



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

Association reconnue d'intérêt général

N°7 – OCTOBRE 2016

Editorial

Bonjour à Tous,

Je n'ai pas la plume facile, ni l'art de diriger. Je fais tout ce que je peux pour tenir en éveil notre association pour le plus grand bien des malades que nous sommes et des familles. Isabelle qui a pris un engagement fort et gratuit, doit être soutenue et encouragée. Je prends régulièrement des nouvelles de Jean-Luc son état de santé ne lui permet plus d'être actif, toutefois il garde un regard sur l'association et il est de bon conseil...

Bonne lecture pour les articles proposés dans cette lettre.

Le Président, Jean-Marc Lallemand

Le handicap et la démarche administrative

Un certain nombre d'adhérents se pose la question de savoir si notre pathologie peut être reconnue au titre du handicap. Suivant la gravité de la maladie, cette reconnaissance peut-être tentée et cette démarche est longue et difficile. Elle permet d'avoir accès à un ensemble d'aides et de services destinés par exemple à conserver ou trouver un emploi.

Pour être reconnu handicapé, le plus facile est de s'adresser à la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH) du Conseil Départemental dont vous dépendez.

La MDPH a pour vocation de simplifier les démarches permettant de :

- bénéficier d'une orientation vers un établissement ou un service,
- percevoir des allocations ou de faire valoir ses droits (bénéficiaire de l'Allocation aux adultes handicapés (AAH), Allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH), Prestation de compensation, la Carte d'invalidité, ...).
- accéder à la formation et à l'emploi.

C'est la Commission des Droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui statue et délivre la Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé.

La décision de la CDAPH peut-être de :

- reconnaître votre handicap et votre aptitude au travail,
- refuser la reconnaissance de votre handicap,
- reconnaître que votre handicap vous empêche d'exercer une activité salariée.

Si vous êtes reconnu handicapé et titulaire de l'AAH, d'une rente accident du travail ou d'une pension d'invalidité, la RQTH est inutile.

La CDAPH délivre trois cartes conçues pour améliorer la vie quotidienne des personnes handicapées :

- la carte d'invalidité (peut donner droit à certains avantages fiscaux),
- la carte de priorité pour personne handicapée qui ouvrent des droits de priorité d'accès aux lieux et transport et transport publics ...
- la carte européenne de stationnement.

La reconnaissance du handicap peut ouvrir des droits spécifiques pour les parents et aidants familiaux. Par exemple : le droit à des congés, des aménagements de temps de travail, l'assurance vieillesse des parents au foyer, une majoration de durée d'assurance vieillesse, ...

Ce rapide article n'a pas pour vocation à donner toute solution pour faciliter votre vie au quotidien mais simplement à vous encourager, si vous estimez être dans votre droit, à prendre contact avec la MDPH de votre département. Cette démarche est une démarche personnelle.

Sites : <http://www.unapei.org/> , <https://www.agefiph.fr/>

Article proposé par Jean-Luc BINEAU

UN ATELIER PSYCHOCORPOREL POUR ACCOMPAGNER LES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES

Une expérience intéressante en Franche Comté

1. Origine de ces ateliers.

L'association A.M.O (Accompagnement Maladies Orphelines) organise des ateliers d'accompagnement de malades, ils fonctionnent depuis 2007 en Franche Comté dans les locaux du CHRU. Philippe Grammont en est l'initiateur, beaucoup dans l'association le connait depuis les rencontres de l'ADCP à Besançon en octobre 2011.

Les maladies rares qui sont de mieux en mieux prises en charge du point de vue médical (centres de référence, de compétence, plan maladies rares, recherche...) restent mal reconnues sur le plan social, professionnel et surtout psychologique.

L'antenne franc-comtoise d'Alliance Maladies Rares créé en 2005 un service régional d'accueil pour les personnes atteintes de maladie rare. Le délégué régional Philippe met en place un premier atelier expérimental en 2007-2008, dans des locaux mis à disposition par l'hôpital Saint Jacques à Besançon. Les résultats obtenus auprès des participants, leur mieux-être conduisent à son renouvellement. Et la multiplication de ces ateliers, qui fonctionnent toujours.

2. Présentation de ces ateliers

Ces ateliers visent à aider les malades par des approches non médicalisées en donnant des outils pour un mieux-être.

En effet les maladies rares génèrent des difficultés particulières et souvent communes à ces maladies : errance du diagnostic, isolement du malade, déficit d'information et de reconnaissance sociale engendré par la rareté de la pathologie ; le malade étant souvent seul à vraiment connaître sa maladie qu'il doit gérer.

L'atelier utilise des techniques, une approche que l'on retrouve dans l'éducation thérapeutique où la personne doit se prendre en charge devient acteur de sa santé.

