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

Association reconnue d'Intérêt Général N°13 avril 2018

Le Sommaire :

- Editorial p1
- L'ADCP en mouvement p1
- Les recherches en cours : Radico-DCP, … p2
- Les dernières news de Respifil p 3
- Témoignages de patients p 5

Editorial

Bonjour à toutes et à tous,

Avec le retour du printemps, je conseille à tous ceux qui le peuvent de bouger le plus naturellement de la randonnée à divers sports à la mesure de chacune et de chacun d'entre vous. N'oublions pas les cures thermales pour ceux qui en ont la possibilité.

Bonne lecture pour les quelques articles de ce numéro qu'ils nous permettent de rester en lien avec vous.

Le Président, Jean-Marc Lallemand

L'ADCP en mouvement

Le 20 mars dernier s'est tenue à Paris la journée RESPIFIL, filière de santé des maladies rares respiratoires rares. Isabelle CIZEAU, représentait l'ADCP à cette journée et au comité de pilotage de la filière.

Vous trouverez dans cette lettre un article sur les faits marquants de cette journée.

Plus d'informations sur RESPIFIL ici

DCP : un point sur les recherches en cours

Le projet RADICO-DCP

Une présentation sur l'avancement du projet RADICO-DCP a été faite par le docteur ESCUDIER, Investigateur Principal, et Laure JAMOT responsable du pôle Recherche Clinique RADICO à l'INSERM. Pour mémoire l'objet de cette cohorte a pour objectifs d'améliorer le soin courant des patients DCP, notamment par la mise en évidence de facteurs 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.

L'inclusion à cette cohorte est en cours. Si vous êtes intéressé et si le diagnostic de DCP est confirmé n'hésitez pas à en parler au médecin du centre de compétences ou du centre de référence qui vous suit.

Qu'est-ce qu'une cohorte ? Source Radico

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.

Vous trouverez ici la présentation réalisée lors de la journée RESPIFIL ici

Le projet de recherche du Docteur BOUVAGNET arrêté suite aux blocages des défenseurs des animaux …

La recherche pour un projet de thérapie génique est abandonnée.

C'est une grande déconvenue pour notre association qui a investit depuis plusieurs années du temps et de l'argent. Les multiples protocoles déposés ont été rejetés par une vétérinaire du comité de validation qui demandait une modification à chaque protocole proposé. Ex : des injections de doliprane pour que les souris ne souffrent pas lors de l'intubage - un intubage est-il douloureux ou juste désagréable ? Bref dans tous les cas les souris sont devenues trop vieilles pour procréer - leur reproduction était interdite tant que le protocole n'était pas validé - et la lignée n'existe plus en France. Il reste 3 recherches à visée thérapeutique 1 en Italie, 1 en Grande-Bretagne et 1 en Caroline. M. Bouvagnet a confirmé qu'il donnerait des nouvelles à l'association et nous espèrons qu'il pensera à nous donner les liens pour faire une veille sur l'avancée des 3 recherches en cours. Il soulève un problème de mode. Les lobbys de protection des animaux semblent constituer une véritable difficulté pour la recherche en Europe. Il émet l'idée que la principale bataille des associations de patients n'est plus tant de collecter des fonds que d'informer sur cet état de fait.

Vous pourrez retrouver sur notre site la vidéo du docteur Bouvagnet réalisée l'année dernière présentant un point sur les travaux réalisés et les difficultés rencontrées pour valider les protocoles de recherches.

Mise en place de l'éducation thérapeutique du patient

Le professeur Papon responsable du service « ORL et chirurgie cervico-maxillo-faciale » à l'hôpital du Kremlin (Val de Marne) va mettre en place l'éducation thérapeutique pour les patients atteints de DCP. Il recherche des patients volontaires (adultes ou enfants) en cours de diagnostic pour participer aux premières réunions.

