



# Compte rendu de la journée Resp!Rare 15 janvier 2018

Par Isabelle CIZEAU

Bonjour,

Voici le compte rendu de la journée annuelle de Respirare qui s'est déroulée à Paris le 15 janvier 2018.

J'ai choisi cette année d'aborder uniquement les sujets qui concernent la DCP.

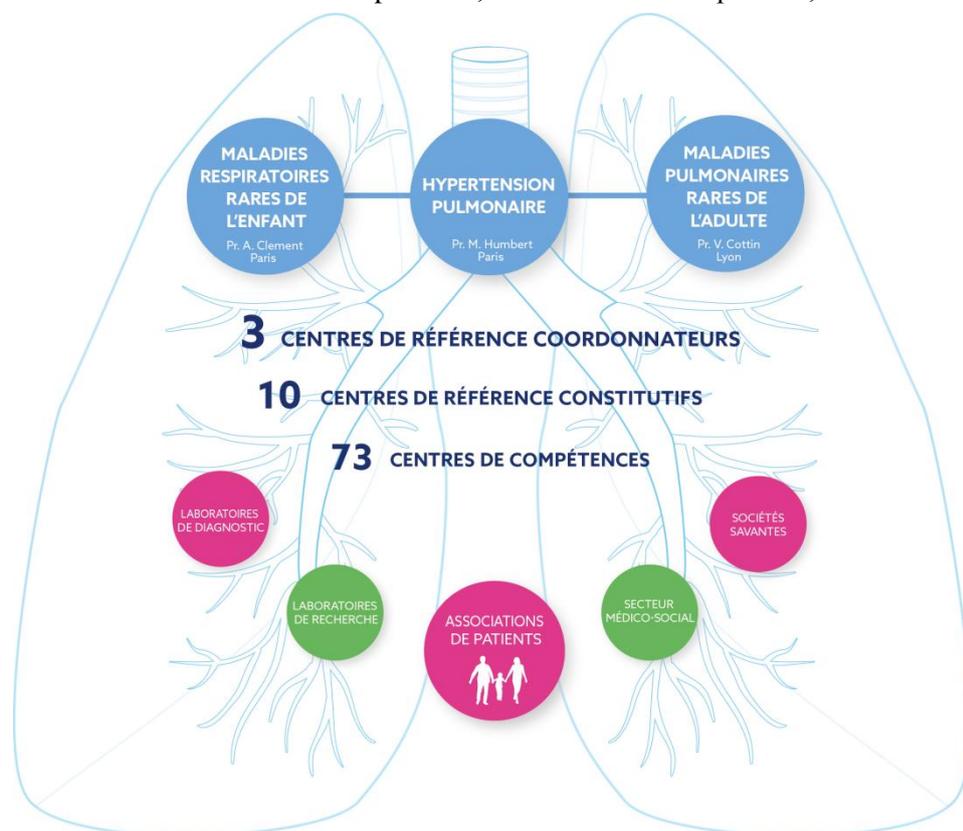
Ainsi dans ce compte rendu vous trouverez :

- Un point sur l'organisation de la filière RESPIFIL suite à la relabellisation des centres de référence réalisée en 2017,
- La communication réalisée par Respirare,
- Un point sur les nombreux travaux du groupe de travail DCP.

## Présentation de l'actualité de la filière RESPIFIL et des centres de références.

Professeur Annick Clément, responsable de la filière RESPIFIL et du centre de référence Respirare.

Tout d'abord voici un schéma présentant l'organisation de la filière RESPIFIL avec les centres de références et les centres de compétences, les associations de patients, ....



# Compte rendu de la journée Resp!Rare

## 15 janvier 2018

La relabellisation des centres de référence de maladies respiratoires rares réalisée en 2017 a donné lieu à une évaluation par le ministère de la santé et le ministère de la recherche.

