DCP ? ça va bouger!

Lettre de l'association des patients ayant une dyskinésie ciliaire primitive

Association reconnue d'Intérêt Général N°17— octobre 2019

SOMMAIRE

Page 1

Le mot du président

Lucille notre nouvelle égérie

Pages 2 et 3

La DCP en mouvement : l'ETP pour tous

Pages 4 et 5

Qu'est-ce que la consultation génétique ?

Pages 6 à 9

Les actualités des maladies rares

Pages 10 et 11

Nos bénévoles en action

Bulletin d'adhésion

ADCP
chez Alain Alibert
307 chemin Champfleury
82000 Montauban
www.adcp.asso.fr
Facebook @ASSODCP
sec.adcp.asso@gmail.com

Le mot du président

Par Jean-Marc LALLEMAND

Bonjour à toutes et à tous,

Après un été particulièrement chaud et parfois éprouvant pour nous les malades atteints de DCP, nous débutons cette nouvelle année scolaire avec de belles actions qui se concrétisent ou vont se concrétiser dans les prochains mois.

Grâce à l'imagination d'Inès et de Murielle et le soutien de l'équipe ETP DCP de l'hôpital Robert Debré un livret pour expliquer la maladie aux enfants va sortir dans les prochains jours. Un grand merci également à notre illustratrice, Véronique Delaunay, pour son beau travail et sa générosité. Elle nous autorise à utiliser le personnage du livret « Lucille » dans nos différents supports de communication.

Le 7 décembre prochain se déroulera à Paris la 20ème Marche des Maladies Rares organisée dans le cadre du Téléthon. J'espère que nous serons nombreux dans la délégation ADCP. Vous trouverez dans cette lettre les premières informations pratiques.

Je vous souhaite à tous et à toutes une très bonne lecture.

Cordialement

Lucille notre nouvelle EGERIE ☺

Inès et Murielle avec l'aide de Véronique Delaunay, pour les illustrations, ont réalisé pour notre association un livret à destination des enfants. Merci à toutes les trois pour leur disponibilité et pour ce beau travail .

Ce petit livret permet avec des mots simples d'expliquer la maladie et donne des conseils pour le quotidien. Nous remercions l'équipe de l'hôpital Robert Debré qui nous a autorisé à réutiliser Lucille, qui figure déjà dans les supports visuels de l'éducation thérapeutique pour les enfants souffrant de Dyskinésie Ciliaire primitive.

L'équipe de bénévole réfléchit à l'organisation de petits événements pour remettre ce livret aux enfants.

Véronique Delauney @ Une Carte de Toi

L'ADCP en mouvement

L'EDUCATION THERAPEUTIQUE DU PATIENT POUR TOUS

Un projet pour tous les malades DCP et leurs proches

Le plan national maladies rares 3 (PNMR3) prévoit de développer les programmes d'Education Thérapeutique du Patient – ETP – pour les maladies rares.

Extrait du Plan National Maladies Rares 3 :

Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP)

Il conviendra de : Faciliter la généralisation des programmes d'ETP déjà autorisés dans une région et mettre en place des outils de partage, Ouvrir les séances d'éducation thérapeutique à des thématiques multi professionnelles, Permettre aux aidants et à la fratrie d'y avoir accès, Expérimenter des modules en ligne au sein des programmes d'éducation thérapeutique et favoriser leur accès, Créer un forum d'information sur les programmes d'ETP existants sous l'égide des Filières de santé maladies rares.

Un premier programme d'ETP pour la Dyskinésie Ciliaire Primitive a été mis en place pour les enfants à l'hôpital Robert Debré (Paris 19e). Voici un article rédigé par l'équipe en charge de l'ETP enfant à l'hôpital Robert DEBRE :

La dyskinésie ciliaire primitive est une pathologie respiratoire rare, mal connue du grand public et qui ne bénéficiait d'aucun programme d'ETP en France. Néanmoins, la connaissance de cette maladie progresse et un PNDS (protocole national de soin) vient d'être publié par l'HAS.

