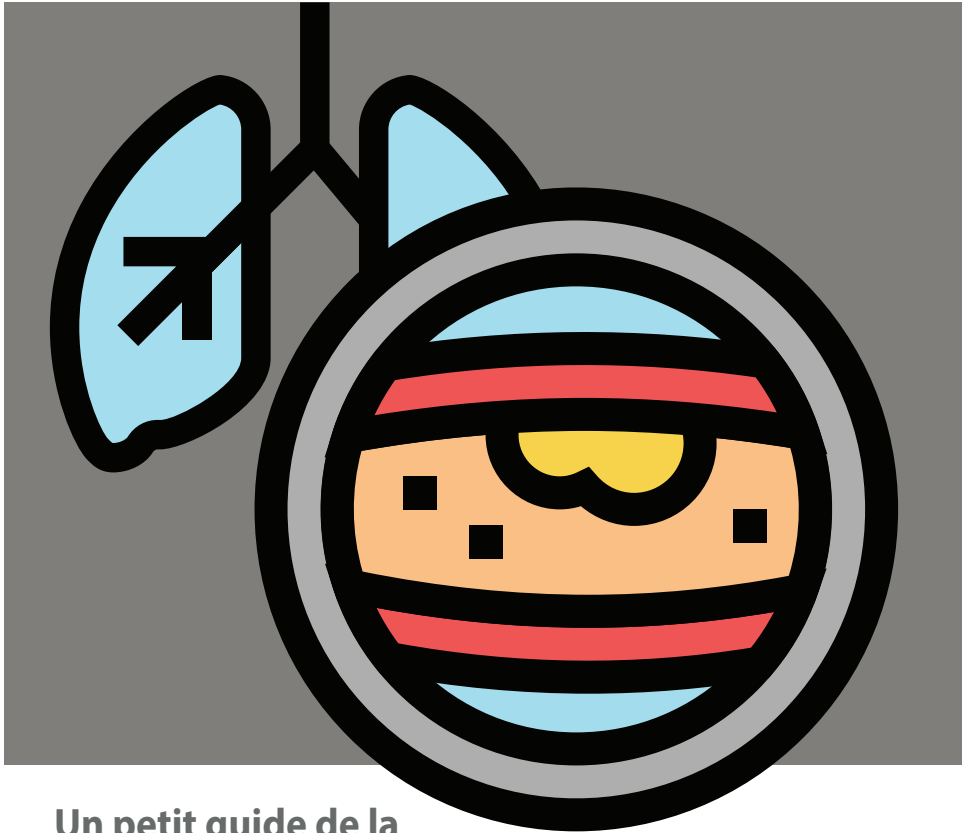




Institut thoracique de Montréal

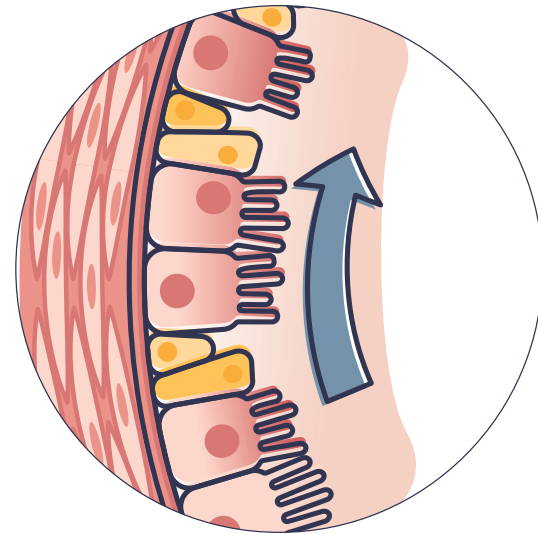
Une maladie rare des poumons //



Un petit guide de la
dyskinésie ciliaire primitive (DCP)

// Qu'est-ce qu'est la dyskinésie ciliaire primitive ?

La dyskinésie ciliaire primaire (DCP) est une maladie génétique héréditaire rare qui affecte les cellules avec des cils mobiles dans le corps. Les cils sont de minuscules structures ressemblant à des cheveux sur la surface des cellules qui tapissent, en outre, les voies respiratoires. Ils jouent un rôle important dans le nez, les sinus, les oreilles internes et les poumons, travaillant pour éliminer les particules inhalées indésirables et les germes qui restent coincés dans votre mucus et vos sécrétions.



