

RENCONTRE REGIONALE A AIX-EN PROVENCE LE 23 MARS 2024

La prochaine régionale se tiendra le 23 mars prochain à Aix en Provence.

Le Conseil d'Administration se déplace en région, à la rencontre des patients, adhérents, proches de patients, spécialistes....

Le 23 mars, l'ADCP sera à Aix-en-Provence, à la Mairie Annexe du pont de l'Arc – 75 route des Milles – Place Sextia Conca

Au programme, à partir de 9h :

Accueil café

Présentation de l'association

Echanges avec des spécialistes de la DCP

Partage d'expériences

Buffet convivial

La Dyskinésie Ciliaire Primitive, une maladie respiratoire rare

Une maladie des cellules ciliées

Des cellules ciliées, nous en avons tous sur différentes zones du corps : dans les poumons, le nez, l'œsophage, les oreilles, mais également au niveau des trompes de Fallope et des spermatozoïdes. Dans les poumons, le nez, les oreilles, ils exercent leur fonction de nettoyage de façon automatique, sauf lorsque la *Dyskinésie Ciliaire Primitive* s'en mêle ! Cette maladie empêche les cils de bouger correctement : soit ils sont immobiles, soit ils bougent trop lentement ou de façon désorganisée. Par conséquent, les bactéries piégées dans le mucus ne sont plus évacuées correctement provoquant infections à répétition, nécrose des tissus avec à terme une atteinte des organes concernés induisant insuffisance respiratoire, sinusites, surdité partielle... Dans les trompes de Fallope et les spermatozoïdes le problème de mobilité des cils provoque une infertilité totale ou partielle, résolue par des FIV fréquemment pratiquées par les personnes atteintes de *Dyskinésie Ciliaire Primitive*.

Nous retrouvons en plus, dans 50% des cas, un situs-inversus partiel ou total, une inversion des organes. Nous parlons alors de syndrome de Kartagener.

Quelle est la cause de cette *Dyskinésie Ciliaire Primitive* ?

A la différence des dyskinésies ciliaires secondaires apparaissant au cours de la vie d'un patient, la *Dyskinésie Ciliaire Primitive* est présente dès la naissance : il s'agit d'une maladie génétique rare qui atteint 1 personne sur 16 000. Aujourd'hui, 4000 personnes environ sont diagnostiquées en France.

Pour qu'une personne soit atteinte de *Dyskinésie Ciliaire Primitive*, il faut que les deux parents soient porteurs du même gène muté. 51 gènes différents sont porteurs de 1000 mutations engendrant la pathologie et on en découvre sans cesse de nouveaux !

Est-il possible de soigner la *Dyskinésie Ciliaire Primitive* ?

Pas de guérison définitive...

Il n'existe pas actuellement de moyen de guérir définitivement de la maladie. Le traitement actuel permet de diminuer les conséquences du défaut de mobilité des cils respiratoires. Il repose sur le drainage des sécrétions par lavage nasal et kinésithérapie respiratoire. Des cures d'antibiotiques sont utilisées pour traiter les surinfections et diminuer leur fréquence.

Les malades sont également soignés par aérosols et corticothérapies. Des chirurgies peuvent être nécessaires, notamment au niveau des voies aériennes (parasynthèses, intervention au niveau des sinus, ablation de lobes de poumons, voire greffe).

Un certain niveau d'hygiène de vie est nécessaire : lavage de mains fréquent, ainsi que du matériel médical utilisé et des objets fréquemment touchés, non exposition aux virus, vaccinations à jour...

... Mais des recherches en cours

Des recherches en **thérapie génique** ont permis de corriger *in vitro* (en dehors de l'organisme) quelques mutations sur des cultures de cellules de patients. La thérapie génique de la dyskinésie ciliaire primitive doit faire face à deux écueils :

1/ la difficulté d'atteindre un grand nombre de cellules respiratoires, du nez jusqu'aux bronches les plus profondes, et corriger de façon durable la mutation

2/ le nombre très important de mutations différentes (plus de 2000 identifiées dans la cinquantaine de gènes actuellement impliqués dans la dyskinésie ciliaire).

