

DYSKINESIE CILIAIRE PRIMITIVE
BROCHURE D'INFORMATION DESTINEE
AUX PATIENTS ET LEUR FAMILLE

Auteur : Cécile Donnou, Masseur-kinésithérapeute.

*Avec le concours des membres de l'Association de patients atteints
de Dyskinésie Ciliaire Primitive,
du Professeur André Coste, du Docteur Estelle Escudier,
et du Dr Patrice Bouvagnet.*

Novembre 2006

**QU'EST-CE QUE LA DYSKINESIE CILIAIRE
PRIMITIVE ?**

COMMENT SE TRANSMET-ELLE ?

COMMENT SE MANIFESTE-T-ELLE ?

COMMENT LA DIAGNOSTIQUE-T-ON ?

CONDUITE À TENIR

**LES TRAITEMENTS QUI PEUVENT S'AVERER
NECESSAIRES**

LA SURVEILLANCE MEDICALE AU LONG COURS

DYSKINESIE CILIAIRE PRIMITIVE AU QUOTIDIEN

OÙ EN EST LA RECHERCHE ?

OÙ S'INFORMER ?

**QUELQUES SOURCES DISPONIBLES SUR INTERNET
CONCERNANT LA DCP ET LES MALADIES RARES**

GLOSSAIRE

QU'EST-CE QUE LA DYSKINESIE CILIAIRE PRIMITIVE ?

La Dyskinésie Ciliaire Primitive (DCP) est une maladie **génétique*** très rare. Elle est transmise par les parents au moment de la conception, et est donc présente dès la naissance : on dit qu'elle est congénitale. Elle touche aussi bien les filles que les garçons. Elle évolue différemment d'un patient à l'autre, et peut être détectée plus ou moins tardivement.

Historique de la découverte de la DCP

Le terme de « dyskinésie ciliaire » date de 1980. Auparavant, des descriptions de **syndromes*** (comme le syndrome de Kartagener en 1933, puis le syndrome de l'immobilité ciliaire à la fin des années 70) avaient été proposées, mais l'origine des troubles, ainsi que le mode d'expression exact de la maladie n'étaient pas déterminés.

Que veut dire « dyskinésie ciliaire primitive » ?

- « Dys » est un préfixe qui signifie « défaut de »
- « kinésie » vient du grec « kine » qui veut dire « mouvement » (cf. « kinésithérapie » = thérapie par le mouvement)
 - ↳ « **Dyskinésie** » veut donc dire
« **Défaut de mouvement, de mobilité** »
- « ciliaire » car la maladie est due à l'immobilité des cils vibratiles de l'organisme, présents notamment au niveau de l'appareil respiratoire (nez, sinus, bronches), des oreilles, mais aussi des spermatozoïdes (il s'agit de leur queue appelée « flagelle »)
- « primitive » car elle est présente à la naissance (par opposition à la dyskinésie ciliaire « secondaire », c'est-à-dire déclenchée par une autre pathologie au cours de la vie)
 - ↳ **Dyskinésie ciliaire primitive = Défaut de mobilité des cils vibratiles présent dès la naissance**

COMMENT SE TRANSMET LA DCP ?

C'est une maladie génétique, ce qui veut dire qu'elle est transmise par les parents au moment de la conception.

Chaque parent est porteur d'un **gène*** responsable de la maladie, et d'un gène sain, mais n'est lui-même pas atteint, car il faut porter le gène malade en double exemplaire pour l'être.

Lorsque l'enfant qui naît est atteint de DCP, cela signifie que chacun des parents lui a transmis le gène malade : c'est la transmission récessive.

De plus, le gène n'est pas porté par les chromosomes déterminant le sexe (X et Y), mais par les autosomes (tous les autres chromosomes qui ne déterminent pas le sexe de l'enfant) : la transmission est donc autosomique récessive.

NB : Il a été rencontré d'autres modes de transmission génétique de la maladie sur de rares cas isolés.

Fréquence de la DCP

La DCP est une maladie très rare. Elle représente à peine 50 naissances par an en France et 1 naissance sur 16000. Selon les études statistiques réalisées, la fréquence des individus porteurs dans la population générale serait comprise entre 1/30 et 1/60.