Plus d'information et contact au : 01 45 21 36 81 ou par mail : florence.touron@aphp.fr

A noter : le Docteur Stéphanie WANIN, pneumo-pédiatre à l'hôpital Robert Debré, a été à l'initiative de la mise en place de l'Education Thérapeutique du Patient (ETP) atteint de DCP (cf. document présenté par le docteur WANIN lors de l'assemblée générale — avril 2017)

Les dernières News de Respifil

1) RESPIFIL

Le professeur Clément et son équipe ont présenté aux membres du comité de pilotage de la filière RESPIFIL les dernières actualités et actions en cours. Voici une synthèse des points évoqués au cours de cette réunion :

- **Financement des centres de référence** : des difficultés ont été constatées dans l'attribution des financements aux centres de référence. Un état des lieux est demandé aux responsables des centres pour avoir une visibilité des difficultés et les faire remonter auprès des instances financières. Ce manque de ressources budgétaires a un impact sur la bonne prise en charge des malades atteints de maladies rares. Toutefois pour soulager les centres de références l'équipe RESPIFIL peut prendre en charge des actions communes telles que la communication, la mise à disposition d'un conseiller génétique, l'accompagnement à l'élaboration de PNDS, …
- **Point sur les actions de communication RESPIFIL** : l'équipe RESPIFIL a mis en place un site internet et une page Facebook. Elle participe également à des événements permettant de promouvoir les travaux de la filières et les maladies respiratoires rares : Journée des maladies rares au Forum des Halles à Paris le 28 février, participation à la tournée **Favamulti** (filière des maladies vasculaires rares), … L'équipe RESPIFIL peut également aider les associations de patients à élaborer leurs supports de communication.
- **Développement de l'expertise clinique - Point sur l'élaboration des PNDS** (Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins) : Les PNDS de la DCP et PID (Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant) ont été publiés récemment. A venir la création du PNDS pour le syndrome d'Ondine et FPI (fibrose pulmonaire) et l'actualisation du PNDS pour l'hypertension artérielle pulmonaire.
- **Réunion de concertation pluridisciplinaires** (RCP) : ces réunions, qui se font sous forme de web-conférence, permettent à plusieurs médecins spécialistes d'échanger sur le dossier d'un patient (le patient doit avoir préalablement donné son accord et les données doivent être anonymisées).

Pour l'instant la filière ne dispose pas d'outil institutionnel. Le centres de référence HTAP (hypertension arterielle pulmonaire) réalisent déjà ce type de réunions à distance .

- **Etudes génétiques maladies rares—gestion des demandes d'analyses moléculaires :** les équipes en charge de ces études génétiques rencontrent des problèmes de moyens (les crédits n'arrivent pas en totalité) et le nombre de demandes ne cessent d'augmenter. Les délais de prise en compte des demande sont de plus en plus longs. A titre d'information pour notre maladie, la DCP, au terme d'une technique qui prend environ un mois, la recherche du gène pathogène peut prendre parfois plusieurs journées.

- **Travaux à mener prochainement par la filière** : mettre en place un outil Respifil pour la recherche clinique (partage de données (IRM, …), …), Développer les programmes d'Education thérapeutique (ETP), Organiser la transition Enfant-Adulte, ...

2) Présentation du troisième Plan National Maladies Rares (PNMR3)

par Madame Chevrier de la DGOS (Direction générale des soins)

Le 3ème plan maladies rares a été annoncé lors de la dernière journée internationale des maladies rares. L'objectif de ce nouveau plan est :

- Diminuer l'errance diagnostique
- Faire émerger de nouvelles compétences génétiques
- Prévenir et compenser les handicaps physiques et psychiques
- Améliorer les parcours de santé
- Associer étroitement la recherche et les soins
- Promouvoir l'innovation thérapeutique
- Développer de nouvelles technologies d'information et de communication

Vous trouverez la présentation de Madame Chevrier ici

Vivre avec la DCP : Témoignages de patients

Paroles d'enfants: Euphrasie et Apolline

Comment t'appelles-tu ?

Apolline : Je m'appelle Apolline.

Euphrasie : Moi je m'appelle Euphrasie

Qui es-tu ?

Apolline : J'ai 8 ans, j'ai la DCP mais je suis surtout Drôle, Coquine et Pétillante !

