



Lettre de l'Association des patients ayant une Dyskinésie Ciliaire Primitive

N°2 - Juin 2014

Le mot du président

Le thème que j'ai choisi d'aborder dans cette nouvelle lettre, vous l'avez ci-dessus. La fonction de président me colle à la peau depuis 12 ans. Je n'aime pas trop les étiquettes et encore moins l'étiquette suprême. Pour moi c'est plus un symbole, côté administratif c'est plus sérieux. Je ne considère pas ma fonction comme un acquis et la possibilité de me remplacer avec ou sans démission a toujours été possible, l'équipe qui m'entoure en possède les clefs. Cette équipe est formée de personnes volontaires qui se sont fait connaître en participant à la vie de l'ADCP. Je note avec une grande satisfaction que depuis la création de l'association, cette équipe s'est renforcée et que personne n'est parti en claquant la porte. L'intelligence et la raison priment sur le reste.

Eliane Brun a demandé à être remplacée dans la fonction officielle de secrétaire de l'ADCP. Nous l'avons accepté. Elle reste membre de l'équipe.

Nous vous souhaitons un bon été et une bonne cure thermale pour ceux qui en feront une.

Jean-Marc Lallemand

Le mot du trésorier

MERCI A GWENDOLINE

Pour l'organisation de Patiner pour l'ADCP. (plus d'info en page 2)
Toutes les initiatives sont les bienvenues pour aider la recherche et/ou l'association.

N'oubliez pas de réserver du **mercredi 10 au vendredi 12 septembre 2014** pour participer au **STAGE** sur la **GENETIQUE à MARSEILLE** (plus d'info en page 2)

Merci pour votre soutien et partages,

Alain Alibert

Stage sur la génétique

Le stage sur la génétique qui devait avoir lieu début juillet au Génométhon d'Ivry à

été annulé en raison d'un trop faible nombre de participants par rapport à cette immense structure. Une nouvelle session est proposée à Marseille du

Mercredi 10 au vendredi 12 septembre

Ce stage s'adresse aux adhérents de l'ADCP et comporte une rencontre avec le Dr Escudier du centre Trousseau qui fera un point sur l'avancée des recherches sur la DCP et répondra à vos questions (génétique, traitements etc...).

Date limite d'inscription : 6 juillet 2014. Si vous êtes intéressés par ces stages, mais que les dates ne conviennent pas merci de me le faire savoir afin que j'organise au mieux le stage de 2015. Pour inscriptions, souhaits et questions :

martine@adcp.asso.fr

Martine Lachavanne

Mot du Docteur Estelle Escudier

Un nouveau gène, *CCNO* vient d'être impliqué dans une maladie respiratoire qui ressemble beaucoup à la DCP, caractérisée par des infections respiratoires récidivantes nasales et bronchiques, pouvant débiter dès la naissance. Par contre, il n'est pas observé de *situs inversus* chez les patients concernés. Le gène *CCNO* est indispensable à la formation des cils des cellules ciliées respiratoires et les patients qui portent des mutations dans ce gène ont des cils très rares ou totalement absents, à l'origine d'un défaut d'épuration du mucus, comme dans les DCP. Le diagnostic de ces formes est particulièrement difficile car soit les cils sont absents, et leur étude est impossible, soit les rares cils présents battent normalement et ont une structure normale en microscopie électronique. L'étude de ce nouveau gène est maintenant possible à Trousseau dans le cadre du diagnostic moléculaire des DCP.

Estelle Escudier

Mot du Docteur Patrice Bouvagnet

Je voulais vous annoncer non pas 1 mais 2 bonnes nouvelles !!!

1) les souris Dnahc11/iv sont arrivées (enfin !) à Lyon. Elles sont arrivées le 05/02/2014. Elles sont en quarantaine pour environ 8 semaines. Après, il faudra qu'elles se reproduisent pour pouvoir établir la colonie et enfin pouvoir travailler !



2) Une étudiante en doctorat a fini de cloner les gènes DNAH5 et DNAH11 après plusieurs années de labeur. Elle a été aidée par un membre d'un laboratoire de l'Université Lyon 1/CNRS de Gerland (Lyon). Avec ces 2 gènes (et si on ajoute aussi DNAI1 qui est cloné depuis longtemps), nous avons en main les gènes déficitaires chez 25-45% des malades atteints de DCP. Tous les autres gènes connus jusqu'à présents sont beaucoup plus petits que les gènes DNAH5 et DNAH11 (à l'exception de HYDIN qui est aussi un gros gène). Il reste des "finitions" pour DNAH5 et DNAH11 mais le plus gros, le plus difficile est fait.