Cette imprécision est due au fait qu'on ne connaît pas encore tous les gènes impliqués dans la maladie, et toutes les **mutations*** dont ils sont le siège.

Il n'existe pas d'autre mode de transmission !

La DCP n'est pas une maladie contagieuse, elle ne « s'attrape » pas. De plus, même si les patients atteints peuvent développer des infections pulmonaires, les personnes saines ne risquent pas de contagion, car elles se défendent correctement.

COMMENT SE MANIFESTE LA DCP ?

C'est une maladie générale qui touche l'ensemble des organes qui sont dotés de **cellules ciliées***. Les cils participent normalement au rejet des particules piégées dans le mucus (liquide visqueux qui tapisse la surface de l'organe), en se mouvant de manière synchrone (c'est le battement ciliaire), et en faisant remonter les particules vers l'extérieur : c'est l'épuration muco-ciliaire.

Au niveau respiratoire :

Les cils vibratiles sont présents sur tout le trajet de l'air, du nez, en passant par la trachée jusqu'aux **bronches***. Lorsque l'on inspire, les poussières et particules sont piégées par les poils du nez, puis par le mucus et les cils qui tapissent la surface du conduit. Le mouvement des cils entraîne les particules inhalées vers le fond de la gorge, puis elles sont dégluties dans l'estomac. Ce drainage naturel et inconscient peut être complété par une activité consciente de mouchage, de toux ou d'éternuement.

Les particules qui ne sont pas filtrées au niveau du nez sont piégées au niveau de la trachée voire des bronches par le mucus visqueux, et sont remontées par le mouvement des cils. Lorsqu'elles arrivent au niveau de la trachée, elles sont ensuite rejetées par la toux, et la déglutition dans l'estomac, ou l'expectoration par la bouche.

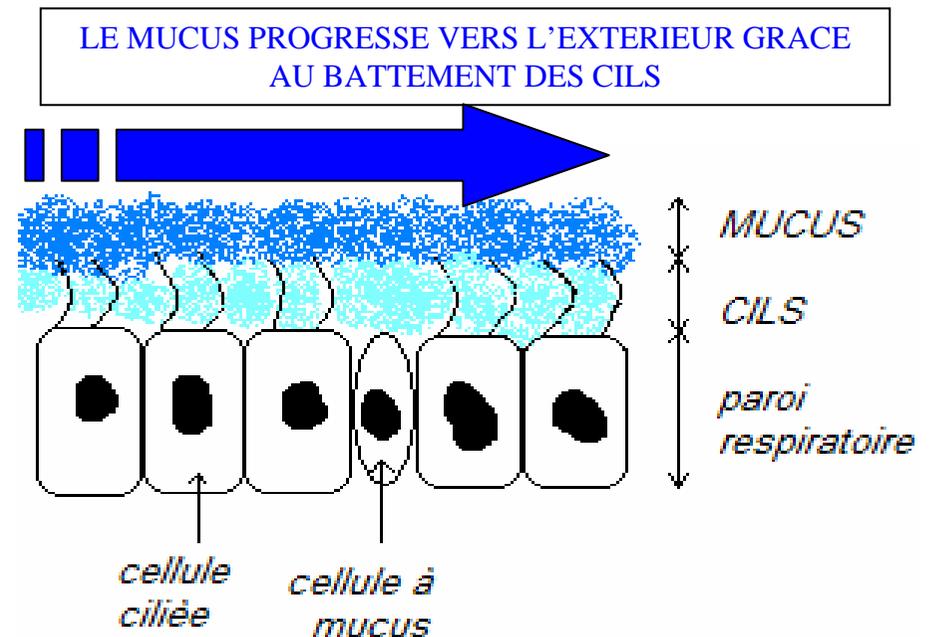
Dans la DCP, le mouvement des cils est soit insuffisant, soit absent, ce qui entraîne une stagnation du mucus contenant les particules extérieures, et un encombrement nasal et bronchique. Ces sécrétions peuvent s'infecter, et conduire progressivement à des lésions irréversibles au niveau des poumons telle que la **dilatation des bronches ou bronchectasies***.