L'atelier offre un lieu d'écoute, de parole, de reconnaissance. Cet "espace de vie", garantit toutes les conditions de confidentialité et de non jugement, permet l'expression du vécu de la maladie. La dimension collective de l'atelier contribue à lutter contre l'isolement, le retrait, la solitude. Les pratiques utilisées dans les ateliers sont complémentaires au suivi médical.

3. Le fonctionnement des ateliers

Le cycle des ateliers est annuel et composé de 9 personnes maximum, il commence en septembre jusqu'en juin : soit 10 séances d'une journée, une fois par mois de 9h à 16h30.

Le matin :

- Groupe de parole, animé par une somato-relaxologue, une sophrologue.
- Déjeuner convivial qui fait partie de l'atelier

L'après midi

- Séances de sophrologie en petit groupe, alternées avec des séances de massage relaxation individuelles.
- Temps d'écoute plus individuels par une psychologue.

Les intervenants : de deux personnes la première année, le nombre des professionnels est aujourd'hui de quatre :

La somato-relaxologue, spécialiste en gestion du stress et accompagnement psychocorporel, massage, approche énergétique coordonne les deux journées. Elle guide les groupes de parole le matin, son approche de l'après-midi est plus corporelle et individuelle avec les massages.

Les deux sophrologues assurent eux-aussi des consultations en cabinet libéral. Chacun d'eux intervient une journée complète. Facilitateurs du groupe de parole, ils donnent des séances de sophrologie en groupes restreints l'après-midi.

Une éducatrice, diplômée d'une maîtrise en psychologie clinique, assure l'accompagnement des personnes et un temps d'écoute individualisé.

Enfin Philippe initiateur du projet, garant associatif, assure l'accueil et collabore avec chacun des intervenants.

4. Bilan de ces ateliers.

Ces ateliers fonctionnent en continu depuis 9 ans, en 2016 2 ateliers ont fonctionné un le vendredi un autre le samedi. Beaucoup de malades suivent les ateliers sur 2 ou 3 ans et se montrent satisfaits par ces soins.

Deux évaluations sont faites sur ces ateliers : une en interne, les malades répondent à questionnaire, qui est analysé, les intervenants se réunissent trimestriellement font également analyse de leurs pratiques. En 2008 un service extérieur: l'observatoire régional de la santé(O.R.S) a souligné la pertinence de ces ateliers.

Par ces ateliers des journées d'hospitalisations sont évitées, le recours aux consultations, aux médicaments est réduit, ... mais en aucun cas le suivi médical est interrompu.

Le malade se sent acteur de la prise en charge de sa maladie, on est bien dans l'éducation thérapeutique du patient.

Liens : <http://www.ateliermaladieorphelines.org/ateliers-2>

Contact : contact@ateliermaladieorphelines.org tel : 06 73 47 64 58

A.M.O 6B chemin des Ragots 25000 Besançon

Un reportage de FR3 qui donne une bonne idée de ces ateliers :

<https://www.youtube.com/watch?v=RlbqbCUKFM>

<http://france3-regions.francetvinfo.fr/franche-comte/comment-mieux-vivre-avec-une-maladie-orpheline-951965.html>

Article proposé par René Poiffaut

L'actualité de l'Alliance Maladies Rares

1. Lancement du 3^{ème} plan national maladies rares

Le 16 juin dernier Marisol TOURAINE a annoncé officiellement le **lancement d'un 3^e plan national maladies rares (PNMR3)**. Deux personnalités vont être nommées pour établir la feuille de route.

Le lancement du PNMR3 est appuyé par le **Plan France Médecine Génomique 2025** remis par le professeur Levy le 22 juin au premier ministre Manuel Valls. Ce plan ambitieux, piloté et soutenu par l'Etat, vise à positionner, d'ici dix ans, la France dans le peloton de tête des grands pays engagés dans la médecine génomique. Ce plan répond aussi à un enjeu de santé publique majeur notamment pour les maladies rares, en termes diagnostiques, pronostiques et thérapeutiques. Le lien vers ce plan est disponible [ici](#).

Le PNMR3 va donc entrer dans une phase de concertation et de construction. Une grande conférence va être organisée en janvier 2017 avant les élections présidentielles (la date et le lieu sont à définir).