Il aura fallu 14 mois et au moins 7 versions du protocole pour obtenir enfin les autorisations. J'étais à Munich la semaine dernière et les chercheurs allemands souffrent aussi de ces règles trop rigides. Il faut oeuvrer pour alléger le système et ne pas ralentir la recherche.

Mon travail maintenant va être centré sur le vecteur : quel est la meilleure "enveloppe" pour amener ce gène normal

dans le noyau des cellules ciliées atteintes. On travaille sur 2 moyens : le baculovirus et sur les nanoparticules PLA. Il faut mettre la pression sur ces vecteurs et réfléchir à d'autres pistes éventuelles.

Patrice Bouvagnet

En direct de l'Alliance Maladies Rares ...

Un conseil national, un bureau, des délégués régionaux ...

LE CONSEIL NATIONAL

L'Alliance Maladies Rares est administrée par un Conseil national qui est investi des pouvoirs les plus étendus pour prendre au nom de l'association toutes les décisions qui ne sont pas expressément réservées à l'Assemblée plénière.

Composé de 21 conseillers élus pour une durée de 3 ans, il se réunit au minimum 3 fois par an.

Jusqu'en 2014, l'A.D.C.P était membre du Conseil National. Notre représentant, Jean-Luc, n'a pas souhaité renouveler son mandat.

LE BUREAU NATIONAL

Composé de 7 membres, le bureau se réunit au moins six fois par an. Il prépare les travaux du Conseil national et l'ordre du jour des séances. Il met en œuvre les décisions du Conseil conformément aux orientations générales que ce dernier a définies et dans les limites du budget.

LES ANTENNES REGIONALES

Alliance Maladies Rares couvre le territoire national par des implantations correspondant aux régions administratives, dénommées « antennes régionales de l'Alliance ». Les antennes régionales jouissent d'une large autonomie pour initier et mener les actions qu'elles jugent utiles à la cause des maladies rares dans leur région. Leur champ d'action est déterminé par les limites territoriales de la région administrative qui leur est propre. Chaque antenne est animée par un « délégué régional », désigné par le Conseil national. Les antennes ne constituent pas des personnes morales distinctes de l'association et n'ont pas d'autonomie financière.

LES COMMISSIONS ET GROUPES DE TRAVAIL

L'Alliance a constitué des commissions et groupes de travail sur des thématiques

comme l'éthique, la recherche, le médicament, la communication, la politique de santé, les malades isolés... Ils sont composés de membres de l'Alliance, de salariés mais également ouverts à des experts extérieurs, les réflexions issues de ces commissions et groupes permettent de délivrer une position commune et des propositions concrètes et argumentées sous forme de rapports, de textes de revendications, de lettres ouvertes. Par ces propositions, l'Alliance contribue à faire reconnaître la valeur de la parole et de l'expérience des malades, jusque-là trop souvent ignorées.

Liste des groupes de travail :

- groupe Ad-hoc Régions
- groupe Ad-hoc Malades isolés
- groupe finances
- groupe médicament
- groupe parcours de santé, parcours de vie
- groupe Europlan.

Les commissions sont permanentes. Elles s'intéressent à un domaine sensible pour Alliance Maladies Rares et alimentent les réflexions du Conseil national.

LES SALARIES

L'équipe salariée est composée de 8 personnes : un directeur général, une assistante de direction, une responsable de la communication, une responsable des régions, un responsable de l'animation du réseau, une chargée de gestion, une chargée des moyens généraux et une personne chargée de l'analyse et des études.

L'AGENDA D'ALLIANCE :

- 11 SEP [L'Alliance Maladies Rares à l'Université – Toulouse](#)
- 22 SEP [Forum des Associations-Orphanet & Alliance Maladies Rares](#)
- 23 OCT [Forum Aquitaine](#)

Ces réunions sont ouvertes à toutes et à tous ceux désireux de s'investir pour l'ADCP. Prenez contact avec Jean-Marc ou Jean-Luc.

Dans un prochain numéro : Les représentations Institutionnelles de l'ALLIANCE.