Afin de construire un programme d'éducation thérapeutique, nous avons en 2014 sur l'hôpital Robert-Debré mené auprès des familles des patients suivis, des entretiens afin de recueillir leurs besoins et leurs attentes. Cela nous a permis de débuter l'élaboration du référentiel de compétences, celles retenues s'articulent autour de compétences d'adaptation et d'auto-soin.

Nous avons présenté notre projet à l'ensemble des centres de références et de compétences de la filière RespiFil en janvier 2016 et nous avons réuni plusieurs éducateurs thérapeutiques autour de ce projet (Grenoble, Hôpital Armand Trousseau Paris, Reims, Hôpital Kremlin Bicêtre avec des acteurs, ORL, pneumopédiatres, kinésithérapeutes, UTEP …). Nous avons validé un référentiel de compétences commun en 2017 et défini les actions à mener afin que l'ensemble des patients français atteints puisse en bénéficier. L'association de patients ADCP a participé également à l'élaboration de ce programme, et à chaque réunion du groupe de travail. Le projet a également été présenté au groupe de travail européen en Avril 2017 (Best-cilia). Le groupe de travail en ETP pour la DCP s'est réuni environ 3 à 4 fois par an pendant 2 ans afin de mener à bien ce projet.

Nous avons grâce à la filière RespiFil obtenu une plateforme en ligne d'échanges des outils validés entre les différents centres de compétences français pour la dyskinésie ciliaire primitive ; ils ont été sollicités pour une enquête en ligne afin de définir des prises en charge communes permettant la création d'outils d'éducation consensuels afin d'être utilisables par le plus grand nombre.

Le programme DYS-CIL a été autorisé sur l'Hôpital Robert-Debré par l'ARS en juillet 2018.

Ce programme vise à autonomiser les patients et les familles dans la gestion au quotidien du drainage bronchique, de la reconnaissance des exacerbations respiratoires et de l'optimisation des traitements afin de conserver son capital respiratoire et ORL. Il a également pour objectif d'assurer un soutien psychologique et/ou social en relation avec les intervenants spécifiques, d'améliorer la qualité de vie et d'aider à une scolarisation normale.

