l'accès aux médicaments,
- avancer sur la reconnaissance officielle des aidants.

Un groupe Expert, composé de représentants d'association, a été créé en 2015 pour intervenir sur ces différents thèmes.

L'Alliance Maladies Rares est également à l'initiative de deux nouveaux outils, « **Le guide interactif du parcours avec une maladie rare** » disponible et accessible [ici](#) et un **support de sensibilisation** aux situations générées par une maladie rare à destination d'une part du [monde de l'éducation](#) et d'autre du [monde du travail](#). Ce support devrait être matérialisé par une courte vidéo et devrait être finalisé d'ici fin 2016.

Il est à noter également le développement d'une application par la délégation régionale Champagne-Ardenne d'une application « **ViMarare** ». Cette application a été primée et devrait être prochainement disponible sur les mobiles (Apple ou android). Ce nouvel outil permettra d'accéder aux informations sur la maladie rare et de disposer d'outils de suivi et d'accompagnement.

Les premières actions 2016 :

- Lors de la dernière journée « Maladies Rares » du 29 février un appel au lancement d'un **3^{ème} plan national maladies rares (PNMR3)** a été lancé par l'Alliance Maladies Rare. Ce nouveau plan va prendre en compte les besoins des malades et de leurs familles (lutte contre l'errance diagnostique, la création d'une plateforme de séquençage haut débit, l'accompagnement des filières santé maladies rares, le développement des traitements, ...). Le 2^e plan est prolongé jusque fin 2016.
- Une enquête portant sur l'errance diagnostique **ERRADIAG** a été réalisée début 2016. Vous trouverez les résultats de cette enquête sur le site de l'Alliance Maladies Rares [ici](#).
- L'alliance a organisé le 30 mars une réunion avec des représentants d'association pour échanger sur **le fonctionnement des filières de santé maladies rares** et identifier les besoins d'accompagnement.

❷ La filière de santé RespiFil

Notre association participe à la gouvernance de la filière maladies respiratoires **ResPifil**.

L'objectif de cette structure, qui regroupe toutes les maladies respiratoires rares, est de renforcer les liens entre tous les acteurs, de mutualiser les ressources et de développer les complémentarités. La structuration des filières de santé maladies rares doit s'articuler autour de deux objectifs généraux qui sont la **visibilité** et le **décloisonnement** afin de contribuer à diminuer le délai d'errance diagnostique et améliorer les échanges les différents acteurs (les centres de référence, les centres de compétences, les associations de patients, les sociétés savantes, les MDPH, ...).

Les premières réalisations de la filière sont :

- La création d'un site internet **ResPifil**, voici le lien [ici](#). Vous y trouverez toutes les informations sur les actualités de la filière, sur la recherche, ainsi que l'accès à un espace patient (avec des liens vers des services utiles)
- La réalisation d'un **état des lieux** puis d'un **plan d'action RespiFil 2016** transmis fin avril à la DGOS (direction générale de l'offre de soins) portant sur 3 axes prioritaires :
 - o Optimisation du parcours de soin pour tous les patients,
 - o Développement d'un système d'information pour la filière (collecte des données des patients, analyse des données à des fins cliniques, épidémiologiques et de recherche),
 - o Amélioration de la connaissance des maladies respiratoires rares (développement des programmes de recherche, développement de nouvelles stratégies diagnostiques et de prise en charge des patients).
- **L'organisation d'un événement européen** : la 1^{ère} training school européenne sur la Dyskinésie Ciliaire Primitive (DCP) a eu lieu à l'Hôpital Trousseau du 27 au 29 avril 2016, accompagnant la 2^{ème} « Annual Young Researchers Meeting ».

Ainsi notre association va être sollicitée régulièrement pour participer aux comités de pilotage, à des réunions de travail et à des relectures de protocoles. La prochaine réunion de travail va être organisée en automne avec toutes les associations de patients pour réfléchir aux différentes modalités de communication.