Euphrasie : J'ai 9 ans, je suis Dynamique, j'adore jouer avec mes Copines et j'aime le Poney.

Où habites-tu ?

Apolline : J'habite en Bretagne près de la mer.

Euphrasie : Et moi, tout près de Paris.

Qu'est-ce que tu aimes dans la vie ?

Apolline : J'aime tout ! La danse, la gym, mes frères, ma famille, rire, courir… !

Euphrasie : J'aime lire, bouger, skier, m'amuser, rire, nager et galoper… et les animaux !

Qu'est-ce que tu détestes ?

Apolline : Mes soins ! Mais aussi quand mes frères m'embêtent et me laissent de côté pour aller jouer avec nos cousins, car je suis la seule fille (même si j'ai des cousines très éloignées.)

Euphrasie : le Zythromax, les crachats quand ils sont verts et qu'ils n'ont pas bon goût, souffler tous les matins et tous les soirs et puis l'orthographe, les hamburgers, et quand ma soeur me donne des ordres.

Et la DCP, quand y penses-tu ?

Apolline : Quand je vois mes copines et que je ne me sens pas trop pareille qu'elles dans mon corps. Parfois, j'y pense, pouf, comme ça ! Et puis aussi quand je fais mes soins, chaque fois que je me mouche, quand je tousse.

Euphrasie : j'essaie de ne pas trop y penser. Quand je suis avec mes copines on n'en parle pas, mais j'y pense aussi comme toi quand je tousse.

Qu'est-ce qui t'embête le plus ?

Apolline : Mes soins, mon nez et ma gorge ! J'en ai marre de me moucher, j'ai l'impression que ça va être jusqu'à l'infini, j'ai toujours le nez rempli. Quand je racle ma gorge et que les gens demandent « qui a fait ça ? », ça me gêne, ça me rend triste et j'ai parfois honte. Et avoir honte de soi, c'est pas bien. Quand je lis, parfois j'ai l'impression de manquer de souffle.

Euphrasie : Quand je suis absente à l'école et qu'à mon retour on me demande pourquoi je n'étais pas là. La kiné, bien sûr (je pourrais faire tant de choses à la place).

Est-ce que la DCP t'empêche de faire des choses ?

Apolline : Je ne fais pas de poney, je ne vais dans les poulaillers à cause des bactéries et comme j'ai les tympans percés, je ne peux pas plonger ni nager en profondeur. Par contre, je vais quand même à la piscine, mais je mets des bouchons d'oreille et un bandeau et je fais très attention.

Euphrasie : non !

Quels sont tes soins, fais-tu des séances de kiné ?

Apolline : Je fais un lavage de nez avec le Rhino Horn et des sels marins tous les matins et tous les soirs et chaque fois que je suis allée à la piscine. Les jours de fête, je ne fais pas toujours mes soins. Je vais chez le kiné deux fois par semaine. Dernièrement, j'ai fait « le masque », c'est-à-dire des inhalations d'antibiotiques. J'utilise un appareil qui s'appelle le Gelo-Muc, ça ressemble à un sifflet, et quand tu souffles ça fait bouger et vibrer une bille qui fait sortir les sécrétions de mes poumons.

Euphrasie : Je fais de la kiné 5 fois par semaine et je souffle pour me désencombrer avec maman tous les matins et tous les soirs. Comme toi je fais Respimer matin et soir, et puis souvent des antibiotiques (mon préféré c'est l'OROKEN).

Est-ce que tes soins t'embêtent, te mettent en colère ?

Apolline : Oh que oui ! parce qu'il faut toujours les faire et mes parents me poussent à les faire. Quand j'invite des copains à dormir, je ne peux pas jouer directement avec eux. C'est dur de voir les autres ne pas faire ces soins, c'est dur pour moi de comprendre.

Euphrasie : ce qui m'embête le plus c'est souffler … Heureusement quand des copines viennent dormir je ne souffle pas (mais c'est pas très souvent).

Que fais-tu quand tu en as marre de la DCP ?