Les grands axes de ce PNMR3 sont les suivants :

- **L'accès au diagnostic** par un meilleur dépistage, l'information et la formation des généralistes, l'accès au séquençage haut-débit, le renforcement des filières de santé maladies rares ;
- **L'accès aux traitements** par développement de la recherche et des traitements, la réduction du prix des médicaments. Il est demandé d'associer le ministère de l'industrie à ces réflexions.
- **L'accès à la citoyenneté** en facilitant le parcours de vie du malade (à l'école, au travail, ...). La mise en place d'un accompagnement par un professionnel, le Case-Manager, qui va définir avec le malade son parcours de vie. Il est également prévu de mener des actions de sensibilisation auprès des MDPH (maisons départementales pour les handicapés).
- **La prise en compte des questions internationales et européennes** (partage de connaissances et de pratiques au niveau européen, ...) et la défense des enjeux internationaux auprès de l'ONU, l'OMS, ... La collaboration internationale permet de répondre à des enjeux de solidarité. Ainsi des contacts avec les pays du Maghreb ont déjà été pris. Une collaboration étroite avec la Tunisie devrait se mettre en place en 2017 (création d'une alliance Tunisienne). Une demande de financement va être relancée avec pour échéance mi-2017.
- **La mise en place d'outils de suivi de l'intégration des malades** dans la société. Les personnes ayant une maladie rare doivent bénéficier du même niveau de soin que les autres malades.

La construction du PNMR3 va intégrer les éléments du plan stratégique 2015-2020 de l'alliance maladies rares.

2. Organisation d'une campagne d'affichage cet été : l'Alliance Maladies Rares s'affiche dans le métro et le RER



Une campagne d'affichage en partenariat avec la RATP est organisée du 29 juin au 27 juillet 2016 dans 100 emplacements (stations de métro et RER). Le site « [1sur20.org](http://www.1sur20.org) », créé pour cette campagne est mentionné sur l'affiche et permet d'accéder au guide interactif et au site de l'alliance Maladies Rares. Il a été proposé de poster des selfies (se prendre en photo devant l'affiche) sur Facebook.

3. Les dates à retenir

- **Forum Maladies Rares de Tours le 25 octobre.** Plus d'infos [ici](#)
- Et ne pas oublier **le 3 décembre la Marche des Maladies Rares.** Compte tenu de l'état d'urgence en France cet événement devrait se tenir comme l'année passée à l'hippodrome de Longchamp. Infos à venir.

Un témoignage

Notre puce est née le 07 octobre 2006 au CHU Hautepierre de Strasbourg.

Dans les minutes qui ont suivi sa naissance, des symptômes sont apparus à savoir : atélectasie (un de ses poumons était collé), encombrement nasal important, difficulté à respirer. On nous a parlé de résorption lente : suite à la rupture un peu brutale de la poche des eaux, elle aurait avalé une grande quantité de liquide amniotique qui stagnerait dans ses poumons. Elle a donc été transférée en néonatalogie, où l'on nous a dit que cela serait l'affaire de deux ou trois jours et que tout rentrerait dans l'ordre.

Dès le lendemain soir, alors qu'aucune amélioration ne se faisait sentir, elle a eu une détresse respiratoire importante : le médecin de garde (qui est d'ailleurs le pneumo pédiatre qui la suit encore aujourd'hui) l'a intubée, plongée dans le coma et transférée en réanimation où Clara est restée 6 jours ; hasard du calendrier, le vendredi 13 octobre 2006, alors que la dose de sédatif était diminuée progressivement, Clara s'est extubée toute seule, arrachant le tuyau de son intubation. Le médecin a donc décidé de lui laisser sa chance, si elle arrivait à respirer juste avec les petites " lunettes " d'oxygène, elle redescendrait en néonatalogie. C'est ce qui s'est passé, Clara est redescendue en néonatalogie dès le lundi suivant.

Malgré tout, sa saturation n'était pas assez bonne pour pouvoir lui enlever les lunettes nasales d'oxygène ; une semaine après, alors qu'aucune amélioration de la saturation n'intervenait, nous avons demandé au médecin qui la suivait pourquoi on stagnait malgré les médicaments et les séances de kiné quotidiennes. Le médecin nous a proposé de faire une fibroscopie. Le résultat a révélé la présence de vilaines souches dans ses poumons, si je me souviens bien, *Staphylococcus aureus* (doré). Dès lors, elle a été placée sous Augmentin. Sa saturation s'est un peu améliorée sans être au maximum mais cela lui permettait de respirer sans les lunettes d'oxygène. Clara a pu quitter l'hôpital après trois semaines d'hospitalisation en tout. On allait enfin pouvoir accueillir notre puce à la maison !!!! Je passe sur le moral de la famille qui, vous vous en doutez, était loin d'être au beau fixe et surtout ce sentiment horrible d'impuissance à aider son enfant souffrant nous terrorisait et nous dépassait complètement, même si l'on faisait bonne figure.....

Rentrée à la maison, Clara a été (et cela n'a jamais cessé jusqu'à aujourd'hui) traitée par X médicaments complétés au besoin par des séances de kiné respiratoire. Officiellement, elle était asthmatique sévère.