Article proposé par Isabelle CIZEAU

Un témoignage

Je vis depuis 32 ans avec ma dyskinésie ciliaire. J'ai peu de souvenirs avant 8 ans. Je me réfère donc à ceux de ma mère. Née en 1979, j'étais malade dès la maternité : le nez qui coule. Puis je faisais constamment des bronchites sans que l'on sache pourquoi. Un ORL m'opère des végétations pour essayer d'améliorer la situation. Vers mes 6 ans, mes parents se sont tournés vers un homéopathe pour chercher d'autres moyens de me soigner. Étrangement c'est lui qui, le premier, a proposé de me faire une radio des poumons. Au vu de la radio qui montrait des dilatations des bronches, j'ai été aiguillée vers l'hôpital pour faire d'autres examens plus approfondis. A l'époque, j'habitais à Beauvais, préfecture de l'Oise. L'hôpital de Beauvais nous a alors envoyé à l'hôpital Trousseau à Paris. C'est le moment des grandes inquiétudes pour mes parents. Mon père se souvient avoir eu peur de la mucoviscidose. Ma mère se souvient de l'annonce du diagnostic : c'est un interne qui lui a dit. A son air sérieux, elle s'est dit que c'était grave et s'est mise à pleurer. L'interne lui a dit que j'arriverai à l'âge adulte avec une assez bonne capacité respiratoire, ce qui ne l'a pas du tout rassurée. J'ai 7 ans. Le professeur Tournier, qui me suivra jusqu'à l'âge adulte, propose de m'opérer du poumon droit pour enlever les parties abimées. C'est en 1988 que l'opération a lieu. J'ai passé 1 mois à l'hôpital au milieu d'autres enfants. Je garde un bon souvenir des moments passés dans le service pédiatrique comme une sorte de colonie de vacances ! On mangeait tous ensemble dans une sorte de cantine. On allait dans une salle qui s'appelait l'école mais qui n'avait rien à voir avec l'école. Mon maître de CE2 me faisait passer les devoirs. L'opération par contre reste un souvenir douloureux. Après 10 jours au milieu d'autres enfants, je me suis retrouvée enfermée dans un lit en réanimation pendant une semaine avec ma douleur comme seule présence, un tube qui sortait de mon côté droit. Mes parents venaient me voir habillés de blanc, masqués. Je ne voyais que leurs yeux. L'envie de pleurer à gros sanglots lorsque ma mère devait partir. Les premières heures, la première nuit après l'opération, j'étais attachée à mon lit. A l'époque, j'avais encore besoin de sucer mes doigts pour m'endormir. Dur, dur... En 1990, on recommence mais à gauche cette fois. Une deuxième longue cicatrice vient marquer mon dos à tout jamais permettant ainsi d'avoir une jolie symétrie. Pendant les derniers jours en réanimation où je vais mieux, je m'avale toute la collection des romans de la comtesse de Ségur.

C'est une période difficile qui prend fin alors. Aujourd'hui j'imagine que pour ma mère, divorcée, vivant seule avec ses 4 enfants, son boulot, ça n'a pas dû être toujours facile de venir me voir à Paris (à 75 kilomètres) presque tous les jours, de supporter mes pleurs quand elle devait partir. Pour mes sœurs aussi, j'ai pris beaucoup de place. Mais c'est fini: je suis sous antibiotique en permanence : j'en alterne 3 tous les 10 jours. J'étais une enfant maigre jusqu'à la mise en place du traitement antibiotique où ma courbe de poids augmente très nettement. Kiné tous les jours à domicile. Mes rendez-vous à Paris s'espacent, moins d'hospitalisation. Juste un contrôle pour voir si je me maintiens bien. Je vis avec ma maladie au point d'en oublier que je suis malade. Je ne me sens pas du tout différente des filles de mon âge : je fais du sport normalement. Ma mère me propose des cours de yoga. Je ne sais pas ce que c'est mais j'aime beaucoup ma prof. Je vais faire du yoga avec elle de 8 à 18 ans. Je suis convaincue que cela m'a beaucoup aidé sur le plan respiratoire et musculaire.