Vous pouvez vous abonner à la newsletter en vous inscrivant sur le site de l'ALLIANCE :

<http://www.alliance-maladies-rares.org/>

Jean-Luc Bineau

Un centre de référence et les filières de santé C'est quoi ?

Le dispositif des centres de référence labellisés pour une maladie ou un groupe de maladies rares

Le plan national maladies rares 2005-2008 a permis de structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares et d'améliorer sa lisibilité pour les patients, les différents acteurs et les structures impliqués dans cette prise en charge.

Pour parvenir à cet objectif, le plan a prévu différentes étapes :

- la reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique pour les maladies rares;
- la constitution progressive, autour de ces centres de référence, d'une filière de soins spécialisée permettant d'améliorer l'accès au diagnostic et la qualité de la prise en charge.

LES CENTRES DE REFERENCE MALADIES RARES

131 centres de référence, regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés à ce jour. Le dispositif a été complété par l'identification de 500 centres de compétences rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité.

Un centre de référence maladies rares assure à la fois un rôle :

- d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine ;
- de recours qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (interrégionale, nationale ou internationale) au-delà du bassin de santé de son site d'implantation.

Les centres de référence ont 6 missions :

- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social ;
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la haute autorité de santé (HAS) et l'union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) ;
- coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance

épidémiologique, en lien avec l'institut national de veille sanitaire (InVS) ;

- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES) ;

- animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;

- être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

La désignation des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares est réalisée dans le cadre d'une procédure de labellisation nationale. Elle repose sur une expertise indépendante et s'appuie sur un cahier des charges précis. Le label est attribué par le ministre chargé de la santé, pour une durée de 5 ans.

Le second plan national maladies rares 2011-2014 prévoit comme première action la constitution de filières de santé maladies rares. Avec la simplification de l'évaluation des CRMR, la mise en place de rapports d'activité et l'organisation de la succession des coordonnateurs, cette action concourt à améliorer la structuration et la visibilité de l'action des CRMR.

Un appel à projet pour la constitution de ces filières de santé maladies rares a été lancé par l'instruction N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014.

Un groupe permanent installé en décembre 2013 a identifié les 15 premières filières de santé maladies rares sur 32 dossiers déposés.

LES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES

La filière de santé maladies rares couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système. La filière recouvre avant tout des maladies rares connues, mais aussi des maladies ou syndromes rares probables mais non encore confirmés. Pour autant, ces filières n'ont pas vocation à se substituer aux CRMR et aux centres de compétences pour la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare.

Grâce aux enquêtes conduites en 2011 et 2012, il est apparu que les 18 groupes de maladies décrits dans Orphanet ne correspondaient pas totalement aux regroupements thématiques permettant de tisser entre les CRMR concernés les meilleures complémentarités.

Aujourd'hui, 15 premiers regroupements ont été identifiés ; dont la filière de santé : Maladies respiratoires rares Pr Annick CLEMENT.

Centre de référence des maladies respiratoires rares – Labellisé en 2006.

Coordonnateur : Pr Annick CLEMENT - AP-HP Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau Service de pneumologie pédiatrique - 26, avenue du Docteur Arnold Netter - 75571 Paris cedex 12

Centre de référence des maladies pulmonaires rares – Labellisé en 2004.

Coordonnateur : Pr Jean-François CORDIER - CHU de Lyon Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel Service de pneumologie - 28, avenue du Doyen Lépine – 69677 Bron cedex

Jean-Luc Bineau

Du patinage pour l'ADCP à Grenoble

Samedi 19 Avril 2014 était organisé :

Patinez pour ADCP
le 19 Avril 2014
de 10h à 13h30 à **polesud PATINOIRE**



Plus d'info sur la page facebook
<https://www.facebook.com/Patina geADCP>

Gwendoline

Coordonnées

Notre site internet :
<http://www.adcp.asso.fr/>

Page facebook :
<https://www.facebook.com/pages/Les-jeunes-de-la-DCP/259544447539252?fref=ts>

Nos coordonnées postales :
ADCP
5, rue Plantevin
42 000 Saint-Etienne

Coordonnées bancaires :
compte postal :
ADCP, CCP 13 243 82 U,
Saint Etienne.

Email trésorier : alain@adcp.asso.fr

}}