VOIE RESPIRATOIRE NORMALE

- cils fonctionnels
- sécrétions mobilisées par les cils

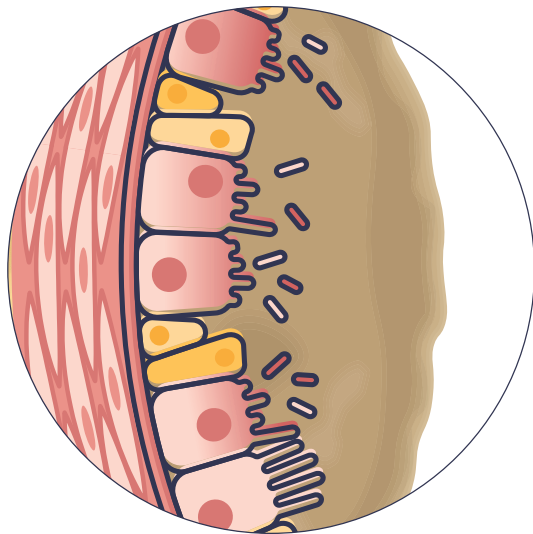
Auteurs :

Tess Banbury
Jennifer S. Landry
Sana Swaleh

Design graphique :

Emmanuel Flores
Service de multimédia médical CUSM

Lorsque les cils ne fonctionnent pas correctement, il y a une élimination insuffisante du mucus contenant ces germes et particules inhalés, ce qui entraîne des infections respiratoires fréquentes dès le plus jeune âge. Cela peut entraîner des infections récurrentes aux poumons, aux sinus et aux oreilles tout au long de la vie et être associé avec des séquelles permanentes. La DCP peut également être associée à des organes inversés (situs inversus), à des cardiopathies congénitales et à des problèmes de fertilité.



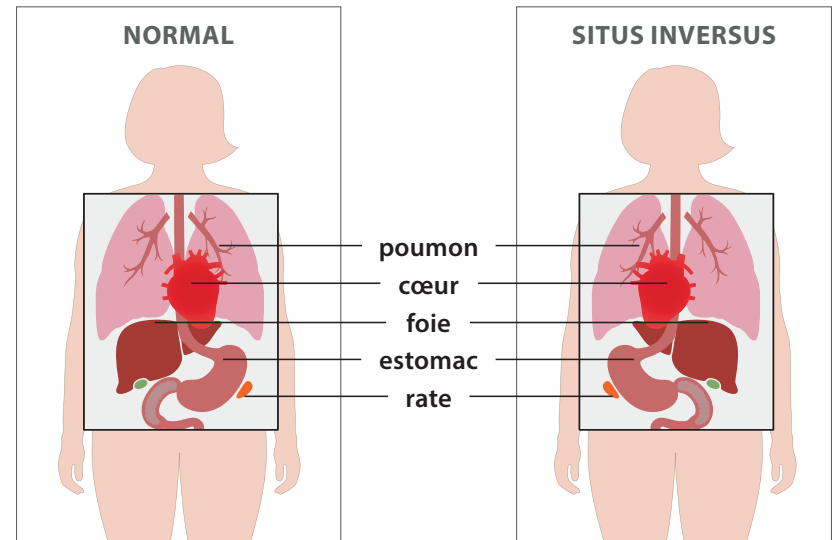
VOIE RESPIRATOIRE AVEC DCP

- cils dysfonctionnels
- accumulation des sécrétions épaisses et abondantes

// Quels sont les symptômes associés à la DCP ?