Trois mois après, le 26 décembre 2006, Clara a fait une grosse bronchiolite qui l'a conduite à l'hôpital pendant une semaine.

Les années ont passées, entre traitements, grosses frayeurs (surinfections) et rendez-vous chez le pneumo pédiatre au CHU Hautepierre tous les trois mois.

On espérait toujours que lorsqu'elle grandirait, cela allait s'améliorer..... En 2010, lassée de voir ma fille tousser comme un grand fumeur au réveil, j'ai demandé au pneumo si l'on pouvait faire un test de la sueur car j'avais un gros doute sur la muco, malgré le fait qu'elle n'avait aucun autre symptôme de cette maladie ; j'avais vraiment besoin d'être sûre.

Nous l'avons fait (il s'est révélé négatif) et en même temps, nouvelle fibroscopie dont les résultats ont amené le pneumologue à envisager une autre maladie génétique orpheline : la DCP. La biopsie ciliaire réalisée quelques semaines après s'est révélée positive.

En parallèle, les gros soucis que Clara avait aux oreilles ont trouvé une explication également. Elle a aujourd'hui des drains ancrés aux deux oreilles mais se plaint encore régulièrement d'avoir mal.

Depuis que le diagnostic a été posé, nous vivons mieux la maladie de Clara et surtout nous l'appréhendons mieux, notamment dans notre quotidien. Nous avons quitté la ville pour la campagne, au pied des montagnes, et même si Clara est un peu petite pour nous dire si elle y voit une amélioration, nous restons persuadés que l'on a fait le bon choix. Nous savons que Clara aura la DCP toute sa vie (encore que nous espérons toujours une avancée médicale dans

le domaine) mais nous savons au moins contre quoi nous battre et surtout nous avons pu lui expliquer clairement ce qu'elle avait.

Aujourd'hui, Clara qui a 10 ans, est sous antibiothérapie alternée en continu depuis 2010 (matin et soir), séances de kiné : trois fois par semaine (tous les jours au besoin), diverses inhalations (Séretide, pulmozyme, ventoline) et également prise de fortifiant car notre puce a un peu de mal à grossir. Nous consultons le pneumo pédiatre tous les 3 mois ainsi que l'ORL, le kiné est devenu indispensable dans notre vie de même que le médecin traitant qui est là pour nous orienter au quotidien.

A côté de cela, Clara est une petite fille espiègle, pleine de vie, vive et heureuse, même si parfois les contraintes liées à sa maladie lui pèsent : elle doit arrêter de jouer avec ses copines quand le kiné arrive et cela la contrarie parfois... Elle ne peut pas aller à la piscine à cause de ses oreilles et rêverait pourtant de pouvoir mettre la tête sous l'eau comme son grand frère Hugo!!

Hugo et Clara sont frères et sœurs mais lui a eu la chance de ne pas avoir cette maladie...Peut-être est-il porteur du gène. Ça nous ne le savons pas. Il a aussi de l'asthme par moment dans l'année. Nous avons demandé au pneumo de lui faire le test de la DCP pour être sûrs mais ce dernier nous a dit qu'Hugo n'ayant pas du tout les mêmes symptômes que sa sœur, on n'allait pas l'embêter avec ça d'autant qu'il ne présente pas du tout les signes de la DCP.

A l'école cela se passe très bien, nous avons un protocole médical pour Clara, les institutrices sont au courant de la situation, je ne leur demande qu'une chose, c'est de moucher Clara régulièrement afin que rien ne stagne dans les muqueuses toute la journée (Clara ne rentre que le soir) et aussi de lui faire laver les mains plus qu'aux autres. Dans la mesure du possible, d'éviter également de la mettre en contact direct avec un enfant qui tousse trop.

Mes "trucs" pour drainer en s'amusant et pour faire de la prévention : les chatouilles, les ballons à gonfler, le trampoline, l'activité physique en général, le chant également (Clara adore chanter dans son micro !!).

Pour la prévention, je rabâche à toute la famille l'hygiène des mains, je désinfecte autant que je peux et autant que mon emploi du temps me le permet dans la maison notamment en période hivernale...

Le reste de l'année, je lâche un peu de lest.... Je ne veux pas non plus la mettre dans une Bulle ...

Parfois nous participons au forum, nous y trouvons des réponses à nos questions et cela nous permet de voir que les adultes ont une vie "presque" normale...

Je ne m'inquiète pas trop pour Clara, j'essaye de positiver, elle a été prise en charge tôt, elle a eu cette chance...

Par contre, je me pose des questions sur le fait d'avoir des enfants (oui je sais, je vois loin !!!) mais bon....Je me dis que d'ici là, on aura peut être avancé ...

Témoignage proposé par Karine, maman de Clara

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.