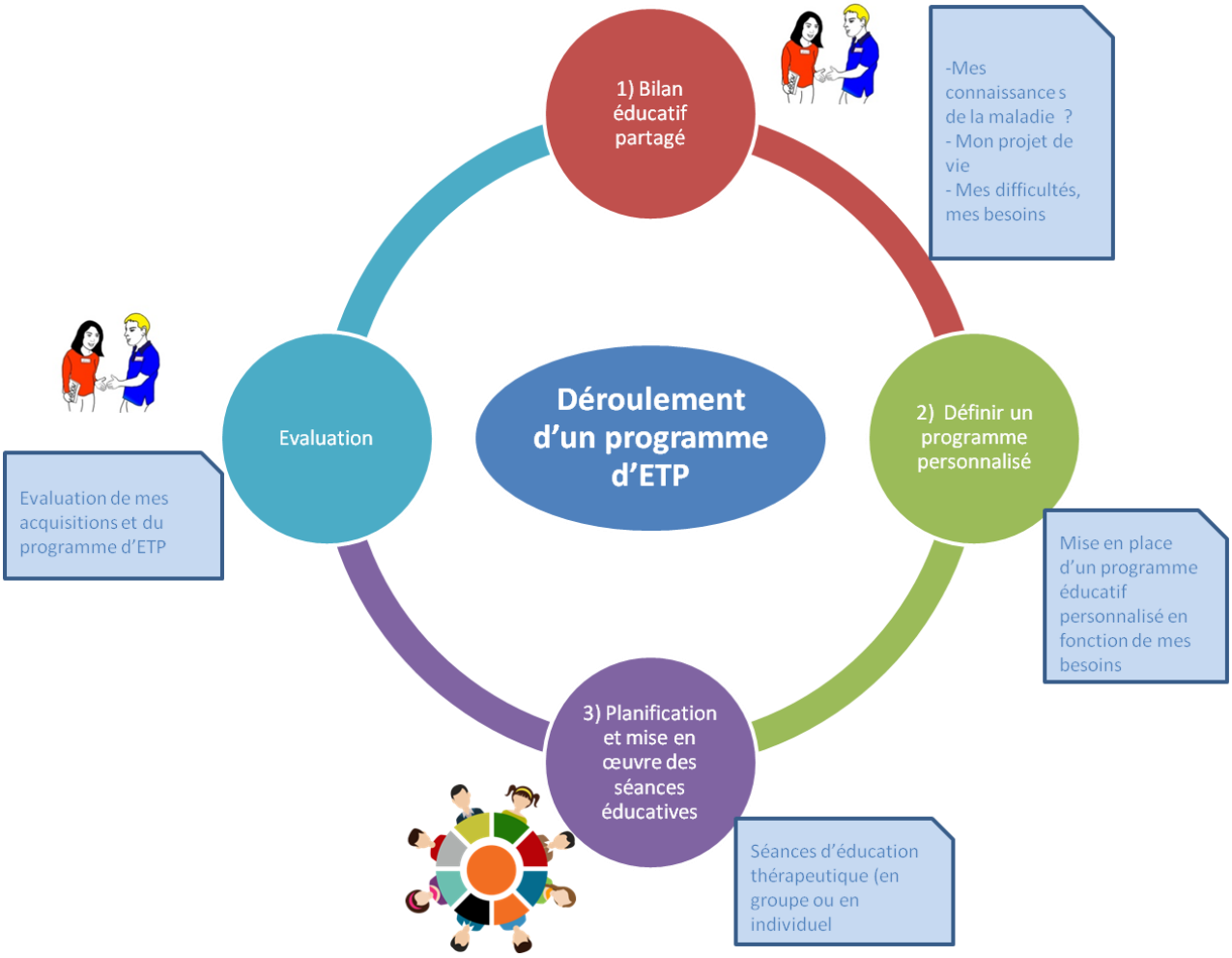
Des séances individuelles sont proposées aux familles en fonction des différents thèmes abordés. Des outils spécifiques ont été créés avec l'aide d'une illustratrice.

Les kinésithérapeutes ont une place importante dans ce programme afin d'autonomiser les parents et les enfants au drainage bronchique.

La mutualisation des outils doit permettre à chaque centre de compétences de construire son programme et de proposer des séances aux familles.

Au sein de notre association nous avons pour projet, avec l'aide de la filière RESPIFIL, de développer l'ETP en créant un programme d'ETP pour les adultes et les aidants. Nous souhaitons également que l'ETP enfants soit généralisée dans toute la France.

En pratique comment se déroule se déroulent les d'ETP ?



L'ETP DCP qui existe déjà pour les enfants devra évoluer pour s'adresser aux patients (adolescents et adultes) et aux aidants (les parents et les frères et sœurs). Ce programme d'ETP permettra de développer certaines compétences « techniques » telles que : **Gérer les exacerbations** (quels sont les signes d'alertes ?, bien faire ma kiné à la maison, …), **Réaliser les séances d'aérosol,** Les **bons gestes d'hygiène** pour lutter contre les bactéries et les virus,

Mais aussi couvrir des thèmes d'information comme : **Qu'est-ce que la DCP** ? (Les signes, les traitements, les bonnes pratiques de vie et d'hygiène), **Le mode de transmission de la DCP** (un petit cours de génétique), **Stérilité et DCP** ?,…

Et aider à bien vivre et à accepter sa maladie au quotidien : des séances de groupe pour échanger et partager son quotidien et ses difficultés, des séances de relaxation pour s'accepter, se détendre, …

Pour mener à bien ce projet nous allons solliciter dès la rentrée l'équipe RESPIFIL et nous allons également nous inspirer des travaux déjà menés par les associations de maladies respiratoires (Mucoviscidose, BPCO, ..). Si vous êtes intéressés par ce projet, si vous idées de thèmes à développer n'hésitez pas à contacter le secrétariat ADCP sec.adcp.asso@gmail.fr

Qu'est-ce que la consultation génétique ?