Vers 17 ans, je rencontre un ORL, le Dr Roger également à l'hôpital Trousseau et je découvre que le plan ORL est lui aussi à soigner : 3ème opération pour enlever les polypes qui me bouchent le nez et élargir les sinus. Une opération moins dure mais un réveil particulièrement difficile malgré le sourire et la gentillesse du Dr Roger. Je suis vaccinée pour longtemps contre les opérations.

A 18 ans, c'est à moi de prendre ma maladie en main vu que je quitte la maison familiale. Mais je ne connais rien à ma maladie, je ne suis même pas capable de la nommer, je fais comme si elle n'existait pas et me contente de prendre mes antibiotiques. Je n'ai plus de kiné. J'en fais moi-même à l'occasion. Je fume un peu pour faire comme les autres mais pas bien longtemps car je n'assume pas de dire :

« si, si je fume » lorsqu'un médecin me dit : « vous ne fumez pas bien-sûr ? ». A 20 ans, je dois changer de médecin car il faut bien passer chez les adultes. Il me dit que je dois arrêter de prendre des antibiotiques en permanence : « Ah bon, mais c'est possible ? ». J'entame donc une nouvelle vie où les antibiotiques n'interviennent qu'en cas de surinfection.

En 2002, j'ai 23 ans, la vie m'amène à Lyon. Je rencontre le Dr Cottin, pneumologue à l'hôpital Louis Pradel de Lyon. Sur le plan ORL, j'ai dû dire adieu au Dr Roger : c'est maintenant le Pr Pignat de l'hôpital de la Croix-Rousse qui me suit. Le Pr Cottin me pousse à reprendre la kinésithérapie en me faisant comprendre que je peux vivre assez longtemps à condition d'entretenir mes poumons, en limitant les infections. Je revois un kiné une fois par semaine et essaie d'en faire un peu moi-même chaque jour. A ce moment-là, je suis jeune et en pleine santé. Une année où je fais beaucoup de randonnée, je constate les effets positifs du sport sur ma santé. Sur le plan professionnel, après avoir fait divers petits boulots, je deviens professeur des écoles.

A Lyon je fais aussi la connaissance du Pr Bouvagnet, généticien. Je commence à mieux comprendre d'où vient ma maladie. Il m'explique aussi que certaines femmes atteintes de DCP ont du mal à tomber enceintes. C'est une découverte pour moi ; aucun médecin ne m'en avait parlé. En 2005, je commence justement à penser à avoir un enfant. Je ne suis pas particulièrement pressée et le temps passe vite sans que je tombe enceinte. En avril 2007, nous décidons de consulter le Pr Salle à l'hôpital E. Herriot qui nous oriente aussitôt sur une fécondation in vitro. Nous commençons immédiatement le protocole et en juillet la FIV a lieu et réussi : j'attends des jumeaux. Le fait d'attendre des jumeaux et d'avoir cette maladie fait que l'on me met la pression pour être suivie dans un hôpital de niveau III alors que j'aurais aimé être suivie dans un hôpital plus petit avec plus de liberté pour accoucher. Je me laisse faire et suis suivie par le chef de service (le Pr Gaucherand) de l'hôpital Femme Mère Enfant qui ouvre peu de temps avant mon accouchement. La grossesse se passe particulièrement bien sur le plan respiratoire. Mes examens respiratoires (EFR) sont même meilleurs qu'avant ma grossesse. Le 25 février 2008, j'accouche d'un petit garçon et d'une petite fille.

En août 2009, je découvre à ma grande stupéfaction que je suis à nouveau enceinte. Pas de FIV, pas de docteur : la nature a su faire toute seule. Cette grossesse est joyeuse mais aussi plus éprouvante : plus de fatigue, plus de surinfection. J'accouche le 28 avril 2010 d'une petite fille. L'après accouchement est aussi difficile sur le plan de la santé : je suis malade dès le retour de la maternité : fièvre et encombrement. Je continue de fréquentes surinfections l'hiver qui suit. Trois enfants en bas âge, un boulot stressant et peut-être aussi le fait d'avancer en

âge font que ma maladie pèse plus sur ma vie qu'autrefois. Il n'est pas toujours simple de gérer mes problèmes de santé avec mon travail : être enseignant exige une forme olympique et c'est loin d'être toujours le cas. J'ai besoin de cracher dans la journée mais c'est difficile de trouver un endroit pour ça dans l'école sans alerter les collègues : je n'ai pas forcément envie de leur raconter mes problèmes de santé.