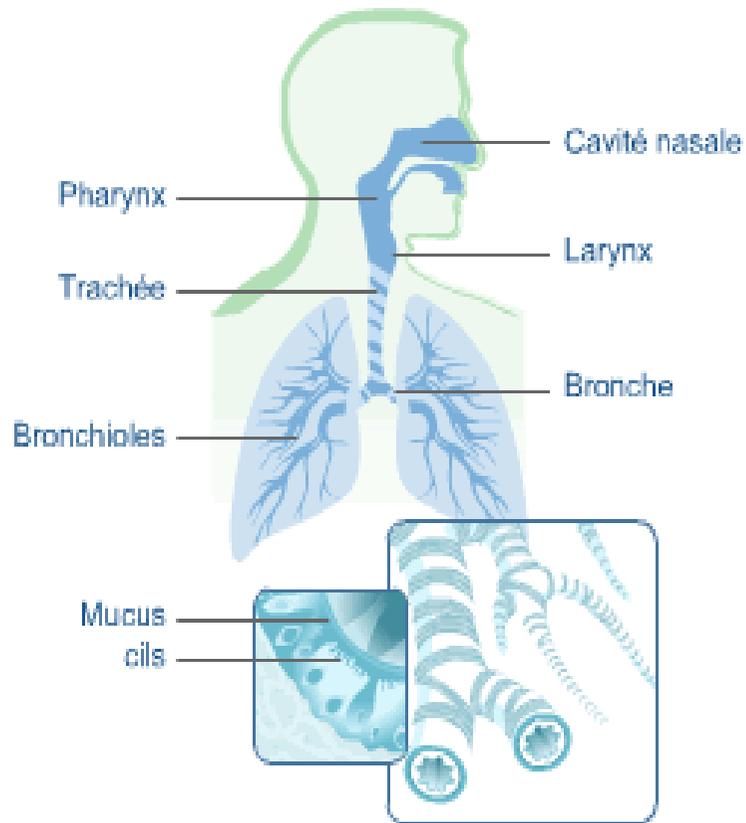
Au niveau des sinus :

Ces cavités communiquant avec le nez, présentent des cils et des cellules sécrétant le mucus.

Lorsqu'elles doivent se vider de leurs impuretés, les sécrétions passent par un très petit orifice communiquant avec le nez.

Dans la DCP, la stagnation des sécrétions, va provoquer une infection des sinus, et la muqueuse, qui va devenir inflammatoire, va boucher l'orifice de drainage. L'inflammation et l'infection des sinus vont donc s'auto-entretenir : c'est la sinusite chronique. Elle peut se manifester par des douleurs au niveau du front et/ou sur les côtés du nez, un écoulement nasal quasi-permanent de sécrétions épaisses, voire une obstruction nasale. On observe également parfois une baisse ou absence de l'odorat. Dans certains cas, la muqueuse du nez et des sinus présente des **polypes***.





source : www.asthmeacademy.com/asthmeacademy/index.htm

Au niveau de l'oreille :

L'oreille moyenne* est aussi concernée par l'épuration muco-ciliaire. Elle communique elle aussi avec l'appareil respiratoire par un petit canal appelé **trompe d'Eustache***. Comme précédemment, il se peut que le canal s'obstrue et qu'on observe une inflammation qui s'entretient : c'est l'otite chronique. Elle peut se manifester par une sensation d'oreille bouchée, avec parfois des douleurs, et une baisse de l'audition.

Cas particulier des spermatozoïdes :

La queue des spermatozoïdes, appelée flagelle, contient la même structure que les cils vibratiles du reste de l'organisme, qui crée le mouvement des spermatozoïdes par son battement.

Dans la DCP, ce battement n'est pas efficace, et peut engendrer une stérilité chez l'homme. Néanmoins, les spermatozoïdes sont féconds s'ils sont introduits dans l'ovocyte de la femme dans le cadre d'une procréation médicalement assistée.