Apolline : Je crie sur mes parents ! Je leur dis « J'en ai marre de faire mes soins ! » Et j'en parle avec eux, car je veux comprendre pourquoi c'est tombé sur moi.

Euphrasie : Moi je m'énerve ! Je me demande pourquoi c'est moi qui ait cette maladie et pas ma soeur… Quand je suis plus calme, j'imagine que souffler est un sport, et que ceux qui ont cette maladie sont les meilleurs dans ce sport … Mais çà ne marche pas tout le temps …

Te sens-tu parfois différente des autres à cause de la DCP ?

Apolline : Oui.

Euphrasie : Oui, quand on parle des handicaps.

Y a-t-il quand même de bons côtés ?

Apolline : Oui ! Je suis sacrément différente des autres ! Quand je vais à l'hôpital, je me fais des copines, je vais au res-

taurant avec Papa et Maman, je vais à l'hôtel, j'ai mes parents pour moi toute seule car mes frères sont chez mes grands -parents. La dernière fois que je suis allée à l'hôpital, je suis allée de Trousseau à Bicêtre en ambulance !

Ce qui me fait rire, c'est que parfois quand je me mouche il y a de longs filets de morve que je n'arrive pas à décrocher, alors j'appelle maman : « Maman, Maman ! J'ai besoin d'aide ! »

Avec ma Maman j'ai trouvé un exercice qui me fait rire tout en me dégageant : c'est la séance de guili !

Euphrasie : Pour moi l'hôpital n'est pas très loin, alors pas d'hôtel mais quand même un resto avec maman et puis j'ai le droit de jouer à la DS en attendant les différents rendez-vous. Ah oui, l'année dernière j'ai eu deux bons points grâce à un exposé sur ma maladie. Nous aussi on se sert des guili et je suis devenue très forte… Par contre louper l'école je n'aime pas trop !

Qu'est-ce que tu aimerais dire aux autres enfants qui liront cet article ?

Apolline : A ceux qui ont la même maladie, je leur dis « Tu vois, tu n'es pas tout seul à avoir cette maladie ! »

Euphrasie : Est-ce que vous aimez Harry Potter ? (Pas trop envie de ne parler que de DCP)

Quelles questions aimerais-tu leur poser ?

Apolline : Et toi, vis-tu la même chose que moi ?

Euphrasie : Est-ce que vous faites de la kiné tous les jours ? Qu'est-ce que vous avez ressenti quand vous avez appris que vous aviez cette maladie (moi je ne sais plus …)

Et aux plus grands ?

Apolline : Est-ce que quand on grandit, ça va mieux ?

Euphrasie : Est-ce que çà vous embête pour votre travail ?

Paroles de plus grands: Le témoignage d'Olivier à 45 ans.

Le texte étant très riche je vous propose de le retrouver sur le site ADCP ici

Merci à Euphrasie, Apolline et Olivier pour leurs témoignages. N'hésitez pas à nous transmettre vos expériences de vie avec la DCP nous les publierons dans les prochains numéros.

APPEL À VOLONTAIRES

Vous souhaitez vous investir dans notre association.

Venez rejoindre l'équipe de bénévoles.

Nous avons besoin de vous pour les actions de communication, nous assister dans les réunions, nous aider à préparer la lettre de l'ADCP, participer ou organiser des événements, ….

N'hésitez pas à nous contacter par mail : equipe@adcp.asso.fr

Prochain hacking health : Besançon du 12 au 14 octobre 2018.

Au vu du succès de la première édition un second (voir numéro 12 de la lettre ADCP)

Des idées ou des défis peuvent être portés pour le compte de l'ADCP.

Nous attendons vos idées : une application pour porteur de DCP, une aide à la Kiné , ... les idées ne manquent pas

Coordonnées de l'association

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

"L'association est reconnue d'intérêt général. Cette reconnaissance lui permet de délivrer des reçus fiscaux à ses donateurs. Les dons et versements effectués ouvrent droit à une déduction fiscale de 66 % pour les contribuables domiciliés en France et de 60 % pour les entreprises assujetties à l'impôt sur le revenu ou à l'impôt sur les sociétés".

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