Par Isabelle CIZEAU

Entretien avec le Docteur Barbara Girerd,

Chargée de mission expertise clinique et parcours de soin au sein de la filière RespiFIL

- en qualité de conseillère en génétique -

Tout d'abord je tiens à remercier le docteur GIRERD pour sa disponibilité et pour toutes les informations transmises sur la génétique et le déroulement d'un conseil génétique DCP.

Pour commencer je vous propose quelques petites notions de génétique :

La Dyskinésie Ciliaire Primitive (DCP) est une maladie génétique rare. Aujourd'hui, plus de 40 gènes prédisposant à la maladie ont été découverts. Ils s'appellent *DNAH5* (dans 28 % des cas), *DNAI1* (2-10 % des cas), *TXNDC3*, *DNAH11* et *DNAI2* (plus rares), *CCDC39, CCDC40*, *RSPH9*, *RSPH4A*, etc … A savoir que nous avons tous nos gènes en double exemplaire (un gène hérité de notre mère, et un hérité de notre père).

Dans la majeure partie des cas, la DCP est une maladie dite :

- de **transmission autosomique** (peut toucher les femmes et les hommes),
- **récessive**, ce qui signifie qu'il faut être porteur d'une anomalie génétique (mutation) sur les deux exemplaires du même gène pour développer la maladie. Une anomalie est donc héritée du père et l'autre est héritée de la mère.

Les personnes porteuses de 2 anomalies génétiques développeront la maladie, qui sera de sévérité variable selon les patients, et ils transmettront obligatoirement un de leur gène malade à leurs descendants. Cependant, les personnes porteuses d'un seul gène malade n'ont pas de risque particulier d'être malades.

Très rarement la transmission de la maladie peut être liée à l'X (chromosome sexuel) ou être de type autosomique dominante. Pour comprendre les modes de transmission je vous invite à regarder la vidéo **« Au tableau Ségolène Aymé / les maladies génétiques »** ici.

Les équipes de Trousseau et de Bicêtre vont proposer prochainement un guide d'information sur la génétique et la DCP, qui sera distribué au cours de la consultation de génétique.

Une consultation génétique : Pour qui ? Pourquoi ?

La consultation génétique intervient généralement après une consultation médicale pour dyskinésie ciliaire primitive. Des premiers examens de confirmation de la maladie doivent avoir été réalisés (analyse du NO nasal et des battements de cils au microscope électronique, …) car le gène responsable de la maladie n'est pas connu chez certain patients. La consultation génétique peut se faire en deux temps. Elle peut avoir lieu avant la recherche du gène responsable, de manière à expliquer aux patients les recherches qui vont avoir lieu et leurs conséquences, et surtout la consultation de génétique sera effectuée après les analyses génétiques pour remettre et expliquer le résultat à la personne concernée. Le délai entre la biopsie ciliaire et l'identification du gène est de plusieurs mois, du fait de la complexité de ces recherches et du nombre important de gènes impliqués dans cette pathologie.

Au cours de cette consultation, le généticien ou le conseiller en génétique va réaliser l'arbre généalogique de la famille et informer le malade et/ou les parents pour les jeunes enfants :

- sur la pathologie, « qu'est-ce que la dyskinésie ciliaire primitive ? »,
- sur la génétique, les notions essentielles pour bien comprendre la maladie et sa transmission,
- sur les problèmes liés à la fertilité, présentation des solutions médicales existantes : PMA, …
- sur la prise en charge thérapeutique, présentation des mesures préventives, des traitements existants et des dispositifs de prise en charge (centre de référence DCP, …)
- mais aussi sur tout ce que le patient souhaite aborder.

En fonction du besoin du patient (de son état) ou de la famille, le contenu de cette consultation peut être adapté. Parfois un psychologue peut intervenir en fin ou tout au long de la consultation.