Le syndrome de Kartagener :

Il est retrouvé dans à peu près 50% des cas de DCP. Il associe une dilatation des bronches, une sinusite chronique et un situs inversus, c'est-à-dire une rotation inverse de tous les viscères thoraco-abdominaux (le cœur est à droite, le foie à gauche, etc.). Ce dernier signe est dû au caractère génétique de la pathologie, et des études embryologiques ont démontré la corrélation entre l'anomalie du battement ciliaire et le situs inversus.

Les variations d'un individu à l'autre :

Tous ces signes ne sont pas retrouvés chez tous les patients atteints de DCP. La moitié ne présentera pas de situs inversus. Dans certains cas, c'est la pathologie sinusienne qui prédominera, pour d'autres, la pathologie pulmonaire, etc.

Il est important de se rendre compte que chaque cas est unique, et ne doit pas être comparé à celui d'un autre patient atteint de DCP.

COMMENT EST POSE LE DIAGNOSTIC DE DCP?

Une DCP peut être diagnostiquée à tout âge, car même si la maladie est présente dès la naissance, elle peut ne se manifester que bien plus tard.

On suspecte un cas de DCP :

- Chez le nouveau-né à terme qui présente une détresse respiratoire inexplicée, d'autant plus dans le cas d'une fratrie déjà atteinte, ou dans le cas où il existe un situs inversus.
- Chez l'enfant qui présente une sinusite chronique avec infection persistante malgré des traitements antibiotiques, d'autant plus si elle est associée à une otite et une atteinte bronchique.

NB : les otites à répétition sont fréquentes chez le jeune enfant, et ne font soupçonner une DCP que si elles sont associées à d'autres signes tels que l'atteinte des bronches, la sinusite, le situs inversus.

- Chez l'adulte qui présente une sinusite purulente (c'est-à-dire infectée) ou des polypes sinusiens, associée à une dilatation des bronches, et éventuellement des troubles de fertilité.

NB : Dans tous les cas, la rotation des viscères est un facteur qui oriente le diagnostic vers celui d'une DCP.

En cas de suspicion de la maladie :

Des examens spécifiques sont nécessaires pour confirmer le diagnostic. Ils visent à étudier le battement des cils :

- Le test à la saccharine : consiste à déposer à l'entrée des fosses nasales quelques particules de saccharine, et à mesurer le temps qu'elles mettent pour arriver dans le pharynx, c'est-à-dire derrière la langue, par l'intermédiaire du transport ciliaire. On mesure le temps qui s'est écoulé entre le moment du dépôt, et celui où le patient éprouve la sensation de goût sucré.

Normalement, la sensation sucrée est ressentie en moins de 20 minutes (la moyenne étant de 10 minutes). Au-delà le test est considéré comme pathologique.

Dans le cas d'une DCP, cette sensation est retardée voire absente.

Ce test présente l'avantage d'être indolore et facile à réaliser, mais il est impraticable chez le tout-petit, et les résultats ne sont pas très spécifiques.

- Le prélèvement sous anesthésie locale et l'analyse de cellules ciliées, sont le seul moyen de certifier le diagnostic de DCP.

On étudie ces prélèvements au microscope afin d'analyser et de mesurer le mouvement des cils d'une part (sont-ils immobiles ? y a-t-il un mouvement même faible ?), et leur structure d'autre part (que manque-t-il pour qu'ils fonctionnent correctement ?).

NB : On n'entreprend des recherches génétiques chez un patient que dans le cas où on a bien déterminé les signes cliniques de sa maladie, et le déficit de structure de ses cils vibratiles. Néanmoins, à l'heure actuelle, la détermination de l'anomalie génétique ne permet pas encore le traitement de celle-ci. Ces investigations ne sont pas un outil de diagnostic, mais bien des données recueillies par les chercheurs pour tenter d'approfondir les connaissances sur la DCP.

QUELLE EST LA CONDUITE À TENIR EN CAS DE DCP ?

On ne sait pas à l'heure actuelle résoudre la cause génétique de la maladie. Le traitement vise donc à limiter au maximum l'apparition des lésions, notamment au niveau des bronches, en évacuant régulièrement les sécrétions, et en traitant le plus précocement et efficacement possible les épisodes infectieux.

