

3^{ème} rencontre autour de la DCP

Cette troisième rencontre a pu se dérouler à Reims grâce à Christine Pietrement et Gilles Denis, qui ont souhaité l'organiser dans leur ville et que nous remercions pour leur accueil et leur travail d'organisation impeccable.

Cette année, la rencontre était plus particulièrement axée sur la prise en charge de l'enfant atteint de DCP.

1 Présentation de l'association par le président de l'ADCP, Jean-Marc Lallemand.

Jean-Marc a fait un rappel sur l'historique de la création de l'association, ses objectifs, ses actions. Remerciements à Christine et Denis et aux personnes actives de l'association : Alain Alibert, Eliane Brun, Jean-Luc Bineau (recherche de fonds , contact avec associations étrangères), René Poiffaut, Martine Lachavanne (recueil de témoignages, relations presse, recherche de fonds).

Les rencontres précédentes :

- 2007 Bron
- 2009 Paris

L'association possède un comité médical consultatif : Annick Clément (Hôpital Trousseau Paris), André Coste (Hôpital Mondort), Estelle Escudier (Hôpital Trousseau), Jean-Marc Juvanon, Patrice Bouvagnet.

2 Présentation de l'Alliance Maladies Rares par Marie-Françoise Meresse, représentante de l'AMR pour la région Champagne-Ardennes, Viviane Violet, la présidente de l'AMR, initialement prévue étant malade.

L'ADCP est présente au conseil d'administration (Jean-Luc Bineau) de l'AMR.

L'AMR a été créée en 2000 sous l'égide de l'AFM et représente 7000 maladies rares. 3 millions de personnes en France et 25 millions en Europe sont atteintes de maladies rares.

Actions de l'AMR

- faire connaître les maladies rares
- création du 1^{ER} plan maladies rares 2005-2010
- solidarité, respect, indépendance
- rompre l'isolement.
- Promouvoir la recherche.

- Faire du malade un acteur du système de santé
- Informer, former et accompagner les associations ;
- Participation à des groupes de travail
- Organisation de la journée internationale des maladies rares.
- Organisation de la marche des maladies rares (le week-end du Téléthon)
- Forums régionaux
- Opération de sensibilisation dans les écoles

3 Intervention du Dr Katia Bessaci, pneumo-pédiatre dans le service de pédiatrie du CHU de Reims.

Le Docteur Bessaci a fait une description des manifestations cliniques de la Dyskinésie Ciliaire Primitive et fait un rappel sur les causes de la maladie.

En France, la fréquence de la maladie est de 1/15000 à 20000. C'est une maladie sous-diagnostiquée. Elle est due à une anomalie constitutionnelle des cils de l'épithélium des voies respiratoires, responsable d'un battement ciliaire anormal.

Les manifestations respiratoires, bronchiques et ORL récidivantes, surviennent souvent dès la petite enfance. On retrouve aussi dans certains cas, un situs inversus.

Les cils mobiles de l'épithélium assurent la mobilité des fluides et participent à l'épuration muco-ciliaire, élément de la défense anti-infectieuse.

Ce défaut de mobilité, entraîne une stagnation des sécrétions bronchiques, une obstruction bronchique, des surinfections bactériennes, des dilatations des bronches et enfin une insuffisance respiratoire chronique.

Si le traitement est précoce, on peut retarder l'atteinte des bronches (dilatation des bronches) et l'atteinte ORL.

Dans la DCP, il existe aussi une infertilité masculine et une hypofertilité féminine chez certaines patientes.

Il existe d'autres manifestations plus rares concernant d'autres organes.

Les symptômes apparaissent souvent dès la naissance dans 50 % des cas. L'enfant présente des symptômes ORL et des broncho-pneumopathies répétées, une toux grasse quotidienne, un encombrement bronchique chronique. Il présente des phases d'exacerbations.

L'atteinte ORL est quasi constante.

Diagnostic

Un bilan précoce doit être réalisé afin d'améliorer la prise en charge et afin d'éliminer d'autres diagnostics, notamment celui de la mucoviscidose et d'un déficit immunitaire.

Ce diagnostic peut être fait chez l'enfant à partir de la mesure du NO nasal, un taux effondré est très en faveur d'une dyskinésie ciliaire primitive.

Bilan et suivi

Ce suivi va comprendre différents examens, comme EFR, mesure du SaO₂, gaz du sang, radiographie (évaluation des DDB), ECBC tous les 3 à 4 mois.