INVERSION DES ORGANES

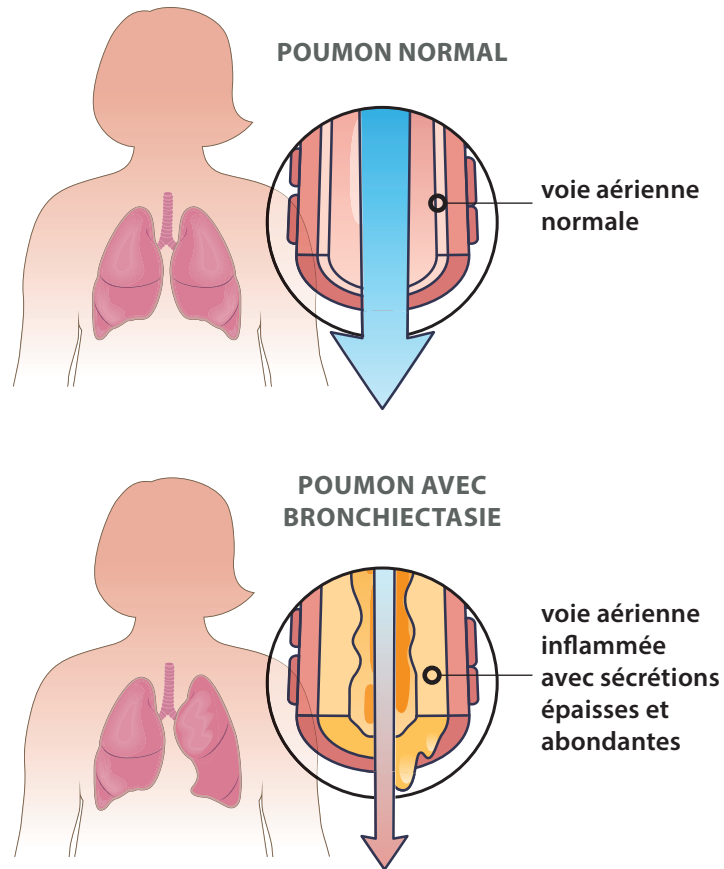
Situs Inversus Totalis, (organes inversés en image miroir à partir de la disposition normale du cœur à gauche, du foie à droite, etc.) apparaît chez environ 50 % des patients DCP et peut être détecté sur une radiographie pulmonaire de routine.



Les patients DCP atteints de Situs Inversus Totalis sont parfois étiquetés avec le terme obsolète « syndrome de Kartagener ». Moins fréquemment, les bébés peuvent naître avec des arrangements d'organes plus complexes, une condition connue sous le nom de « Situs Ambiguus » ou « Hétérotaxie », qui comprend souvent une cardiopathie congénitale. La plupart des bébés atteints de DCP rencontrent également des difficultés à respirer au cours des premiers jours de leur vie, nécessitant souvent des jours, voire des semaines, d'oxygène supplémentaire et d'assistance respiratoire dans l'unité de soins intensifs néonataux. Cependant, la plupart des cas de DCP sont diagnostiqués plus tard dans la vie, et les difficultés respiratoires après la naissance ne déclenchent pas fréquemment.

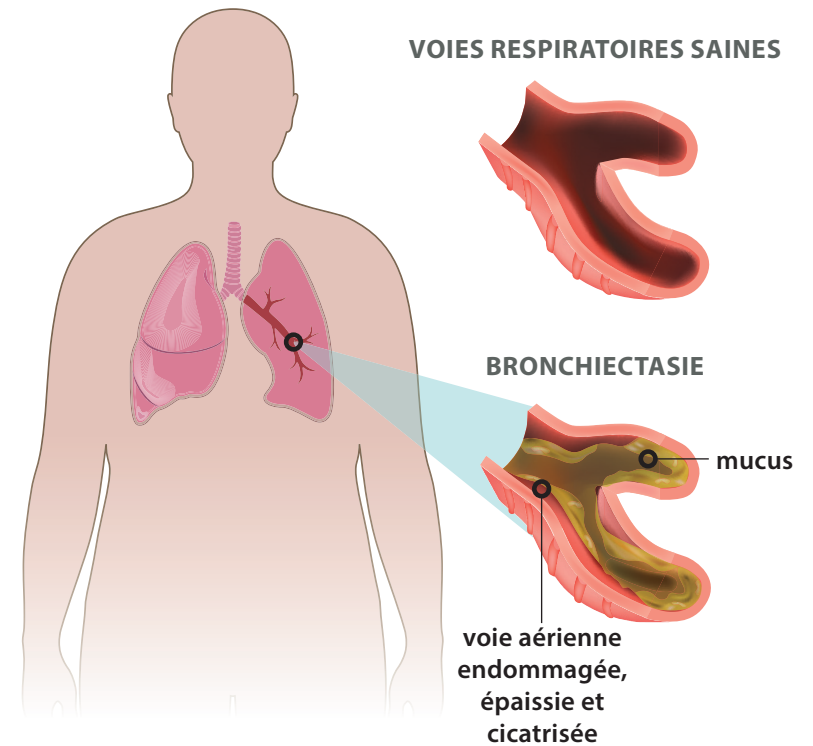
TOUX

Chez les personnes atteintes de DCP, les cils ne battent pas correctement, ce qui permet au mucus de s'accumuler dans les poumons et les rend sujets aux infections des voies respiratoires. Cela se manifeste par une toux chronique « productive », commençant souvent assez tôt dans la vie (même dès la naissance) et une production quotidienne de mucus, allant du mucus blanc, jaune au vert foncé.