Cela nécessite au quotidien :

- La surveillance par les parents ou le patient lui-même selon son âge, et les professionnels de santé de signes évocateurs d'infection, qui doit être combattue le plus vite possible
- Une prise en charge quotidienne voire pluriquotidienne en kinésithérapie respiratoire, pour vider le nez et les bronches des sécrétions
- Le respect de quelques règles d'hygiène

La surveillance au quotidien :

- Il est primordial de rapporter aux professionnels suivant le patient, les changements remarquables qui font évoquer une surinfection. Ces observations des parents ou du patient lui-même, sont reportées dans l'encadré ci-contre.
- La mesure du débit expiratoire maximal de pointe (appelée également peak-flow) : elle doit être réalisée tous les jours par le patient, qui souffle le plus fort possible dans un petit appareil. Celui-ci donne instantanément la mesure du débit maximal : plus il est élevé, moins il est encombré. Très simple de réalisation, cette mesure permet d'évaluer l'obstruction des grosses bronches, et participe au suivi quotidien du patient. Cet appareil, peu coûteux, est nécessaire pour évaluer l'état respiratoire du patient.

Liste des observations à communiquer aux soignants

Concernant l'état général

- Une fatigue anormale
- Une poussée de fièvre
- Une perte d'appétit

Concernant les poumons

- Une augmentation de la fréquence de la toux
- Une augmentation de la quantité des crachats
- Un changement d'aspect des crachats (opaques, jaunes ou verts, collants, etc.)
- Une douleur thoracique
- Un essoufflement augmenté pour un même effort
- Une respiration sifflante
- Une baisse lors de la mesure du peak-flow

Concernant les sinus

- Une douleur au niveau du front et/ou sur les côtés du nez
- Une augmentation de l'écoulement nasal
- Un changement d'aspect de cet écoulement

Concernant les oreilles

- Une douleur au niveau des oreilles
- Une baisse de l'audition
- Un écoulement d'oreille

PEAK-FLOW OU APPAREIL DE MESURE DU DÉBIT EXPIRATOIRE MAXIMAL DE POINTE



Le patient souffle dans l'embout (ici à droite) et le curseur (en rouge) indique le débit mesuré.

La kinésithérapie respiratoire quotidienne

Dès que le diagnostic est posé, la kinésithérapie respiratoire doit devenir un acte quotidien. Elle a pour objectif de vider les bronches et le nez des sécrétions afin de limiter les risques d'infection, d'obstruction et de lésion secondaires.

Elle doit être pratiquée par un professionnel, qui, lui aussi, réalisera une surveillance quotidienne du patient.

La technique pulmonaire peut être apprise par les parents dans le cas d'un patient jeune, en attendant que celui-ci puisse apprendre à se drainer lui-même. Dans tous les cas, le lavement du nez par les parents plusieurs fois par jour est indispensable tant que l'enfant n'est pas autonome pour se moucher.

Chez le nourrisson et le petit enfant : le kinésithérapeute procède au lavement des fosses nasales à l'aide d'un sérum physiologique, puis au désencombrement des bronches par la technique de l'Accélération du Flux Expiratoire (AFE) (cf. encadré ci-contre).

Le lavement des fosses nasales au sérum est continué tant que l'enfant ne parvient pas à se moucher seul. Le kinésithérapeute réalisera progressivement une éducation au mouchage, que le patient devra réaliser plusieurs fois par jour en remplacement des lavements. Progressivement, le kinésithérapeute éduquera l'enfant à l'auto-désencombrement, en fonction de sa collaboration.

Chez l'enfant plus grand et l'adulte : le mouchage étant autonome, la séance de kinésithérapie fait office de toilette bronchique. Le patient réalise, en l'absence du kinésithérapeute, d'autres séances de toilette bronchique autonomes.



Le mucus sécrété le long de l'appareil respiratoire est essentiellement composé d'eau. Lors d'un encombrement bronchique, la quantité de mucus sécrété augmente. De plus, les sécrétions sont parfois collantes, ce qui ne favorise pas leur évacuation lors des séances de kinésithérapie.

Il est donc nécessaire de bien s'hydrater, en raison des pertes dans les bronches, et de boire avant la séance de kinésithérapie pour fluidifier les sécrétions !!!

