



2^{ème} CONSEIL SCIENTIFIQUE 2024
28 Septembre 2024
Hôpital Trousseau

Présence Conseil scientifique	Marie Legendre, Bernard Maitre, Typhaine Huchard-Deheurles <i>Visio</i> : Cécile Combes, Céline Lustremant, Philippe Reix, Guillaume Thouvenin,
Présence ADCP	Nathalie Bourdon, Christine Chartier, Isabelle Cizeau, Sabine Peuchamiel, Emilie Wattellier <i>Visio</i> : Jennifer Kerdraon, Virginie Rollet, René Poiffaut, Emilie Trompat

La réunion démarre à 10H30.

Le Conseil souhaite la bienvenue aux 2 kinés, qui ont intégré le Conseil : Typhaine Huchard-Deheurles, kiné à Créteil et Cécile Combes, kiné à Trousseau, avec toutes les 2 de bonnes expériences en tant que kiné respi (en pédiatrie, en muco...).

1. Présentation des projets de l'ADCP

- Lancement du groupe kiné :

IC : La première réunion a eu lieu le 24 septembre en visio. Ce groupe kiné aura pour but d'aider parents/patients, avec par exemple des fiches et des tutos kiné. L'ADCP va se rapprocher d'un organisme de formation (association AMK-formations proposées pour la kiné « muco ») pour essayer d'intégrer le dispositif, va aussi monter un dossier de demande de financement (Groupama) pour organiser des formations pour les kinés. Mettre en place un annuaire de kinés pour aider les patients et les parents à trouver des kinés spécialisés en kiné respiratoire.

BM : bien tenir en compte les spécificités DCP (lavage nez, activité physique...)

- Projection en avant-première du film grand public "témoignages de DCP" :

IC : Nous avons déjà un film avec les médecins, sur le diagnostic et la prise en charge de la DCP. Ce nouveau film de témoignages patients/parents, a été financé par la Fondation AB CFAO et tourné fin juin, avec des membres de l'ADCP, de tous âges. Son but est en général de montrer qu'on peut vivre avec la DCP, mais aussi par exemple de rassurer les parents de patient.e.s DCP. Les rushs seront utilisés pour créer des petites séquences sur les réseaux sociaux. L'avant-Première avec les partenaires (Fondation du souffle, Fondation CFAO...) aura lieu le 3 octobre à Paris. Le film sera ensuite disponible au public sur la chaîne YouTube ADCP. L'ADCP va aussi rechercher des contacts presse, plateforme maladies rares etc... Le film, sous-titré en anglais, sera également montré à la Conférence des patients, et sera disponible sur le site de BEAT-PCD.

- Prochains rendez-vous :

- 02/10/24 : Réunion à Londres des associations DCP, organisée par PCD Foundation. Participation de l'ADCP en visio.
- 29/11/24 : **Conférence des patients DCP** – Emilie W. participera et co-dirigera, avec Mathieu Bottier, la session consacrée à la recherche. Prévoir une bonne diffusion, événement en anglais mais avec sous-titrage en FR. Les présentations seront également traduites en FR.

- 30/11/24 : Marche des maladies rares à Paris
- 07/12/24 : **Rencontre régionale à Reims**, avec un programme copréparé avec les médecins du CRCM. Environ 50 patients dans la région.
- 08/02/25 : **Rencontre nationale ADCP** en présentiel à Paris, au CHIC, dans l'auditorium
- Futures rencontres régionales : Rennes 26/04/2025- Lille fin 2025 / Nice en 2026

Rencontre nationale du 8/2/25 : Cette rencontre nationale, aura lieu toute la journée, au Centre hospitalier de Créteil, avec la présence du conseil scientifique. Le programme est en cours d'élaboration : a priori, le matin aura lieu l'Assemblée Générale de l'ADCP, avec des présentations, puis un déjeuner, puis des ateliers en petits groupes (a priori : kiné, activité physique, psychologie), et une restitution des groupes en fin d'après-midi. Possibilité de locations de stands par des prestataires (par ex stimulab : plateforme en ligne sur éducation thérapeutique...) ? À vérifier si c'est possible en présence de patients.

ACTION :

- *BM va vérifier si stands possibles le 8/2*

2. Retour sur la journée BEAT PCD et le congrès ERS de Vienne (ADCP et médecins)

EW : Pour rappel, Emilie et Nathalie ont participé le 6/9 à Vienne à la journée sur la recherche pour la DCP, organisée par BEAT PCD, et le 7/9 au congrès de la European Society, au cours d'une journée spécifique pour les associations de patients.