SINUSITE

Des infections chroniques et récurrentes des sinus (appelées sinusites) sont également souvent observées, se présentant comme une congestion nasale chronique, des douleurs sinusales, des polypes nasaux, des maux de tête et une perte d'odorat. Des infections chroniques et récurrentes de l'oreille surviennent également, principalement chez les enfants, mais elles peuvent également persister à l'âge adulte. De nombreux patients DCP nécessitent un placement répété de tubes tympaniques pour drainer le liquide ou le pus contenu dans l'oreille interne, ce qui peut entraîner une perte auditive temporaire ou permanente.



TROUBLES DE FERTILITÉ

○ Les femmes

Les femmes peuvent éprouver des difficultés à tomber enceintes ou avoir plus de risques de grossesse extra-utérine (lorsque l'embryon s'implante à l'extérieur de l'utérus, aussi appelé grossesse ectopique).

○ Les hommes

Presque tous les hommes sont stériles, car leurs spermatozoïdes ne nagent pas correctement (la queue du sperme est une structure semblable à un cil).

Cependant, les hommes et les femmes atteints de DCP peuvent avoir des enfants normaux avec une assistance à la fertilité, et le dépistage génétique des partenaires, avec l'aide de conseillers en génétique, peut prédire le risque futur de DCP chez ces enfants.

// Comment fait-on le diagnostic de la DCP ?

Faire le diagnostic de DCP est souvent difficile. Il peut souvent être confondu avec de l'asthme ou une bronchite chronique ou simplement une bronchiectasie (dilatation ou cicatrisation irréversible des voies respiratoires) de cause inconnue. Étant donné que la DCP est une maladie héréditaire, il est important de considérer vos antécédents familiaux de maladie des poumons, des sinus ou de l'oreille ou des organes inversés comme des indications possibles de la DCP.

Il n'existe pas de test unique qui puisse fournir un diagnostic fiable pour tous les cas. Nous nous appuyons sur une série de tests différents pour le diagnostic de DCP :

ANTÉCÉDENTS CLINIQUES

Contrairement à d'autres troubles respiratoires présentant des symptômes similaires, les symptômes de la DCP commencent presque toujours très tôt dans la vie, souvent à la naissance, ne disparaissent pas lorsque le temps change et répondent peu aux traitements traditionnels contre l'asthme ou les allergies. La toux grasse et la congestion nasale surviennent quotidiennement et ne disparaissent jamais complètement, même avec un traitement antibiotique.

L'examen des antécédents médicaux révèle souvent des infections très fréquentes des oreilles, des sinus et des poumons. Certains autres tests ciblés peuvent également aider au diagnostic, tels qu'un examen physique minutieux, des tests d'expectoration pour rechercher les bactéries typiques observées dans la DCP, ainsi qu'une radiographie pulmonaire et très souvent une tomodensitométrie du thorax et des sinus. Les tests respiratoires seront également utiles pour évaluer le degré de maladie des voies respiratoires.

BIOPSIE NASALE

Une biopsie à l'intérieur du nez peut nous permettre d'examiner la structure interne des cils en utilisant la microscopie électronique à transmission (MET). C'est l'un des tests classiques pour diagnostiquer la DCP. La biopsie est une procédure mineure, réalisée en frottant la surface à l'intérieur du nez pour récolter des cellules ciliées. La MET nécessite un haut niveau d'expertise qui n'est souvent pas disponible dans de nombreux hôpitaux. Environ 30 % des personnes atteintes de DCP auront un résultat de biopsie nasale normale.

TEST D'OXYDE NITRIQUE NASAL

Pour des raisons qui ne sont pas encore entièrement comprises, la plupart des personnes atteintes de DCP ont des niveaux extrêmement bas d'un gaz appelé oxyde nitrique nasal (nNO) dans leurs cavités nasales et sinusales. Au cours de la dernière décennie, la recherche a montré que la mesure du nNO (un test indolore et rapide) peut être utile pour le dépistage et le diagnostic de la DCP.