La technique kinésithérapique de l'AFE

Le fait d'accélérer la sortie de l'air des poumons permet de faire remonter les sécrétions le long des bronches, puis de les évacuer. C'est ce qui se passe naturellement lorsque l'on tousse : on crée une surpression dans les poumons afin d'expulser les sécrétions hors de la trachée.

Avec ses mains, le kinésithérapeute provoque cette accélération en même temps que le patient expire, en exerçant une pression sur le thorax. Après plusieurs répétitions du mouvement, et lorsqu'elles sont remontées suffisamment haut dans les poumons, la toux aidée des mains du kinésithérapeute, éjecte les sécrétions qui sont ensuite expectorées, c'est-à-dire crachées par la bouche.

Lorsque le patient réalise un auto désencombrement, le principe est exactement le même, mais sans l'aide cette fois des mains du kinésithérapeute. C'est le patient qui, en expirant profondément plusieurs fois, puis en toussant, va permettre l'expulsion des sécrétions.

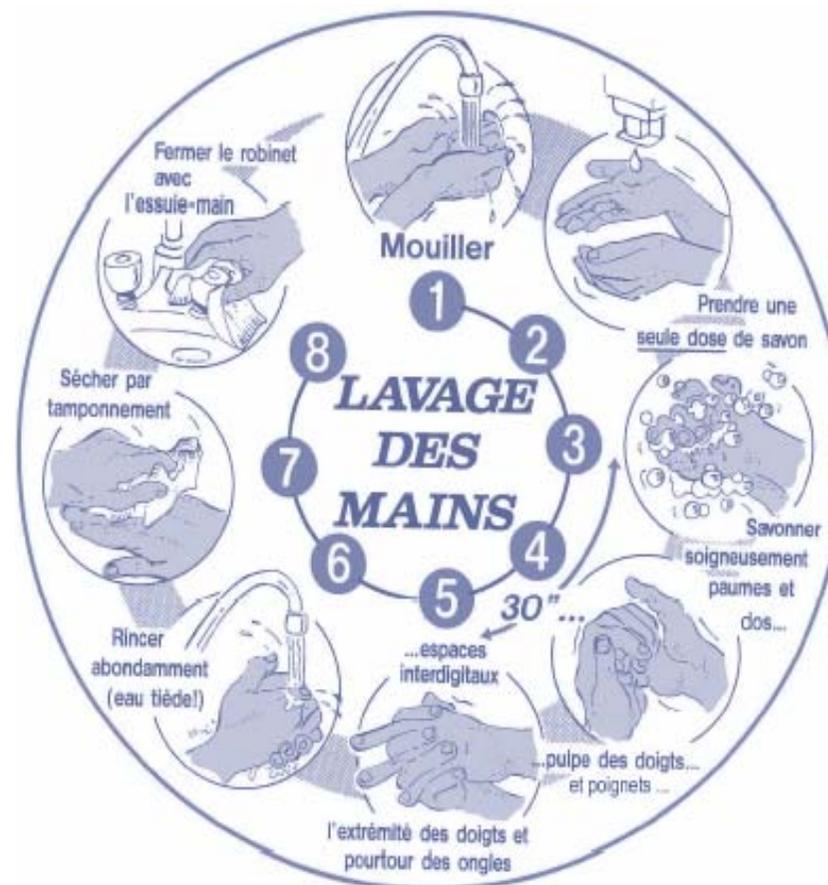
A propos de l'hygiène

Il existe dans notre environnement de tous les jours des réservoirs à germes multiples. Nous sommes nous-mêmes porteurs de micro-organismes, ainsi que les objets de notre vie courante.

Quelques règles d'hygiène importantes :

- Le lavage des mains au savon doit être réalisé par le patient après qu'il se soit mouché, après la séance de kinésithérapie, après être allé aux toilettes, avant de manger...car les mains sont un vecteur très important des facteurs infectieux.
- Les instruments médicaux, et notamment le peak-flow doivent être soigneusement nettoyés à chaque utilisation.
- Les jouets, les peluches, etc. doivent être également nettoyés régulièrement.
- Enfin, les objets en contact avec les muqueuses tels que couverts, brosse à dent, etc. ne doivent pas être échangés. Veillez notamment à changer régulièrement de brosse à dents, surtout en période d'infection.

