

Groupe de travail PID

Journée RespiRare

13 janvier 2020

Nadia Nathan, Alice Hadchouel, Ralph Epaud

Planning et fiches à retrouver sur www.respifil.fr onglet « professionnel »

RCP-PID pédiatrique

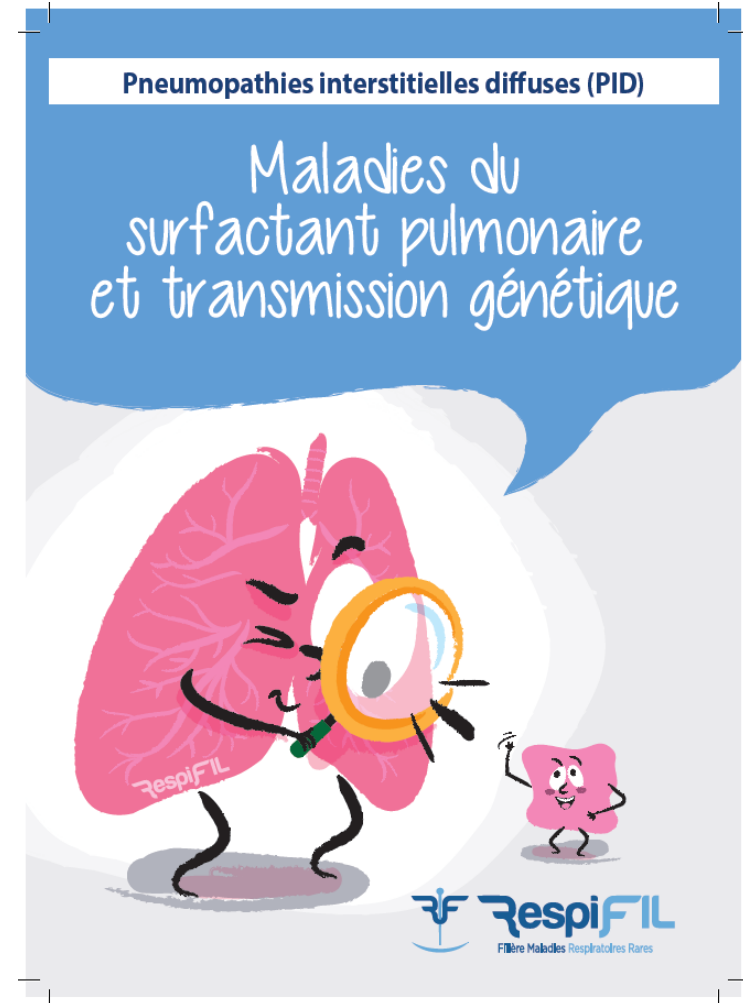
- 21 RCP depuis avril 2018
 - 96 patients présentés (dont plusieurs pays étrangers)
 - Outil SARA, interface Adobe connect + conférence tel Arkadin
 - Fiche RCP avec support de la filière RespiFIL
- ⇒ Présentations en congrès (COST-PID Timisoara 2019, Poster CPAP 2019, Abstract ERS 2020)
- ⇒ Thèse de médecine : Lauren Bitton (avec questionnaire de satisfaction)

RCP génétique enfants et adultes (Dr Borie)

- Mensuelle
- Cas familiaux ou génétiques

Livret de génétique pour les maladies du surfactant

- A distribuer aux familles lors d'une consultation pneumo et/ou génétique
- Disponibilité sur le site RespiRare / RespiFIL à discuter
- A décliner : NEHI / anomalies du développement





- A distribuer aux familles lors d'une consultation / hospitalisation
- Disponibilité sur le site AFPIE, Resp!Rare / Resp!FIL à discuter
- Traduction en anglais présentée à la COST ChILD (Lisbonne)

- **PID 2017** publié sur le site de la HAS
- **PHS 2019**
 - T Soumagne, N Nathan
 - Envoyé à la HAS
- **Surfactant 2020**
 - R Epaud, C Delestrain, N Nathan
 - En cours de rédaction