Connaitre et comprendre le mode de transmission de sa maladie permet d'informer ses proches (parents, frères et sœurs, enfants) et de les sensibiliser à la maladie. Les membres de la famille qui souhaitent obtenir des informations ou réaliser un diagnostic génétique ont la possibilité de demander une consultation génétique auprès du médecin référent de la famille.

Cette consultation est essentielle pour bien comprendre et accepter la maladie. Elle permet de créer un lien entre le patient et l'équipe médicale. Le patient pourra facilement exprimer ses inquiétudes, ses difficultés au quotidien, ses angoisses du moment et toutes ses questions.

Mettre un nom sur la maladie, surtout après une période plus ou moins longue d'errance diagnostique, est très important. Le malade ne se sent plus isolé. Il fait partie d'un groupe et peut ainsi échanger avec d'autres et partager son expérience. Cela permet au patient d'avancer dans son parcours et dans son projet de vie.

Attention : Les informations données lors de cette consultation génétique (nom du gène, mode de transmission, …) sont des informations strictement confidentielles et personnelles. Elles vous appartiennent et ne doivent pas être diffusées à des organismes comme les banques, les mutuelles, …. Vous devez garder précieusement le compte-rendu de la consultation de génétique.

Quelques conseils pratiques pour solliciter une consultation génétique :

La demande de rendez-vous doit être transmise par un spécialiste de la prise en charge de la DCP (pneumologue ou ORL).

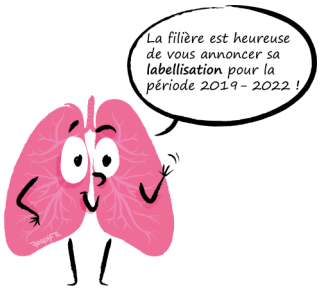
Si vous êtes malade et que vous devez vous déplacer pour avoir accès à la consultation de génétique, vous bénéficiez d'une prise en charge à 100% pour le transport.

Plus d'information : Barbara Girerd barbara.girerd@aphp.fr , Estelle Escudier estelle.escudier@inserm.fr

Ce document a été relu et validé par les Dr Estelle Escudier, Barbara Girerd, Jean-Francois Papon, Aline Tamalet et Guillaume Thouvenin.

Les actualités des maladies rares

1) Respifil



Début Juillet, RespiFIL, filière de santé des maladies respiratoires rares, a été à nouveau labellisée pour la période 2019-2022 par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3) paru le 4 juillet 2018. RespiFIL est dorénavant placée sous la responsabilité du Pr Marc HUMBERT, chef du service de pneumologie et soins intensifs respiratoires de l'hôpital Bicêtre (Assistance Publique – Hôpitaux de Paris), coordonnateur du centre de référence de l'hypertension pulmonaire, professeur de pneumologie à l'Université Paris-Saclay et directeur de l'unité INSERM UMR_S 999, avec pour établissement d'accueil le CHU de Bicêtre.

Deux nouvelles personnes ont rejoint l'équipe RespiFIL en juillet : Safia AOURIR, attachée de recherche clinique dont les missions couvrent principalement les saisies des données de patients pour l'ensemble des dossiers patients informatisés, registres, cohortes et bases de données des centres de référence, de compétence de la filière selon les priorités identifiées ainsi que Meryem SARI HASSOUN, PhD, chargée de mission recherche clinique et scientifique qui participe à la gestion des Réunions de Concertations Pluridisciplinaires (RCP), favorise les projets en lien avec la BNDMR, le réseau européen de référence (ERN-Lung) et rédige le bulletin de recherche.

La filière soutient dès lors de façon opérationnelle le programme *Rare DiseaseCohorts* (RaDiCo) en déployant son attachée de recherche clinique, Mme AOURIR, pour les besoins les plus urgents des programmes, à savoir la cohorte de patients atteints de Dyskinésies Ciliaires Primitives (DCP) et de Pneumopathies Interstitielles Diffuses (PID). RespiFIL projette d'éditer dès l'automne son 1er bulletin de recherche répertoriant les dernières actualités des programmes de recherche clinique en cours. Enfin, un premier livret d'information à destination des patients atteints de « maladies du surfactant pulmonaire » est en cours de finalisation.