Un scanner sera réalisé de temps en temps (tous les 5 ans).

Dans cette pathologie, la dégradation fonctionnelle est très lente, (baisse du VEMS de 0.8 % par an, contre 3.6 % pour la mucoviscidose).

Les germes rencontrés lors des exacerbations sont :

- haemophilus
- Pneumocoque
- Staphylocoque
- Pseudomonas (non mucoïde).

Traitement

Il est symptomatique, ressemble à celui de la mucoviscidose.

La prise en charge ORL est non agressive.

L'éducation thérapeutique est très importante.

Evolution

L'espérance de vie est normale, la dégradation fonctionnelle est lente et dépend de la précocité du diagnostic et de la rigueur de la prise en charge.

Il est conseillé de pratiquer un contrôle trimestriel.

4 Intervention du Docteur André Coste, ORL, à l'hôpital Intercommunal de Créteil, Centre de référence des maladies respiratoires rares.

Les manifestations ORL de la dyskinésie ciliaire.

Il y a une atteinte rhino-sinusienne et une atteinte de l'oreille moyenne (otite séro-muqueuse chronique).

L'oreille moyenne est tapissée d'un épithélium cilié et sécrétoire (trompe d'Eustache).

Lors d'une otite séro-muqueuse, il existe une surdité de transmission. Il faut réaliser une audiométrie et une tympanométrie afin de mesurer cette surdité.

Traitements

Lors des épisodes infectieux, on va utiliser des antibiotiques au coup par coup ou en continu surtout si l'enfant présente des otites séro-muqueuses à répétition.

En cas de déficit auditif du fait des OTSM, on envisagera l'appareillage de l'enfant, il est en général bien toléré et efficace.

On peut envisager la pose d'aérateurs trans-tympaniques, de type yoyos, T tube, qui restent en place plusieurs mois ou plusieurs années, mais la multiplication de la pose de ces aérateurs est à éviter, en raison du risque de perforation du tympan.

Dans les dyskinésies ciliaires, l'atteinte du nez et des sinus est très fréquente, avec sinusites, rhinorées, polyposes.

Diagnostic

- Prélèvement ciliaire nasal pour diagnostic.

- Le scanner montre souvent une hypertrophie des cornets inférieurs, une hypoplasie du sinus frontal, une sinusite diffuse. Ce type de scanner doit être réalisé rarement car il comporte un risque pour les yeux.

Traitement

Le traitement médical est à privilégier, avec prescription d'antibiotiques per os et corticoïdes locaux, lavage au sérum physiologique, mouchage efficace.

5 La génétique de la Dyskinésie Ciliaire par le Docteur Estelle Escudier, hôpital Trousseau, Paris, Centre de référence des maladies respiratoires rares.

Estelle Escudier nous a parlé de la structure des cils, de l'étude génétique, des différents gènes identifiés dans la DCP. Elle a fait un rappel de notions de génétique.

La DCP est transmise selon un mode autosomique récessif.

Diverses anomalies structurales comme l'absence de bras de dynéine, l'absence de fibres radiaires ou la transposition de microtubules périphériques ont été décrites.

La maladie peut être due à des mutations des gènes DNAH5 (28 % des cas), DNAI1 (de 2 à 10 % des cas) et d'autres plus rares. Les mutations des gènes DNAI1 et DNAH5 représenteraient environ un tiers des cas de DCP et syndrome de Kartagener.

Il y a toujours une recherche de nouveaux gènes, avec différentes techniques, soit classiques, soit grâce à de nouvelles technologies.

6 Avancées des recherches à visée thérapeutiques par le Docteur Patrice Bouvagnet de l'hôpital Louis Pradel à Lyon.

Depuis plusieurs années, il y a des essais de thérapie génique dans la DCP, en Europe et aux Etats-Unis.

La thérapie génique consiste à fabriquer un gène médicament. Il faut transporter le gène médicament jusqu'au noyau de la cellule. Pour la DCP, le vecteur est un rétrovirus.

Les recherches se font d'abord ex vivo, dans des boîtes de culture, puis in vivo, chez la souris.

Cette souris doit être une souris modélisée, présentant des anomalies ciliaires, chez qui l'anomalie a été provoquée. La difficulté est de se procurer ces souris auprès de laboratoires spécialisés et coûtent extrêmement chers (30 000 euros environ).