Supplémentation par Méthionine des protéinoses alvéolaires par mutation MARS

- Essai de phase I/II
- 2 patients sur 3 inclus
- Bonne tolérance
- 1^{ers} résultats prometteurs pour l'efficacité
- Amendement et projet phase III en cours

Nintedanib chez l'enfant de 12-17 ans avec PID fibrosante

- Boehringer Ingelheim
- Etude internationale, phase 3, versus placebo pendant 6 mois puis ouverte
- 2 centres en France : Créteil (coordonnateur) et Trousseau (co-)
- Début fin janvier 2020

ENTeR-chILD COST

- **Training school 11-13 mars 2019 à Lisbonne**
- Soumettez des abstracts, possibilités de financement



- > 1000 adultes inclus et 28 enfants ...
- Ouverture de centres pédiatriques en cours
- Proposition : faire signer les consentements lors des consultations puis l'ARC de RaDiCo vient colliger les données

- **Communs**

- **QoL des parents** d'enfants atteints de PID (A Challan-Belval, N Nathan, I Banovic) : 40 inclus
- **PID et pneumocystis** (N Nathan, L Berdah, C Hennequin)
- **Echographie pulmonaire** (C Delestrain, F Madhi, G Thouvenin)
 - Etude multicentrique
 - Apport de l'échographie: diagnostic initial et suivi des PID
 - Demande PHRC en cours

- **Surfactant**

- **SP-C**
 - Phénotypes pédiatriques (C Delestrain, R Epaud)
- **SP-A et SP-B**
 - Caractérisation fonctionnelle des mutations (N Nathan, M Hery)
- **ABCA3**
 - Caractérisation fonctionnelle des mutations (M Onnée, A de Becdelièvre)
- **NKX2-1**
 - Caractérisation fonctionnelle des mutations (P Fanen, B Duriez)

- **NEHI**

- Critères diagnostiques et suivi évolutif (Morgane Dervaux, Candice Fabre, JC Dubus)
- Descriptions histologiques (A Coulomb)
- Génétique NEHI (P Fanen, Alix de Becdelièvre, R Epaud)

- **Protéinoses alvéolaires**

- Cas pédiatriques depuis 2000 (E Midun, L Coutier)
- Protéinoses liées aux nocardioses (Ac anti-GM-CSF): projet de registre national (Dr Lebaux / A Hadchouel)
- Atteinte neuro/IRM : article en cours (A Hadchouel, L Aoust)

- **Hémosidéroses**

- Au sein de la COST, coordonné par les Pays-Bas, l'Allemagne et la France

- **Connectivites : études de cohortes**

- Arthrites juvéniles idiopathiques (A Hadchouel, B Bader Meunier) : 46 patients, étude rétrospective, article soumis à Rheumatology
- Lupus (A Hadchouel, A Melki) : article en cours

- **Sarcoïdose**

- Transition enfant-adulte (S Chauveau, ME Montagne, N Nathan, D Valeyre)
- Expositions environnementales des sarcoïdoses PEDIASARC (ME Montagne, N Nathan, C Cavalin, O Macchi, PA Rosental)

chILD-EU

Cunningham S, Graham C, MacLean M, Aurora P, Ashworth M, Barbato A, Calder A, Carlens J, Clement A, Hengst M, Kammer B, Kiper N, Krenke K, Kronfeld K, Lange J, Ley-Zaporozhan J, Nicholson A, Reu S, Wesselak T, Wetzke M, Bush A, Schwerk N, Griese M; ChILDEU study group. One-year outcomes in a multicentre cohort study of incident rare diffuse parenchymal lung disease in child ren (ChILD). *Thorax*. 2019 Nov 20.