Aujourd'hui je me dis que je dois préserver au mieux ma capacité respiratoire et essayer, moi qui suis peu sportive, de me bouger le plus possible : j'essaie de me déplacer plus souvent en vélo. Je fais de la kiné tous les soirs avec mon compagnon qui s'est formé sur le tas... tout en continuant à voir ma kiné une à deux fois par semaine. Je prends du sérétide en traitement de fond. L'année dernière, j'ai finalement accepté de me faire réopérer des sinus et je ne le regrette pas : pouvoir respirer par le nez c'est quand même très agréable. Mais pour combien de temps ?

Depuis que j'ai rencontré le Pr Bouvagnet et l'existence de l'ADCP, j'ai l'espoir un peu fou que la thérapie génique viendra un jour relancer le mouvement de mes cils. Je souhaite vivre le plus longtemps possible dans le meilleur état possible.

Article proposé par Anne Laure

L'Affection Longue Durée (A.L.D)

Le dispositif des affections de longue durée (ALD) permet la prise en charge des patients ayant une maladie chronique comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse. Une liste établie par décret fixe trente affections (ALD30) ouvrant droit à **une prise en charge du patient à 100 %** (exonération du ticket modérateur) **pour les soins en rapport avec son affection** : tumeurs malignes, diabète, maladies psychiatriques de longue durée, maladie coronaire, etc. ..

Un patient peut bénéficier de l'exonération du ticket modérateur s'il est atteint :

- **d'une affection inscrite sur la liste (ALD 30) ;**
- **ou d'une affection dite « hors liste » (ALD 31)**, c'est-à-dire d'une forme grave d'une maladie ou d'une forme évolutive ou invalidante d'une maladie grave ne figurant pas sur la liste des ALD 30, comportant un traitement prolongé d'une durée prévisible supérieure à six mois et une thérapeutique particulièrement coûteuse (exemples : maladie de Paget, les ulcères chroniques ou récidivants avec retentissement fonctionnel sévère) ;
- **ou de plusieurs affections entraînant un état pathologique invalidant (ALD 32)**, nécessitant des soins continus d'une durée prévisible supérieure à six mois.

Le patient D.C.P peut-être concerné dans le cadre de l'ALD31 ou 32.

Pour cela, il appartient à votre médecin traitant d'en faire la demande à votre organisme de sécurité sociale et d'établir un protocole de soins.

Le protocole de soins est ensuite étudié par le médecin conseil de l'Assurance Maladie de votre régime qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins et des traitements liés à l'affection de longue durée (ALD).

Par la suite, le médecin traitant et spécialistes, délivrent les soins et traitements en utilisant un modèle spécifique d'ordonnance (ordonnance dite bizona). La partie haute de l'ordonnance est réservée aux soins en rapport avec l'ALD, pris en charge à 100 %; la partie basse, réservée aux soins sans rapport avec l'ALD, remboursées aux taux habituels de la sécurité sociale.

Ce qui reste à la charge du patient :

- la participation forfaitaire de 1€,
- la franchise médicale qui s'appliquent aux médicaments, aux actes paramédicaux et aux transports sanitaires dans la limite de 50€ par an/par personne,
- le forfait journalier hospitalier de 18€ par jour pour tout séjour de plus de 24h.

En revanche, la part restant à charge peut être remboursée par certaine complémentaire santé.

Enfin, Le remboursement des frais de transport :

Les frais de transport sont pris en charge à 100 % par l'Assurance Maladie lorsque les transports sont liés aux traitements ou examens pour les patients reconnus atteints d'une ALD exonérante et présentant une des incapacités ou déficiences définies par le référentiel de prescription des transports (Référentiel de prescription des transports fixé par l'arrêté du 23 décembre 2006).

Des adhérents de l'A.D.C.P bénéficient de ce dispositif.

Si ce n'est pas votre cas, parlez-en à votre médecin traitant.