Des thérapies ARN, plus directes mais non permanentes, sont aussi envisagées : elles utilisent un fragment de matériel génétique qui permet de produire la protéine manquante, sans avoir à corriger l'ADN du noyau des cellules. L'objectif est de mettre au point un aérosol permettant d'empêcher que l'ARNm, molécule fragile, ne soit dégradée avant d'avoir pu atteindre les cellules.

Une des autres pistes de recherche est l'utilisation de **médicaments correcteurs** qui, comme dans le cas de certaines mutations de la mucoviscidose, aident les protéines qui n'effectuent pas leur travail à cause de la mutation à récupérer une partie de leur fonction.

L'ADCP, L'association des malades et des familles de malades atteints de *Dyskinésie Ciliaire Primitive*

Association reconnue d'utilité publique créée en 2002 sous l'impulsion de 2 patients, l'ADCP a plusieurs objectifs :

- **Information sur la DCP** : la faire connaître auprès du grand public et renseigner les patients et leurs proches. Créer une communauté de malades pour les sortir de l'isolement et les soutenir.
- **Conseils** : conseil sur les démarches médico-sociales, psychologue, assistance sociale, parents experts
- **Soutien et rencontres entre adhérents** : créer une communauté de malades pour les sortir de l'isolement et les soutenir
- **Soutien de la recherche** : participer à la recherche en France et dans le cadre de réseaux internationaux (ex: Beat-PCD)

Elle mène de nombreuses actions pour lesquels elle récolte des dons des particuliers mais aussi des entreprises.

Information-Communication

- La mise à jour du site Internet
- La réalisation de brochures d'information
- La rédaction régulière de la Lettre de l'association
- Diffusion des actualités de l'association sur les réseaux sociaux

Des services pour nos adhérents

- . La gestion d'une boutique en ligne pour permettre aux adhérents d'acheter du matériel à tarif préférentiel et quelques goodies (tee-shirt, stylo, ...) et commande de documentations.
- . L'animation d'une communauté WhatsApp
- . L'écoute et renseignement sur la DCP (appels téléphoniques, mails, messages Facebook...) ...
- . L'organisation de rencontres régionales et nationales.

Le développement des partenariats et le soutien de la recherche

- . La représentation de l'association auprès de la filière Maladies Respiratoires Rares Respifil et l'Alliance de Maladies Rares
- . La participation à des recherches médicales et aux travaux d'organisations internationales (Beat-PCD, ERN LUNG, ...)

Les projets 2024 :

Amélioration de notre dispositif de communication

- Refonte de notre site internet
- Réalisation de films grand public pour faire connaître la maladie

Promotion du sport pour bien vivre avec la maladie en incitant nos adhérents à participer à des événements sportifs (Trail de l'Ourcq, marathon du Beaujolais en 2022, La ronde du lac à Brétigny sur Orge)

Mise en place en 2024 d'un réseau de délégués ADCP pour se rapprocher des patients et des centres de compétences et des plateformes maladies rares en région.

Participation aux actions organisées par nos partenaires :

- . Congrès CPLF, société de pneumologie en langue française
- . Journée internationale des maladies rares le 29 février (le 29 février étant une journée rare)
- . Les journées Respirare et Respifil
- . La marche des maladies rares début décembre lors du téléthon.

Organisation de rencontres régionales

- . Aix en Provence le 23 mars
- . Ville à définir fin 2024

La participation à des défis telles que :

- . Le Rallye de Gazelles en avril 2024.

Ressources documentaires :

- notre site internet : <https://www.adcp.asso.fr/>
- [Facebook](#), [Instagram](#), [LinkedIn](#)
- le lien vers le film destiné aux médecins (pneumologues, pédiatres, orl, ...) et professionnels de santé (kiné, infirmiers, ...) : <https://youtu.be/hS4-Xc0sIuE>
- le lien vers la page sur la dyskinésie ciliaire primitive sur le site de la filière de santé maladies rares respiratoires **Respifil** : [la description de la maladie](#) et le [livret d'information](#)
- has-sante.fr/jcms/c_2819338/fr/dyskinesies-ciliaires-primitives
- [Orphanet](#)

Contact presse : sec.adcp.asso@gmail.com

Déléguée régionale : Eliane Brun eliane.brun678@gmail.com