Pour rappel les missions de la filière sont :

1. **Améliorer la prise en charge des patients**, optimiser le parcours de soins. Et réduire à plus long terme l'errance diagnostic. Deux PNDS (Protocole National de diagnostic et de soins) ont été élaborés pour la DCP et le PID et un troisième est en cours d'élaboration pour le syndrome d'Ondine. Sont également en cours de réalisation les études sur la transition enfant/adulte et les programmes d'éducation thérapeutique (ETP).
2. **La recherche** : travailler pour la progression dans la compréhension physiopathologique de différentes maladies respiratoires rares afin de permettre, à terme, le développement de nouvelles stratégies diagnostiques et thérapeutiques. Différents programmes de recherche sont en cours (Radico, les programmes européens COST actions et ERN-LUNG).
3. **La formation/l'information** : Diffuser de l'information sur l'existence d'une filière de santé dédiée à la prise en charge des patients présentant une maladie respiratoire rare auprès de tous les patients et professionnels de santé. En parallèle, développer des programmes de formation dédiés aux pathologies respiratoires rares. La diffusion de l'information aux familles et aux patients via Internet, les réseaux sociaux et les associations de malades.
4. **L'Europe** : soutenir l'intégration des CRMR (centres de référence de maladies respiratoires rares) de la filière au réseau européen de référence dédié aux maladies pulmonaires et développer les participations aux programmes de recherche européens.

La filière RESPIFIL est pilotée par :

- **Un comité de direction** : constitué des 3 coordinateurs des centres de références maladies respiratoire rares (Pr Clément pour Respirare, Pr Humbert pour HTAP et Pr Cottin pour Maladies Pulmonaires rares de l'adulte).
- **Un comité de suivi** : en cours d'élaboration.

Notre association devrait participer à la gouvernance de la filière. Le prochain comité de pilotage est prévu le 20 mars prochain à l'issue de la journée RESPIFIL.

📄 : **Présentation du professeur Clément disponible [ici](#)**

## La communication Respirare

### **Delphine Habouria (Paris), Valérie Klepacki (Paris)**

Cette intervention avait pour objectif de présenter les différents supports d'information et les réseaux sociaux utilisés pour diffuser les informations auprès des patients et de leur famille :

- **Le site internet RESPIRARE** disponible [ici](#). Le site va être prochainement restructuré pour être plus simple d'accès. Les informations les plus recherchées sont les coordonnées des centres de référence et des centres de compétences, la définition des pathologies respiratoires rares.
- **La page Facebook Respirare** (actuellement 96 abonnés, Respifil 132 abonnés)
- **Twitter** [https://twitter.com/RespiRare\\_FR](https://twitter.com/RespiRare_FR) (155 abonnés, Respifil 229 abonnés)

# Compte rendu de la journée Resp!Rare

## 15 janvier 2018

Une présentation du nouveau dispositif **RCP** (Réunions de Concertation Pluridisciplinaire) a également été réalisée. Ce dispositif, incité par le ministère de la santé, permet via des web-conférences de discuter de façon collégiale sur les dossiers des patients ou d'aborder des sujets thématiques (génétiques, réunions filière RESPIFIL, ...). 📖 : **Présentation disponible [ici](#)**

### Le groupe de travail DCP

**Dr Aline TAMALET (Paris), Dr Guillaume THOUVENIN (Paris), Dr Stéphanie WANIN (Paris), Pr Bernard MAITRE (Créteil), Pr Philippe REIX (Lyon)**

Le groupe de travail DCP a réalisé de nombreuses actions sur la dyskinésie ciliaire primitive au cours de l'année 2017.

#### A) De nombreux articles ont été publiés par la communauté internationale depuis quelques années

Les **articles** publiés portent à titre d'exemple sur des sujets tels que :

- L'hétérogénéité génétique (chaque constituant de l'axonème peut être atteint dans les DCP), plus de 30 gènes peuvent être à l'origine de la DCP
- Les constituants de l'axonème (l'axonème est la partie axiale et motrice d'un cil),
- Transmission de la DCP lié à l'X (nouveau gène identifié),
- La définition de la DCP (DCP confirmée, DCP fortement suspectée)
- L'algorithme de diagnostic de la DCP,
- L'état d'infertilité fertilité/ lien avec des gènes impliqués,
- Article sur le lien entre l'état nutritionnel et la fonction respiratoire,
- ...

Un bilan 2017 de l'activité diagnostique du centre de référence est présentée.

