

## Rencontre régionale de Besançon – 17 juin 2023



### Compte-rendu de la rencontre

Le 17 juin dernier, [l'association ADCP](#) a organisé sa première rencontre régionale. Des membres du conseil d'administration<sup>1</sup> sont venus échanger avec des patientes et des familles d'enfants atteints de dyskinésie ciliaire primitive. Cette matinée très riche était organisée par notre délégué Région Bourgogne-Franche-Comté **René Poiffaut**.



**Notre présidente, Nathalie, et René ont ouvert cette matinée et ont introduit cette rencontre en présentant la dyskinésie ciliaire primitive (DCP).**

<sup>1</sup> Nathalie Bourdon (Présidente), Alain Alibert (Trésorier), Isabelle CIZEAU (Secrétaire), Sabine Peuchamiel (chargée de communication), Christine Chartier (administratrice), René Poiffaut (administrateur) et Emilie Wattellier (administratrice)

Cette maladie génétique (la 2<sup>ème</sup> maladie rare respiratoire après la mucoviscidose) qui affecte la mobilité des cils, se manifeste dès la naissance. Cette maladie chronique débute dès la conception et ne dispose pas de traitement curatif. Actuellement on recense 51 gènes qui sont à l'origine de la maladie. Environ 4000 malades ont été identifiés mais il y a sûrement beaucoup plus de personnes car l'accès au diagnostic est encore difficile. La DCP peut être un handicap quasi invisible (toux, nez qui coule, problème d'audition, insuffisance respiratoire). Dans 50 % des cas la DCP se manifeste par un syndrome de Kartagener avec un situs inversus (inversion des organes).

**L'ADCP** a ainsi pour vocation de faire connaître notre maladie auprès du grand public, des professionnels de santé. Nous sommes à la disposition des patients et de leurs proches pour répondre à leurs questions et les soutenir. Par exemple, une psychologue est à la disposition des adhérents pour les accompagner et les écouter. Nous soutenons également la recherche en participant à des projets en France et l'international (BEAT-PCD, COVID-PCD, ...).

Nous sommes accompagnés par un comité scientifique. **Isabelle**, secrétaire de l'ADCP, a présenté les dernières nouvelles de la recherche sur la DCP : publications et études en cours (pneumo et ORL), des pistes de nouveaux traitements, le projet transition enfant-adulte, le développement de l'éducation thérapeutique du patient (ETP) (projet en cours à Trousseau et Créteil, le programme pourra à terme être déployé dans d'autres centres de compétence).

Notre association est soutenue par la filière de santé maladies respiratoires rares **Respifil**. Cette filière a pour vocation d'améliorer le parcours de soin des patients (programme de diagnostic et de soins, ETP, carte d'urgence, ...), de développer la recherche, de soutenir la formation des professionnels de santé et des patients. Deux bénévoles de l'ADCP ont ainsi pu bénéficier de la formation de parents experts (Virginie et Jennifer).

Le **docteur Marie-Laure DALPHIN**, pneumo pédiatre et responsable du centre de compétences maladies respiratoires rares au CHU de Besançon, est venue nous présenter les différents dispositifs dont elle a facilité la mise en place pour diagnostiquer la DCP et la prise en charge des enfants. Il est en effet important de diagnostiquer très tôt les enfants pour protéger les poumons et éviter des complications ensuite.

La dyskinésie ciliaire primitive peut être diagnostiquée à partir de 5 ans grâce à la technique du No Nasal et par des prélèvements de cils. Ces prélèvements sont transmis à un laboratoire de génétique à Paris (analyse du battement des cils, identification du gène). Les délais pour obtenir les résultats sont longs (1 an pour l'analyse du battement de cil, 1 an pour l'identification du gène). La confirmation définitive du diagnostic de DCP peut prendre jusqu'à 3 ans. Les patients ayant un situs inversus bénéficient cependant d'un diagnostic plus rapide, en raison de leur particularité, qui les inscrit dans le syndrome de Kartagener (DCP + situs inversus).

Le centre de compétences de Besançon est en cours de renouvellement de salabellisation (tous les 4 ans), et doit pour cela prouver qu'il dispose, d'une équipe multi-professionnelle pour accompagner les patients (médecins, kinés, infirmiers, ...), de projets de recherches, de lien avec des associations, et d'un plateau technique (scanner, ...).

Le docteur Dalphin échange beaucoup avec les autres spécialistes de la DCP au sein du centre de référence Respirare (centre de référence maladies respiratoires rares pédiatrique). Elle est toujours au fait des recherches en cours en participant à des congrès et aux journées Respifil et Respirare.

**Julie Gucciardi**, de la [plateforme d'expertise maladies rares de la région Bourgogne-Franche-Comté](#) est venue nous présenter ce nouveau dispositif régional de soutien aux maladies rares. Les plateformes d'expertise ont pour vocation de soutenir les centres de compétences et de les aider à se développer.

Concrètement un ARC (agent de recherche clinique) aide les médecins à renseigner les bases de données maladies rares (BNDMR, BAMARA), ce qui prend énormément de temps. Notre association dans le cadre de ses missions pourrait étudier la possibilité de participer au financement d'ARC dans le centre de compétences de Besançon.

La plateforme Bourgogne-Franche-Comté organise des événements et des visios thématiques (conseils juridiques, ...) et pourrait nous en informer afin que nous puissions participer.

Nous avons eu la chance d'avoir des témoignages sur la vie avec la dyskinésie ciliaire primitive, **une jeune patiente DCP**, de 14 ans nous a raconté son quotidien avec la maladie, ses difficultés et ses joies (la montée des marches à Cannes grâce à l'association [Petit Prince](#)) et **de jeunes parents**, qui ont partagé leurs inquiétudes et leurs espoirs. Tous se sont dit rassurés par cette rencontre et les informations apportées.

En fin de matinée un jeune étudiant en école d'ingénieur, nous a fait un point sur « Un défi pour l'ADCP ». Ce projet a pour objet d'accompagner les patients ayant une DCP tout au long de leur quotidien en proposant des outils pour suivre son état de santé, s'approprier sa maladie, préparer ses rendez-vous avec les spécialistes, ...

Ce projet soutenu par notre association bénéficie d'aides régionales et universitaires et devrait déboucher sur un outil numérique courant 2025.

La matinée s'est terminée par un buffet convivial qui a permis aux patients d'échanger avec nos experts maladies rares et les bénévoles de l'ADCP.

**Un grand merci à toutes et à tous pour votre participation !**

**Merci René pour la préparation de cette rencontre régionale !**

**Nous tenons également à remercier la maison des familles pour la mise à disposition de la salle de réunion.**