Références : www.ameli.fr

Article proposé par Jean-Luc BINEAU

Un conseiller en génétique, un nouveau métier

Le métier de conseiller en génétique est récent en France, puisque 2015 fêtera les 10 ans des premiers diplômés. Importée des pays anglo-saxons, cette spécialité (validée par un Master 2 à la faculté de médecine d'Aix-Marseille) s'adresse à des scientifiques, des sage-femmes, ou encore des infirmiers désireux de se former en conseil génétique. Il s'agit d'un métier encore rare dans notre pays puisque moins d'une vingtaine d'étudiants y sont formés par an.

Le conseiller (ou plus souvent la conseillère, le métier étant majoritairement féminin) travaille sous la responsabilité d'un médecin généticien avec qui il collabore au quotidien, souvent au sein d'une équipe pluridisciplinaire (médecins spécialistes, psychologues...).

Il existe deux thématiques différentes, coexistant parfois dans le même service :

- la génétique médicale (toutes maladies génétiques confondues) présente en services hospitaliers, centres de références ou de compétences, avec ses spécialités: la neurogénétique, la cardiogénétique, la génétique pédiatrique, etc...
- l'oncogénétique, spécialité qui vise à rechercher des prédispositions génétiques à certains cancers. Les services d'oncogénétique existent pour la plupart en structure hospitalière ou dans des centres de lutte contre le cancer.

Le rôle principal du conseiller en génétique est d'expliquer au patient, après avoir recueilli ses antécédents médicaux et familiaux, son risque d'être atteint ou de transmettre une maladie génétique, ou d'être porteur d'une prédisposition à certains cancers.

En génétique médicale, le médecin généticien établit des diagnostics pour des maladies rares d'origine génétique, et assure la bonne coordination de la prise en charge du patient. Le conseiller intervient lorsque le diagnostic clinique ou l'existence d'une anomalie génétique sont connus chez un patient ou dans sa famille. Il reçoit en consultation des patients atteints ou indemnes, des apparentés, des couples.

En collaboration avec le généticien, il peut proposer la réalisation d'une analyse génétique, initiée par une prise de sang. Le conseiller explique en consultation quelles peuvent être les conséquences d'une anomalie génétique (on parle de « mutation ») en terme de prise en charge, de transmission à la descendance, de conseil génétique pour les apparentés. Il recueille le consentement écrit du patient, et lui explique l'importance d'informer les membres de sa famille si une mutation est identifiée. Il peut proposer selon le contexte un entretien avec un(e) psychologue pour l'aider à anticiper le résultat.

Cette analyse génétique peut permettre la confirmation d'une maladie préalablement diagnostiquée, la connaissance d'une maladie à révélation tardive, ou encore le risque pour un couple d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique. Dans le meilleur des cas elle permet également d'écartier une cause génétique ou un risque élevé, et de rassurer ainsi le patient.

A l'interface entre le médecin généticien et le patient, le conseiller reste disponible à tout moment pour répondre aux questions des patients, et les accompagner dans leur démarche. Il traduit dans un langage accessible les termes utilisés en génétique, la signification des résultats des analyses et leurs conséquences.

N'hésitez pas à prendre contact avec un(e) conseiller(e) en génétique au sein du service de génétique (ou centre de référence/compétence) où vous consultez. Ne soyez pas étonnés s'il n'y en a pas ou peu, ces derniers sont encore (trop) rares...

Si par ailleurs vous souhaitez acquérir des connaissances biologiques sur les dyskinésies ciliaires, vous pouvez vous adresser à l'association Tous Chercheurs à Marseille* qui propose des stages aux membres de votre association. Ceux-ci permettent d'appréhender les bases biologiques et génétiques des dyskinésies ciliaires par des expérimentations en laboratoire et des rencontres avec médecins et chercheurs spécialistes de cette pathologie.

Le 16/04/2015 - 04 91 82 81 45 / info@touschercheurs.fr / www.toucherchercheurs.fr - Suivre l'actualité de l'association : www.facebook.com/TousChercheurs

Répartition des adhérents et des donateurs de l'A.D.C.P (Juin 2016)



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.