NB : La journée ERS, permettait d'élargir à toutes les maladies respiratoires, avec des préoccupations communes, telles que le changement climatique et la qualité de l'air, la nécessité de faire des plaidoyers auprès des politiques. Il est bien ressorti aussi la nécessité de converger au niveau européen. J'ai pu assister à une table ronde très intéressante sur le « patient activiste ».

EW : La journée sur la DCP a permis d'entendre les chercheurs et les chercheuses qui travaillent sur la DCP, et de rencontrer d'autres associations de patients DCP, notamment celle de Grande-Bretagne et d'Allemagne et d'échanger avec eux sur leurs pratiques.

Lors de la journée des associations de l'ERS, j'ai assisté à une table ronde sur la visibilité. Il a été évoqué l'intérêt des PPP (Partenariats Publics Privés) avec par exemple des labos ou des assurances, ainsi que l'importance, en communication, de raconter des histoires de patient.e.s.

GT : La journée sur la DCP a présenté des communications orales sur les projets de recherche, y compris nouveaux chercheurs. Il y avait une bonne dynamique, de bonnes relations entre les équipes. Le bilan des groupes de travail BEAT PCD (Education Thérapeutique du Patient, clinique, amélioration prise en charge, diagnostic, formation, labo, recherche fondamentale.) a été fait.

Sur le Consensus sur les Lignes directrices de gestion de la DCP, le travail est en cours. Il s'agit, par une méthode delphi, de trouver un accord sur les principes de prise en charge de la DCP. 2 personnes de l'ADCP y participe (Emilie et Isabelle). Le premier tour finalisé, à voir si ce sera plus avancé pour présenter le 8/2. Le Comité de gestion de BEAT PCD a eu lieu, et a proposé notamment l'intégration de jeunes chercheurs et de patients (dont Emilie Wattellier).

CL : Respifil a envoyé 18 lauréats pour suivre les sessions du congrès. Les compte-rendus en français sont en cours d'écriture et pourraient être distribués.

Il est possible de voir les replays des sessions, pour les personnes qui étaient inscrites.

ACTIONS :

- *L'ADCP s'organisera pour participer plus longtemps en septembre 2025 au Congrès ERS à Amsterdam (y compris la journée sur la DCP)*
- *L'ADCP doit envoyer les infos à Respifil, sur ses différents événements, pour mettre sur leur site*

3. Point sur la recherche et les études en cours

PR : Le projet HORIZON, vise à repenser le parcours de soin muco. L'enquête menée auprès tous les centres de compétence muco en France a démontré que, pour les enfants, plus d'1 centre sur 2 suit des patients DCP ou autres pathologies, et pour les adultes, 1 centre sur 5. Une partie de cette étude permettrait de montrer que le fait d'avoir un suivi type muco a un avantage sur l'état de santé des patients non-muco. L'objectif serait que le suivi dans le monde pédiatrique et adulte soit plus standardisé, même si il existe déjà un PNDS, Par exemple il y a moins de suivi chez les adultes, ce que j'ai pu constater quand mes jeunes patients passent de la pédiatrie au suivi adulte. L'idée de montrer que ce modèle a fonctionné pour la muco et devrait être intéressant pour la DCP.

Il y aussi une enquête sociologique avec discussions avec patients et soignants, qui pourrait être élargie avec les patients DCP.

CC : A noter que l'éducation thérapeutique est aussi facilitée par les structures CRCM.

BM : Avec la même structuration que dans un centre muco, la prise en charge est quantitativement meilleure. Le nombre de consultations diminue pour les adultes, car il y a un problème d'accès. Le monde muco se transforme, avec l'arrivée du Kafrio, et les associations s'inquiètent d'une possible réduction de l'accès aux soins, suite à la réduction soins pour la muco.

PR : Effectivement il y a une inquiétude générale, mais l'association Vaincre LaMuco connaît la situation. Ce modèle fonctionne et doit pouvoir s'appliquer à toutes les pathologies.

Rôle ADCP : valider le concept (par exemple en menant une enquête auprès de ses adhérents), ensuite il faudra des données à comparer, l'avis de l'association sera important (lettres de soutien...).