Retrouvez l'ensemble de nos actions sur respifil.fr et sur nos réseaux sociaux « @RespiFIL » .

2) L'Alliance Maladies Rares en action

L'alliance pour répondre aux besoins des malades et des proches a lancé différents chantiers :

- **Audition et lancement de groupe de travail** sur les thèmes suivants : Diagnostic, Recherche et Traitement, Handicap et Parcours de vie, Ethique et Société (thème de la prochaine Rime du 2 octobre 2019)

- **Renforcement du partenariat avec des associations parties prenantes au PNMR3** (AFM Téléthon, Eurordis, Vaincre la Mucoviscidose, Association Françaises des hémophiles, ARSLA)

- **Renforcement de la dynamique inter-filière** pour permettre aux associations participant à la gouvernance des filières de partager leur expérience, d'échanger avec l'Alliance Maladies Rares sur les différentes actions du PNMR3 (Appel à projets ETP, Observatoire des traitements etc.) et de renforcer la place et le rôle de l'Alliance dans les instances du PNMR 3, notamment le COPIL Filière

L'alliance renforce sa présence en région pour :

- Porter la voix maladies rares dans le cadre des politiques régionales (ARS, CRSA)

participation au sein des instances régionales de santé (ARS, CRSA etc.),

- Porter la voix maladies rares dans le cadre des politiques régionales (ARS, CRSA)
  - participation au sein des instances régionales de santé (ARS, CRSA etc.),
  - Organisation des Forums en région.
- Mener des actions de sensibilisation auprès des professionnels de santé et du grand public
  - Sensibilisation auprès des MG, pharmaciens, MDPH, ...,
  - Sensibilisation auprès du grand public (JIMR etc.).
- Agir en proximité pour les malades et les familles,
  - Des Rencontres régionales pour les associations membres et les malades,
  - Des cafés maladies rares.

Les prochaines journées d'échange et d'information sont prévues :

- Le Samedi 16 Novembre à Tours (Centre Val de Loire) de 10h à 16h
- Le Samedi 30 Novembre à Lille (Hauts de France) de 10h à 16h

N'hésitez pas à participer à ces journées. Inscription et information sur le site de l'Alliance Maladies Rares ici

3) Le 3ème Plan National Maladies Rares a a démarré

Des actions prévues dans ce plan vont pouvoir être initiées :

- **La création de plateforme d'expertise maladies rares**

Chaque **plateforme d'expertise** fera partie d'un ou plusieurs Centre(s) Hospitalier(s) Universitaire(s) (CHU), d'un groupe d'établissements de santé ou d'un groupement hospitalier de territoire. Elles devront s'appuyer sur les Centres de référence maladies rares qui organisent le réseau de soins autour de différentes maladies rares, les laboratoires de diagnostic et les unités de recherche ainsi que les associations de personnes malades concernées afin de proposer une offre de recherche et/ou d'un accompagnement médical et social correspondant aux besoins de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.