Cette recherche comporte plusieurs étapes, toutes extrêmement longues et complexes.

La dernière difficulté est de savoir si ces traitements par thérapie génique auront un effet durable, s'il faudra les renouveler régulièrement.

7 Les difficultés des enfants face à la DCP au quotidien par le Professeur Anne-Catherine Rolland, pédopsychiatre au CHU de Reims.

Le professeur Anne-Catherine Rolland pense qu'il faut travailler à la fois avec les parents et les enfants, lorsque des difficultés apparaissent.

Les parents sont souvent angoissés par la maladie de leur enfant, cela commence par l'annonce du diagnostic, qui constitue le traumatisme primaire, mais il peut y avoir un traumatisme secondaire lorsque la maladie de leur enfant réactive des blessures anciennes.

Pour l'enfant, les choses sont vécues différemment, le bébé a toujours vécu avec sa maladie, mais il peut ressentir de l'angoisse lors d'épisodes douloureux, qui exigent une séparation avec les parents, il peut souffrir d'une perte de confiance avec le monde extérieur.

Puis il y a la période de latence, avant l'adolescence, où les enfants sont assez dociles.

Chez l'adolescent, c'est plus compliqué, il peut exister un sentiment de révolte, un ras le bol face à la maladie, un refus des soins. Pour les parents c'est extrêmement difficile, ils avaient réussi à faire accepter les soins jusque là et brusquement tout s'effondre.

L'enfant réagit à la notion de chronicité de sa maladie. A 7, 8 ans, l'enfant peut culpabiliser, ou alors être très compliant, adorer aller chez le kiné, chez le médecin. L'hypermaturité peut être aussi source d'angoisse.

Lorsque les parents sont exigeants au niveau de la compliance au traitement, l'enfant peut aussi se comporter de manière régressive, se reposant complètement sur ses parents.

L'enfant doit faire un travail d'acceptation. Lorsque ce travail se fait mal, l'enfant peut être agressif avec ses parents, les soignants, ou présenter un syndrome dépressif, ou être très agité.

L'enfant peut souffrir des moqueries à l'école, et cela entraîne une mauvaise estime de soi.

En ce qui concerne les parents, ils sont souvent angoissés et cela peut les conduire à avoir une attitude permissive, mais cette absence de frustration n'est pas bonne pour l'enfant.

Les parents peuvent aussi ressentir de l'agressivité vis-à-vis de l'enfant, parce que l'enfant ne correspond pas à ce qu'ils avaient imaginé. Les parents peuvent culpabiliser vis-à-vis des grands-parents, parce qu'ils n'ont pas su faire un enfant « normal ».

C'est aussi une situation compliquée pour les frères et sœurs. Ils se sentent quelquefois un peu oubliés.

Quand consulter, quand intervenir ? Lorsque l'angoisse, l'agressivité, l'agitation sont trop importants.

8 L'éducation thérapeutique du patient. L'expérience du CHU d'Angers par le Dr Hakima Oukel, pneumologue au CHU d'angers.

L'expérience menée au CHU d'Angers concernait un groupe de patients adultes.

Il s'agissait d'un programme de réhabilitation respiratoire, qui comprenait :

- vélo d'appartement
- Education thérapeutique
- Kinésithérapie
- Nutrition et prise en charge psychologique.

Ce réentraînement à l'effort améliore la qualité de vie et redonne confiance en soi.

La difficulté est de maintenir la motivation après le stage d'où l'importance de l'éducation thérapeutique. Il est important que le patient comprenne l'enjeu de ce réentraînement sur le long terme.

Le bénéfice du programme s'il est bien suivi, est énorme et beaucoup de patients disent qu'ils font à nouveau des projets, qu'ils ont repris goût à la vie, leur essoufflement a diminué et leur endurance a augmenté. Le bilan de ce programme est très positif dans la majorité des cas.

9 L'éducation en kinésithérapie respiratoire au quotidien, par Mme Catherine Perrot-Minnot, masseur kinésithérapeute, attachée au Centre de Ressources et de Compétences pour Mucoviscidose du CHU de Reims.

Au CHU de Reims, les enfants atteints de DCP, bénéficie d'un bilan complet comme les enfants atteints de la mucoviscidose, et donc d'une « consultation kinésithérapique ».

