



Compte rendu de la 8e journée Resp!Rare 9 janvier 2017

Par Isabelle CIZEAU

Bonjour,

voici le compte rendu de la réunion Respirare du 9 janvier qui s'est déroulée à Paris. Nous étions 3 associations de malades présentes à cette journée. Les autres associations étaient : VaincrePPr (Papillomatose Respiratoire Récurrente) et Cœur Couleur (Sarcoïdose).

9h45 Accueil des participants

Annick Clément

Session 1 : Maladies systémiques et pathologies pulmonaires

Modérateurs : Jacques de Blic et Philippe Reix

10h00 Démarche diagnostique

Brigitte Bader Meunier et Alice Hadchouel Duvergé

Présentation des symptômes et des différents examens à mener pour confirmer le diagnostic de maladies rares pulmonaires telle que le lupus de l'enfant, les dermatomyosites, les vascularites (maladie de Wegener).

➡ Interventions à destination des médecins (DCP non concernée).

10h20 Atteinte pulmonaire au cours des dermatomyosites chez l'enfant

Guillaume Pouessel

Présentation de l'impact pulmonaire des dermatomyosites chez l'enfant (symptômes, examens à pratiquer, conseils ...)

➡ Intervention à destination des médecins (DCP non concernée).

10h40 Apport de l'imagerie thoracique

Laureline Berteloot

Cette présentation avait pour objectif de présenter les différents techniques d'imagerie médicale utilisées pour le diagnostic des maladies pulmonaires et leur suivi.

Le **scanner**, bien que très irradiant, reste un outil essentiel pour le diagnostic des maladies, « porte d'entrée à la découverte d'une maladie pulmonaire ». Le scanner permet de détecter les anomalies et de mesurer les atteintes pulmonaires et leurs évolutions ensuite.

L'échographie pulmonaire constitue une alternative non irradiante. Elle permet de détecter entre autres des foyers d'infection pulmonaire, des épanchements pulmonaire, ...

L'**IRM** devrait se généraliser d'ici une dizaine d'années et devrait constituer une solution d'imagerie médicale non irradiante.

➡ Intervention à destination des médecins (DCP non concernée).



Compte rendu de la 8e journée Resp!Rare 9 janvier 2017

11h00 Diagnostic des PID (pneumopathies interstitielles diffuses)

Dominique Israel Biet

Interventions à destination des médecins (DCP non concernée).

Session 2 : actualités 2016

Modérateurs : Harriet Corvol et Ralph Epaud

11h45 Dyskinésies Ciliaires Primitives (DCP)

Aline Tamalet et Estelle Escudier

Cette présentation avait pour objectif de présenter l'algorithmme de diagnostic des DCP. 2 années ont été nécessaires pour finaliser cet algorithmme. Vous trouverez sur le site le document utilisé lors de cette présentation, [RespiRare 9jan2017 - DCP](#), qui présente les différentes étapes du diagnostic de la DCP.

Au cours de la pause déjeuner j'ai pu échanger avec les docteurs Tamalet et Escudier. Ils vont nous solliciter au cours de l'année 2017. J'ai rencontré le docteur Wanin (Hôpital Robert Debré) qui va organiser des réunion de travail (focus group) sur le thème de l'éducation thérapeutique des patients à destination des enfants. Elle aurait besoin de parents volontaires pour participer à ces réunions. Je vous informerai dès que j'ai des informations sur les dates de réunion.

12h10 Insuffisance Respiratoire et objets connectés : application OVNI

Jessica Taytard



OVNI, Optimisation de la Ventilation Non Invasive, est un projet de développement d'application destinée aux jeunes (enfants et adolescents) développée lors d'un **hackathon** européen dédié aux pathologies respiratoire le **RespirHacktion** (we du 16 au 18 septembre 2016). Une équipe dédiée à ce projet a été constituée (développeurs, médecins, graphiste,s ...). L'application OVNI a reçu le prix ResMed. Plus d'information sur cette événement et sur l'application OVNI sur

<http://www.respirhacktion.com/>

[Cf. article du figaro.fr sur le premier « Hackathon » des maladies respiratoires](#)

L'application OVNI qui sera disponible sur Smartphone ou Tablette permet d'évaluer la qualité de vie des patients qui sont sous assistance respiratoire non invasive. L'objectif est de faciliter l'intégration de ce dispositif dans une vie normale.

Les fonctionnalités proposées par cette applications sont entre autres : l'envoi de notification aux patients, le suivi du temps quotidien d'utilisation, l'évaluation de la qualité de son sommeil, l'accès aux documents d'ETP, la remontée des informations collectées par les patients par mail ou lors de rendez-vous médicaux, l'accès à un annuaire de contacts (médecin, hôpitaux, kinés, ...) sur toute la France (ce qui facilite les déplacements), ...

Cette application est ludique et facilite l'assiduité des patients par la mise en place d'un système de gratification. L'application est en cours de tests dans quelques centres de référence .



Compte rendu de la 8e journée Resp!Rare 9 janvier 2017

.12h35 Malformation pulmonaires

Christophe Delacourt

Interventions à destination des médecins (DCP non concernée).