RCP

Borie R, Kannengiesser C, Gouya L, Dupin C, Amselem S, Ba I, Bunel V, Bonniaud P, Bouvry D, Cazes A, Clement A, Debray MP, Dieude P, Epaud R, Fanen P, Lainey E, Legendre M, Plessier A, Sicre de Fontbrune F, Wemeau-Stervinou L, Cottin V, Nathan N, Crestani B. Pilot experience of multidisciplinary team discussion dedicated to inherited pulmonary fibrosis. *Orphanet J Rare Dis*. 2019 Dec 3;14(1):280

QoL

Lauby C, Boelle PY, Abou Taam R, Bessaci K, Brouard J, Dalphin ML, Delacourt C, Delestrain C, Deschildre A, Dubus JC, Fayon M, Giovannini-Chami L, Houdouin V, Houzel A, Marguet C, Pin I, Reix P, Renoux MC, Schweitzer C, Tatopoulos A, Thumerelle C, Troussier F, Wanin S, Weiss L, Clement A, Epaud R, Nathan N. Health-related quality of life in infants and children with interstitial lung disease. *Pediatr Pulmonol*. 2019 Mar 13

Fibrose pulmonaire

Nathan N, Sileo C, Thouvenin G, Berdah L, Delestrain C, Manali E, Papiris S, Leger PL, Ducou le Pointe H, Coulomb l'Hermine A, Clement A. **Pulmonary fibrosis in children.** *J Clin Med.* 2019,8(9),1312

PHS

Wanin S, Malka-Ruimy C, Deschildre A, Nathan N, Reboux G, Reix P, de Blic J, Houdouin V. **Usefulness of the bronchoalveolar lavage in a French pediatric cohort with hypersensitivity pneumonitis.** *Pediatr Pulmonol.* 2019 Oct 20.

Surfactant

Manali ED, Legendre M, Nathan N, Kannengiesser C, Coulomb-L'Hermine A, Tsiligiannis T, Tomos P, Griese M, Borie R, Clement A, Amselem S, Crestani B, Papiris SA. **Biallelic missense ABCA3 mutations in a patient with child-ILD who reached adulthood.** *ERJ Open Res.* 2019 Jul 22;5(3)

Fattori A, Ohana M, Hirschi S, Kessler R, Santelmo N, Nathan N, Chenard MP, Raymond S, Legendre M, Calabrese F. **A Nonsmoker Man in His 40s With a Diagnosis of Genetic-Related Idiopathic Pulmonary Fibrosis (Surfactant-Protein C Gene Mutation).** *Chest.* 2019 Apr;155(4):e91-e96

COPA syndrome

Boulisfane-El Khalifi S, Viel S, Lahoche A, Frémond ML, Lopez J, Lombard C, Dubos F, Reumaux H, Gnemmi V, Legendre M, Crow YJ, Thumerelle C, Belot A. COPA Syndrome as a Cause of Lupus Nephritis. *Kidney Int Rep.* 2019 Apr 28;4(8):1187-1189

Frémond ML, Legendre M, Fayon M, Clement A, Filhol-Blin E, Richard N, Berdah L, Roullaud S, Rice GI, Bondet V, Duffy D, Sileo C, Ducou le Pointe H, Begueret H, Coulomb A, Neven B, Amselem S, Crow Y, Nathan N. Use of ruxolitinib in COPA syndrome manifesting as life-threatening alveolar haemorrhage. *Thorax.* 2019 Oct 30.

Sarcoïdose

Nathan N, Sileo C, Calender A, Pacheco Y, Rosental PA, Cavalin C, Macchi O, Valeyre D, Clement A; French Sarcoidosis Group (GSF); Silicosis Research Group. Paediatric sarcoidosis. *Paediatr Respir Rev.* 2019 Feb;29:53-59

NEHI

Gros M, Aissat A, Perez-Martin S, Abou Taam R, Funalot B, Fanen P, Epaud R, de Becdelievre A. Interstitial lung disease reveals 48,XXYY syndrome in a child. *Acta Paediatr.* 2019 Nov 13