Pour Mme Perrot-Minnot, la prise en charge de la maladie, de la DCP, doit représenter un projet éducatif, l'enfant doit comprendre pour agir, apprendre pour savoir, devenir acteur de son traitement.

Pour traiter correctement ce type de pathologie respiratoire, il faut déployer tout un arsenal thérapeutique, en kinésithérapie il s'agira de :

- lavage de nez (drainage rhinopharyngé rétrograde)
- expiration lente prolongée
- expiration lente glotte ouverte
- Expiration en pression positive
- ventilation dirigée
- augmentation du flux expiratoire
- drainage autogène
- éducation à la prise d'aérosols

L'aide instrumentale en kinésithérapie est très utile aussi (flutter, sangle abdominale, système PEP).

Il existe aussi des jeux pour Ipad, Iphone ou PC, à télécharger, à utiliser avec flutter ou sangle thoracique, pour se drainer en jouant.

Il est primordial de faire des exercices de gymnastique pour garder une bonne souplesse thoraco-abdominale. Faire du sport améliore la tolérance à l'effort, la fonction respiratoire, aide à garder une bonne musculature.

Il inciter l'enfant à faire du sport très tôt pour qu'il acquière le goût du sport, pour que cela devienne une habitude et qu'il ait envie de faire comme les autres.

10 L'éducation thérapeutique en centre au Zee Préventorium de Haan en Belgique par M Thijs Verbruggen

Dans ce centre qui se trouve près de la mer, deux groupes de jeunes patients sont admis :

- des enfants obèses
- et des enfants atteints de maladies respiratoires.

Les journées sont très chargées, commencent à 7 h et se terminent à 21 heures.

- kinésithérapie respiratoire, (drainage bronchique, 2 fois par jour),
- sport et activités,
- cours et travail scolaire.

Les enfants sont admis pour 3 semaines. Ils sont pris en charge par une équipe multidisciplinaire (médecin, kiné, psychologue).

Pour les pathologies respiratoires, la kiné est très importante au centre. Les enfants bénéficient de 2 séances de drainage bronchique par jour, ils apprennent aussi les techniques de mouchage et de lavage nasal.

Le sport fait aussi partie du programme. Dans le centre, il y a une piscine à l'eau de mer !

L'éducation et la répétition des exercices permettent une meilleure compliance au traitement.

L'équipe psycho-sociale travaille avec l'enfant, pour lui apprendre à gérer sa maladie, à préparer son retour à la maison, à rester actif, on lui explique son traitement.

Pendant le séjour, les enfants ont des heures de cours, mais pas la totalité des heures de cours normaux.

Ils peuvent avoir des cours individuels ou travailler en petits groupes.

Le but de ces séjours est de donner aux enfants des outils pour lutter contre la maladie, mieux la gérer. Les traitements sont nécessaires aussi il faut que l'enfant prenne de bonnes habitudes.

11 L'expérience d'un patient dans l'atelier Maladies Chroniques, par René Poiffaut, association ADCP.

En 2007, René qui habite Besançon a participé à l'atelier maladies chroniques, organisé par une association de Besançon, branche d'Alliance Maladies Rares.

L'objectif de cet atelier était d'apprendre à gérer sa maladie.

Cet atelier s'échelonnait sur 10 journées, réparties sur l'année, 1 jour par mois sur 10 mois (vendredi ou samedi).

Cet atelier concernait l'aspect psychologique et social de la maladie, les difficultés des maladies chroniques (peur de la transmission, manque de reconnaissance sociale, errance médicale, sentiment d'être toujours malade).

L'atelier est un lieu d'écoute, de parole, de reconnaissance où l'on est assuré de la confidentialité.

Le matin était consacré à des séances en groupe (témoignage, échanges), l'après-midi à des ateliers de respiration, sophrologie, massage.

Des outils d'auto-évaluation permettent de faire le bilan de ces journées.

Le but de ces journées est de sortir le malade de l'isolement, de lui redonner confiance en lui, de l'aider à mieux s'accepter. René a trouvé que ce genre de programme était très enrichissant, cela lui a beaucoup apporté.

La journée s'est terminée vers 17 h 00, par des échanges libres entre les participants et les intervenants.

Bien sur, chaque intervention a été suivie d'un moment de questions provenant du public, patients, parents de patients, kinés, médecins.

Jean-Luc Bineau, commission recherche de fonds de l'ADCP, a fait un appel aux dons et aux idées pour récolter des fonds.

Eliane Brun