PR : Projet DROMOS : regrouper des données entre la Banque nationale des maladies rares et la base de données générales, qui montre la consommation de soin (antibiotiques etc...) par maladies. Cela permettra d'avoir des indicateurs de suivi.

ML : Il y a actuellement un effort conjoint de l'ERS (European Respiratory Society) et l'ATS (American Thoracic Society) sur une nouvelle version des lignes directrices sur le diagnostic de la DCP. La microscopie électronique, et l'immunofluorescence permettent de diagnostiquer DCP. Cependant il peut arriver que ces deux techniques ne détectent pas d'anomalies (DCP à cils normaux). Le NO nasal n'est pas non plus 100% fiable. Les tests génétiques ne sont pas concluants pour 25% des cas. Aucun de ces tests ne permet de détecter à 100% la DCP. Les lignes directrices vont proposer une stratégie pour cumuler les méthodes.

Un nouveau gène, TUBB4B, est responsable de DCP à transmission dominante. Le phénotype ressemble à la DCP, avec des cils normaux mais un problème de croissance ciliaire.

Base de données Ciliavar qui recense les variations pathogènes connues dans les différents gènes de DCP : BEAT PCD WP1 (coordonnée par Susanne Crowley, Hannah Mitchisson, et ML), des informaticiens vont mettre en ligne la base de données ressemblant à la base CFTR France.

Projets ClinGen (NIH) : des experts internationaux travaillent sur la curation des gènes en utilisant un niveau de preuve par gène publié. L'implication de certains gènes n'est en effet pas certaine (parfois une seule famille décrite, avec des variations de pathogénicité incertaine). Ceci peut entraîner des erreurs de diagnostic. Il est prévu ensuite de faire la curation des variants les plus ambigus dans le cadre du projet connexe ClinVar.

BM : Le Brensocatib, est une molécule anti-inflammatoire, pour diminuer taux exacerbation. L'Etude internationale est terminée et les résultats sont positifs (diminution 30% des exacerbations). Le médicament devrait être disponible en 2025. À voir s'il sera prescrit à la place de ou en complément de l'azithromycine. Une étude pédiatrique sur les adolescents, sur leur tolérance aux médicaments est en cours. L'ATS aura les résultats d'ici mi-2025.

Etude CLEAN : peu d'avancée actuellement.

ETP adulte au CHIC : peu d'avancée à cause d'un manque d'infirmière, mais une nouvelle infirmière vient d'arriver. Il y a aussi un travail en cours avec Stimulab pour un atelier transition (gérer droits sociaux...).

RESPIFIL :

CL : Marc Humbert passe le relais, il y a beaucoup de changements dans la filière. Pour le prochain CPLF, il faut anticiper pour savoir si possible financer. Les infos suivront.

Il y a un nouvel appel à projets avec Fondation du Souffle, de 150.000 EUR, pour soutenir 3 projets. Possible aussi d'avoir des labos partenaires pour augmenter l'enveloppe. La remise prix se fera au moment du CPLF (janvier 2025).

Sur Respifil il y a un programme APA (activité physique adaptée) pour adulte, accessible tous les mercredis matins (en visio) + vidéos en ligne.

Respifil offre aussi des consultations avec des assistantes sociales.

ACTION :

- *Possible sondage adhérents ADCP sur le suivi de leur prise en charge*

4. Divers

- Prévision d'un atelier « bactérie »
- **ET** : Participera au rallye des gazelles cette année aussi. Est en contact avec les médecins au Maroc, surtout à Casablanca. Proposera une réunion avec eux pour connaître les besoins des médecins et les faire remonter au conseil scientifique. L'ADCP prévoit de partager les vidéos faites, et si possible de les sous-titrer en arabe. Les médecins ont exprimé le besoin d'un appareil de mesure du No nasal. BM précise que s'il est acquis, il faudra prévoir une bonne formation avec quelqu'un de France, pour une utilisation optimale de l'appareil.

ACTIONS :

- *ET recontacte les médecins au Maroc.*
- *GT contacte une bactériologiste et si elle est d'accord la met en contact avec EW*
- *IC demande au Pr Papon si l'article sur l'ADCP est toujours prévu dans la lettre des ORL (numéro spécial maladies rares)*
- *L'ADCP va organiser des visites du laboratoire de génétique de Trousseau*

Prochain conseil : **le 8 février 2025, en présence, à Paris**

La réunion se termine à 12h35.