Tables rondes

14h15 Plan national maladies rares 3 (PNMR3), Orphanet et European Reference Networks (ERN)

Annick Clément

Madame Clément rappelle que le plan national maladies rares 2 se termine et qu'un 3e plan (PNMR3) est en cours de définition. Le 1er plan a eu pour résultats la création des centres de référence et le second plan la création de filières de santé. La filière **RESPIFIL**, qui concerne les pathologies respiratoires, regroupe 4 centres de référence. Une relabellisation des centres de références est en cours (instruction DGOS octobre 2016). Un dossier doit être rédigé à partir des propositions des centres de compétence. Ce dossier doit faire figurer deux parties : le soin et la recherche et présenter des éléments tels que : la politique de gouvernance (comité de direction, comité de pilotage, ...), le financement (fixe et variable), la réalisation de bilans d'activité, la création de groupes de travail, ...

Le comité de pilotage sera composé du comité de direction, d'association de patients, de représentants de groupes de travail, ...

Il est envisagé de créer les groupes de travail suivants : DCP, PID, BPCO, Mucoviscidose, tumeur respiratoire rare, bases de données et objets connectés, télémédecine, ...

Concernant la **filière RESPIFIL** le plan d'action a été validé en octobre 2016 par la DGOS. Les objectifs de RESPIFIL sont : renforcer le lien entre les équipes « enfants » et « les équipes adultes » pour faciliter la transition enfant-adulte, l'optimisation du parcours de soin, renforcer les connaissances des équipes médicales, l'organisation de réunion multidisciplinaires.

Madame Clément fait un point sur les **projets de recherche pour améliorer la connaissance des maladies**. Ces projets de recherche vont rentrer des programmes RADICO (Rare Disease Cohortes). Ces programmes sont la responsabilité du ministère de la recherche, de l'Inserm, l'ANR. Le laboratoire Boehringer est partenaire de ces projets de recherche. Deux cohortes sont créés, **DCP** et **PID**. Le cohorte DCP, sous la responsabilité du Docteur Escudier, a pour objectif d'améliorer le soin courant des patients DCP, notamment par la mise en évidence de facteur prédictifs de sévérité qui permettront une prise en charge précoce et personnalisée, d'évaluer l'impact social (qualité de vie) et médical de l'atteinte ORL (retard d'apprentissage du langage chez l'enfant, recours à la chirurgie chez l'adulte), ainsi que de l'infertilité de l'adulte. Elle vise également à rechercher de nouveaux gènes de DCP et à caractériser de manière fine le phénotype ciliaire (ultrastructure, analyse du battement par vidéomicroscopie à haute vitesse) afin de permettre des études de corrélation génotype/phénotype. Plus d'info [ici](#)

Le cohorte PID est sous la responsabilité du professeur Clément.



Compte rendu de la 8e journée Resp!Rare

9 janvier 2017

14h30 Patients et données RESPIRARE

Delphine Habouria

Les centres de compétences et le centre de référence doivent alimenter de multiples systèmes d'information : fichiers patients (DPI), BDMR (base de données maladies rares), dossiers hôpitaux, dossiers de recherche clinique. L'alimentation de la BDMR qui est une obligation, car elle répond à des objectifs épidémiologiques, d'offre de soins, de diagnostics. Cette alimentation nécessite de disposer de temps pour remplir les 68 rubriques.

La filière RESPIFIL propose de séparer l'alimentation de cette base en 2 groupes d'informations : les informations pour le soin et les informations pour la recherche. La stratégie retenue est de se rapprocher des programmes Radico (pour la DCP et la PID) et d'utiliser leur système d'information. Les services hospitaliers renseigneront 1 fois par an les fiches diagnostics et les fiches de suivi annuel.

14h30 Protocoles Nationaux de diagnostic et de soins :

Groupes de travail en parallèle

Réunion de validation des protocoles (sans les associations)

Et pour terminer un petit Lexique

- **DCP** : Dyskinésie Ciliaire Primitive
- **DGOS** : Direction Générale de l'Offre de Soins
- **BDMR** : Base de Données Maladies Rares
- **Cohorte** : Une cohorte est une étude d'une population d'individus (volontaires pour y participer), définie en fonction de la présence ou de l'absence d'un facteur (un traitement par exemple, une mutation génétique) susceptible d'influer sur la probabilité d'apparition d'une pathologie donnée ou d'un autre événement. Question scientifique, sociale ou médico-économique, nombre de patients nécessaires (puissance de l'étude), événements de santé à mesurer, exigences juridiques et réglementaires, confidentialité et sécurité des données collectées, durée du suivi des patients, collaboration, interdisciplinarité, référentiel et standards communs sont autant de questions clés pour préparer une telle étude.
- **ETP** : Education thérapeutique du Patient
- **hackathon** : désigne à la fois le principe, le moment et le lieu d'un événement où un groupe de développeurs volontaires se réunissent pour faire de la programmation informatique collaborative, sur plusieurs jours. C'est un processus créatif fréquemment utilisé dans le domaine de l'innovation numérique (source Wikipedia).