TESTS GÉNÉTIQUES

Il existe plus de 50 gènes différents connus pour causer la DCP, et la plupart sont inclus dans des panels de tests génétiques disponibles dans le commerce. Cependant, comme nous ne connaissons pas encore tous les gènes associés à la DCP, un test génétique négatif ne peut pas exclure la DCP. Nous estimons que la DCP peut être diagnostiquée génétiquement dans 70 % à 80 % des cas.

// Comment le suivi de la DCP est-il assuré et quels sont les traitements possibles?

Bien qu'il n'existe aucun traitement spécifique qui aide les cils à fonctionner correctement, il existe des traitements pour les symptômes de la DCP, notamment :

- **Antibiothérapie** au besoin pour traiter les infections des poumons, des oreilles ou des sinus.
- **Prophylaxie antibiotique** avec l'Azithromycine pour réduire la charge bactérienne et l'inflammation localement. Il a été démontré que cela réduisait considérablement la fréquence des exacerbations respiratoires DCP chez les adultes et les enfants atteints de DCP.
- **Thérapie de dégagement des voies respiratoires** comprenant des techniques de respiration et de toux, généralement avec l'aide de physiothérapie ou d'appareils de dégagement des voies respiratoires (PEP, Aerokiba, Flutter valve, Acapella, etc.). Ces techniques doivent être effectuées une à deux fois par jour pour aider les poumons à éviter l'excès de mucus et les infections.
- Un **exercice cardiovasculaire vigoureux** peut grandement augmenter ou parfois remplacer les thérapies de dégagement des voies respiratoires s'il est pratiqué quotidiennement (la toux pendant l'exercice est une bonne chose, car elle élimine très bien le mucus et chaque respiration profonde pendant un exercice intense évacue le mucus des poumons).
- Un **suivi régulier avec un oto-rhino-laryngologiste** (médecin des oreilles, du nez et de la gorge) pour les problèmes d'oreille et de sinus est également essentiel à la santé globale des DCP. Certains patients effectuent des méthodes de nettoyage quotidiennes du nez et des sinus (rinçages nasaux/sinusiens) ou ont même besoin d'une chirurgie des sinus.

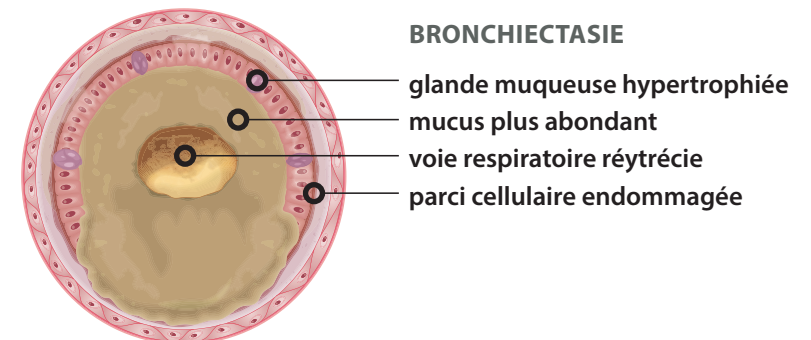
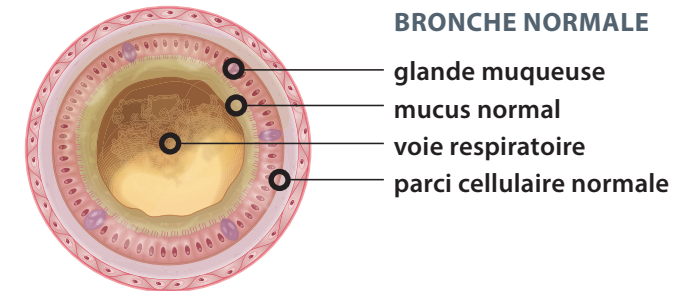
- Les **techniques de dégagement des voies respiratoires** (physiothérapie pulmonaire) sont souvent associées à des thérapies inhalées telles que des solutions salines hypertoniques, des antibiotiques inhalés ou les deux.
- Des **nouveaux médicaments DCP** sont testés dans des projets de recherche au CUSM, et nous espérons vous donner bientôt accès à de nouvelles thérapies prometteuses.