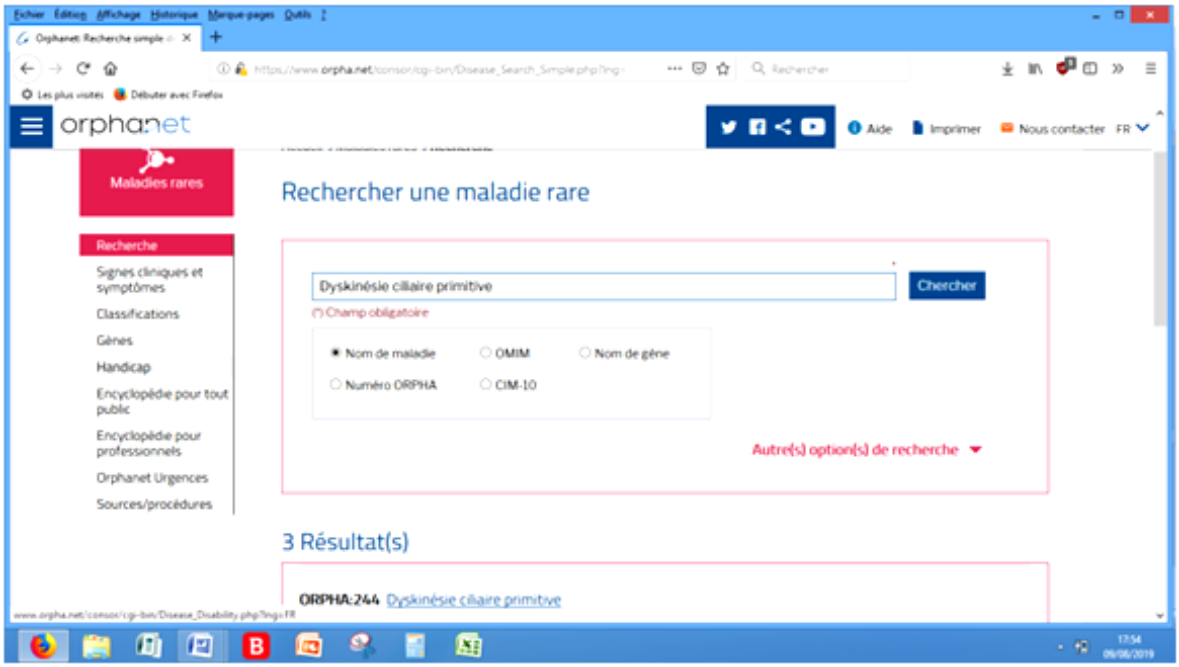
- **La création de Plateformes Outre-mer**

Ces nouvelles structures ont pour objectif de faciliter la prise en charge des patients atteints de maladies rares en Outre-mer. Cela s'inscrit dans un contexte de difficultés plus aigües de recrutements tant sur le plan médical, que paramédical et social. Ceci nécessite une coordination accrue des experts locaux et le renforcement des liens au sein des départements et régions d'Outre-mer (DROM), et, entre les DROM et l'hexagone.

Pour répondre à ces deux enjeux, l'action 7.4 du PNMR3 prévoit la création de 4 plateformes de coordination dans 4 DROM. Ces plateformes devant fonctionner en lien étroit, par télémédecine ou par des liens physiques à créer, avec les CRMR et CCMR de l'hexagone et d'Outre-mer.

4) Maladies Rares et Handicap

- **Orphanet : une base de référence sur les maladies rares mais aussi sur les situations de Handicap**



Cette base d'information et de partage de connaissances, alimentée par des équipes de l'INSERM, donne des informations sur la maladie : gène(s) responsable(s), symptômes de la maladie, associations, … Grâce à un partenariat avec le CNSA (Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie) des fiches « Handicaps » ont été créées pour identifier les conséquences fonctionnelles de la maladie (fréquence, temporalité et niveau de sévérité). La fiche pour la Dyskinésie Ciliaire Primitive est disponible ici. Pour certaines maladies Orphanet propose une fiche **« Focus Handicap »** qui rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.

Vous trouverez à titre d'exemple celle de la mucoviscidose ici. Malheureusement elle n'existe pas pour notre maladie. ***Nous allons nous rapprocher des équipes Orphanet et notre filière Respifil pour initier la création d'une fiche Focus Handicap pour la DCP***.

- **Le PNMR3 et les politiques du Handicap**

Pour rappel le plan national maladies rares 3, structuré en 5 ambitions et 11 axes, a pour objectif d'améliorer la qualité de vie et l'autonomie des malades. Il doit ainsi contribuer à améliorer le parcours de soins et permettre d'avoir une société plus inclusive.

Une société inclusive doit permettre entre autres :

D'accéder facilement à l'école, aux formations supérieures et professionnelles et au monde du travail,

De changer le regard des autres,

De repenser le financement des prestations

De simplifier l'accès aux droits

…

Pour améliorer la prise en charge et le soin **l'Education Thérapeutique du Patient** (ETP) et les **programmes nationaux de diagnostic et de soins** (PNDS) doivent se généraliser. Les filières doivent d'ici fin septembre 2019 adresser des lettres d'intention pour la construction de nouveaux programmes d'ETP. L'ETP doit également prendre en charge les aidants et proposer des solutions de e-Learning, e-etp (pour des modules médico-sociaux par exemple).