-

#### B) Les études en cours :

1. **Radico– DCP** : l'objectif de l'étude est d'identifier des facteurs prédictifs de sévérité permettant de personnaliser leur prise en charge (Investigateur principale docteur Escudier). A ce jour 74 patients sont inclus. Les premiers centres à inclure des patients dans cette étude sont : APHP-Trousseau, CHI Créteil, CHU Toulouse, APHP-Cochin. Une ouverture aux autres centres de compétences est prévue.
2. **PROVALF** : Etude de cohorte prospective multicentrique internationale (COST PCD). L'objectif principal est d'étudier la variabilité individuelle de la fonction respiratoire chez les patients atteints de DCP cliniquement stables. L'étude a débuté en septembre 2017 pour une durée de 18 mois. 60 patients (dont 17 issus de Trousseau) sont inclus et seront suivis pendant un an.
3. **BEAT-PCD** :

est un réseau européen de chercheurs et de médecins ayant pour objectif d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients. Quelques exemples de travaux en cours : évolution post-lobectomie, fertilité, état des lieux de la prise en charge du pyocyanique, définitions de l'exacerbation, transition enfant-adulte, ... Les prochaines réunions BEAT-PCD

# Compte rendu de la journée Resp!Rare

## 15 janvier 2018

se tiendront à Lisbonne du 6 au 9 février et à Paris du 15 au 19 septembre. Des trainings school sont organisés pour les médecins.

### C) Les nouveaux outils cliniques été mis en place pour faciliter la prise en charge des patients atteints de DCP

1. Le **PNDS DCP** (Protocole National de Diagnostic et de Soins) a été élaboré en 2017 et est publié depuis janvier 2018 sur le site de l'HAS (Haute Autorité de Santé). L'objectif de ce document est de donner aux médecins traitants les outils pour :

- le diagnostic et l'évaluation initiale (évaluation pulmonaire, évaluation ORL, évaluation de la fertilité, ...),
- La prise en charge du patient (prise en charge pulmonaire, prise en charge ORL, ...), l'éducation thérapeutique (ETP),
- Le suivi (les professionnels impliqués dans la prise en charge du patient, les consultations au centre de référence/compétences), ...

Figure également dans ce document la liste des centres de compétences et centres de référence.

Notre association a participé à la relecture de ce document.

**Vous trouverez le PNDS DCP sur le site du HAS [ici](#)**

2. **Des questionnaires de qualité de vie** vont bientôt être mis à disposition sur le site Respirare et Respihil pour évaluer l'impact de la maladie et des traitements sur le quotidien.

3. **L'éducation thérapeutique du patient** (ETP mis en place par l'hôpital Robert Debré) par le Docteur Wanin. L'ETP va être publiée prochainement à l'ARS (Agence Régionale de Santé). Chaque centre de compétences doit élaborer sa propre ETP (en s'inspirant de celui de l'hôpital Robert Debré et la transmettre pour publication à son ARS de rattachement.

**L'objectif de l'ETP selon l'OMS** vise à aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Le docteur WANIN est intervenue le 29 avril 2017 lors de l'assemblée générale de la DCP. Vous retrouverez la présentation [ici](#). Des réunions de travail (focus group) avec des patients et des parents seront organisées en 2018 afin de mieux répondre à leurs attentes.

Des outils pour développer les compétences vont être mis en place. Exemples de compétences : exacerbation respiratoire, génétique, nébulisation d'antibiotiques, ...

### D) Etude sur la fertilité

-

Une étude préliminaire rétrospective a été publiée récemment par l'équipe de pneumologie adulte de Créteil (Bernard Maitre) confirmant la possibilité de descendance chez les hommes et femmes atteints de DCP.

Il est déjà prévu dans le cadre de RaDiCo d'étudier la fertilité dans la cohorte française.

# Compte rendu de la journée Resp!Rare 15 janvier 2018

Un projet multicentrique et international dans le cadre de BEAT PCD (COST) est en train d'être élaboré.

## E) Les axes thérapeutiques

Un travail est également mené pour préciser les différents **axes thérapeutiques** pour prendre en charge les patients en fonction de l'évolution de leur maladie.

28 essais sont actuellement en cours dans le monde mais peu sur l'efficacité des traitements (plutôt des études physiopathologiques, épidémiologiques et de diagnostiques).

Le groupe de travail propose de travailler sur des projets communs d'évaluation des thérapeutiques utilisées de façon empirique (d'après l'expérience de la mucoviscidose) chez les patients atteints de DCP.