La prévention est la clé de bons résultats à long terme dans la DCP, il est donc important de consulter fréquemment le médecin (2 à 4 fois par an et au besoin), de subir fréquemment des tests respiratoires et des tests d'expectoration, de pratiquer la physiothérapie pulmonaire et le dégagement des voies respiratoires et des sécrétions régulièrement et de consulter vos médecins en cas de besoin si vos symptômes respiratoires sont augmentés pendant plus de quelques jours.

// A quoi vous attendre ?

○ Bronchiectasie

Au fil du temps, l'inflammation et l'infection chroniques endommagent les voies respiratoires de façon permanente, provoquant un élargissement et une cicatrisation irréversibles appelés bronchiectasies (qui peuvent nécessiter une tomodensitométrie du thorax pour être vus). À l'âge adulte, presque toutes les personnes atteintes de DCP auront une bronchiectasie.



○ Difficulté à respirer

Au fur et à mesure que la bronchiectasie progresse, les infections s'aggravent et peuvent parfois entraîner une insuffisance respiratoire. Certaines personnes atteintes de DCP avancée peuvent avoir besoin d'oxygène supplémentaire la nuit ou pendant l'exercice ou même nécessiter une transplantation pulmonaire si leurs poumons sont gravement endommagés.

Il n'existe actuellement aucun remède contre la DCP, mais il existe plusieurs traitements médicaux prometteurs susceptibles de ralentir sa progression. Bien que la qualité de vie puisse être gravement affectée chez les personnes atteintes de DCP, il existe un large éventail de progression de la maladie et de résultats à long terme chez les patients; et il n'y a pas d'« espérance de vie » moyenne.

// *Vivre avec la DCP*

La DCP nécessite une prise en charge quotidienne, comme la plupart des maladies chroniques. La gravité de la DCP peut varier considérablement d'une personne à l'autre. La clé est de décider si vous gérerez la maladie ou si la maladie vous gérera. Les infections récurrentes ont tendance à être imprévisibles et nécessitent généralement un traitement antibiotique.

Dans les cas graves, vous pourriez avoir besoin d'antibiotiques par voie intraveineuse pendant plusieurs semaines, soit à l'hôpital, soit à l'hôpital d'abord, puis à la maison pour compléter le traitement par la suite. La thérapie quotidienne de physiothérapie pulmonaire pour assurer le dégagement des voies respiratoires est également très importante. Elle peut être combinée ou non avec l'utilisation de médicaments inhalés dans certains cas, comme une solution saline hypertonique ou des antibiotiques inhalés.

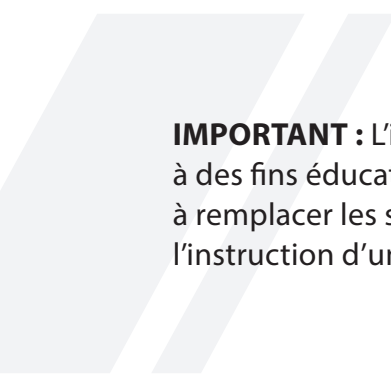
// *Recherche*

Bien que la DCP ne soit pas une nouvelle maladie, nous apprenons encore à la traiter. Le CUSM compte l'une des plus grandes populations DCP au monde, et cette population de patients a le pouvoir de changer cette maladie en participant à divers projets de recherche. En tout temps, il y a plusieurs projets de recherche en cours qui sont accessibles aux patients DCP du CUSM, y compris des études d'observation et des essais cliniques de nouveaux médicaments et thérapies.

Nous encourageons chaque patient DCP à s'impliquer dans ces efforts pour transformer la DCP en une maladie plus gérable avec de meilleurs résultats.

Les personnes intéressées à participer à la recherche peuvent contacter le Dr Adam Shapiro :

- par courriel — adam.shapiro@muhc.mcgill.ca
- par téléphone — 514-412-4444



IMPORTANT : L'information fournie doit être utilisée à des fins éducatives seulement. Elle ne vise pas à remplacer les soins médicaux ou les conseils ou l'instruction d'un professionnel de la santé.

© 2023-08-23, Centre universitaire de santé McGill

La reproduction complète ou en partie de ce document sans la permission de CUSM-Affaires légales (droit.auteur@muhc.mcgill.ca) est interdite.