Pour favoriser la prise en charge des jeunes à l'école vient d'être votée (le 26 juillet 2019) la loi « Ecole de la confiance ». Elle prévoit l**a création d'un service public de l'École inclusive** à partir de la rentrée 2019. Cette loi opère un véritable changement de paradigme plutôt qu'une simple réorganisation de l'accompagnement des élèves à besoins éducatifs particuliers. Elle repose notamment sur une amélioration significative des conditions de recrutement, de formation et de travail des personnels.

Vous trouverez le détail du service public de l'école inclusive sur le site **education.gouv.fr** ici

VENEZ NOMBREUX REPRESENTER L'ADCP !

INSCRIPTION ET RENSEIGNEMENT AUPRES DE SABINE ET ISABELLE

✉: sec-adcp-asso@gmail.com

Nos bénévoles en action

Les petits bonheurs d'Apolline

Bonjour !

Je m'appelle Apolline, j'ai 9 ans et demi et j'ai la Dyskinésie Ciliaire Primitive.

En ce moment, je réalise un projet pour gagner de l'argent dans le but d'aider la recherche médicale, et notre association.
Mon projet est celui-ci : je crée des marque-pages, des broches et des histoires (et peut-être bientôt des bracelets) avec l'aide de mes amis et de ma maman.

Je les vends quand il y a certaines manifestations dans ma commune (forum

Cafés ADCP—un moment d'échange convivial pour se retrouver en région

Fin juin 2019 s'est tenu le 1er café ADCP de la région Grand Est. Merci à Christine et à son équipe pour l'organisation de cette rencontre.

Un grand merci à tous nos bénévoles pour leur engagement et leur soutien.

Si vous aussi vous avez un peu de temps pour organiser un événement près de chez vous, pour porter la cause des malades atteints de DCP lors d'une course, ou venir renforcer le bureau dans ses différentes tâches (élaboration de la lettre, participation à des actions de communication, …) n'hésitez pas à contacter le secrétariat de l'ADCP par email : sec.adcp.asso@gmail.com

ADCP
Association Dyskinésies Ciliaire Primitive

Bulletin d'adhésion ou de don

Merci de compléter ce formulaire et de le retourner, accompagné de votre règlement par chèque à l'ordre de l'ADCP à :

ADCP
10, boulevard des Etats-Unis,
42.000 Saint-Etienne

Vous pouvez choisir de faire votre don par virement, sur le compte postal de l'association :
ADCP, CCP 13 243 82 U, Saint Etienne. Dans ce cas, merci de retourner ce bulletin complété à : alain@adcp.asso.fr Objet : Don par virement du .....

☐ Je verse ma cotisation annuelle de 10 € pour l'année 201.... J'adhère et je deviens membre de l'association en tant que :

O patient
O famille de :
- Prénom : .....
- Année de naissance : .....

O ami (prénom) : .....

et / ou

☐ Je soutiens l'action de l'ADCP en faisant un don de ..... € au titre de l'année 201....

Nom :
Prénom :
Adresse :
Code postal :
Ville :

Téléphone :
E-mail :

Les dons et cotisations sont déductibles de vos impôts. Nous vous ferons parvenir vos reçus fiscaux.
Un don de 10€ ne vous coûte en réalité que 3€40 ; un don de 100€ : 34€

☐ Je ne souhaite pas recevoir de reçu fiscal.

☐ J'accepte de recevoir les infos de l'association par mail.

☐ nom et adresse du bénéficiaire du reçu de don, si différent du donateur :
NOM : Prénom :
Adresse :
Code postal : Ville :

MERCI POUR VOTRE SOUTIEN

Site : www.adcp.asso.fr
Contact : alain@adcp.asso.fr