Cette liste de conseil, loin d'être exhaustive, représente des moyens simples de limiter la transmission des germes respiratoires au patient.



Durée totale du lavage simple des mains : 30 sec avec un savon liquide ordinaire.

Durée totale d'un lavage désinfectant ou antiseptique des mains : 1 min avec un savon antiseptique.

© original CHU Nantes. Schéma adapté par le service d'hygiène de Morlaix et de Roscoff.

LES AUTRES TRAITEMENTS QUI PEUVENT S'AVÉRER NECESSAIRES

Malgré un traitement quotidien bien mené, certains évènements peuvent parfois conduire à des prescriptions médicales complémentaires.

L'infection

Si un épisode infectieux est détecté au niveau des sinus, de l'oreille ou des bronches (par le biais des observations parentales ou du patient, et des professionnels de santé), le médecin traitant prescrit des médicaments : les **antibiotiques***.

Ils peuvent être administrés de différentes façons :

- Par la bouche (on dit aussi « per os »)
- Par injection ou perfusion (ce qui nécessite une piqûre)
- Par inhalation (ce qui nécessite l'usage d'un **aérosol***) après la séance de kinésithérapie

Pour être efficace, l'antibiotique doit être adapté au germe présent, et prescrit en quantité et durée suffisantes. On réalise donc un prélèvement nasal dans le cas d'une infection sinusienne, ou un examen cytot bactériologique des crachats (ECBC) dans le cas d'une infection bronchique : lors d'une séance de kinésithérapie, on récupère dans un petit récipient stérile, un crachat issu de la partie profonde des poumons, que l'on va observer au microscope dans un laboratoire. On va ainsi mettre en évidence le ou les germes en présence. De plus, il peut être réalisé un antibiogramme, c'est-à-dire qu'on teste différents antibiotiques sur les germes recueillis, et on constate leur efficacité.

Pendant un épisode infectieux, on renforce la prise en charge kinésithérapique, afin d'éliminer au plus vite les crachats infectés, pour éviter au maximum les lésions bronchiques.

L'obstruction bronchique

Si des sécrétions s'accumulent dans une bronche, elles peuvent créer une obstruction, et l'air ne passe plus. D'où l'intérêt de la kinésithérapie respiratoire pour limiter la stagnation des sécrétions, et de bien s'hydrater pour participer à leur fluidification.

Si les sécrétions sont collantes, le médecin pourra prescrire des médicaments fluidifiants, administrés avant la kinésithérapie, souvent sous forme d'aérosol.

Dans certains cas, ce sont les muscles qui entourent les bronches qui se contractent de manière anormale, et réduisent leur calibre : c'est le bronchospasme. Le médecin pourra prescrire des médicaments **broncho-dilatateurs***, souvent aussi sous forme d'aérosol, pour permettre au muscle bronchique de se relâcher avant la séance de désencombrement.

L'inflammation des bronches

Les bronches agressées peuvent parfois réagir par une inflammation. La muqueuse qui tapisse les conduits va alors s'épaissir, et réduire le diamètre disponible au passage de l'air.

Dans ce cas le médecin prescrira des médicaments anti-inflammatoires.

L'aérosol

C'est un « nuage » de médicament dispersé directement dans les bronches à l'aide d'un appareil à aérosol ou nébuliseur. Le patient respire le médicament à travers l'embout buccal relié à l'appareil. Cet appareil nécessite une hygiène rigoureuse et un nettoyage à chaque utilisation.

LA SURVEILLANCE MEDICALE AU LONG COURS

Régulièrement, le patient fera l'objet de consultations spécialisées afin de surveiller l'apparition de nouvelles lésions au niveau **ORL*** et bronchiques.

Des radiologies pulmonaires et des ECBC pourront être effectués régulièrement.

De plus, il pourra subir des examens de routine afin de surveiller son état pulmonaire et son évolution :

Les épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR)

Cet examen réalisé dans un service de pneumologie, permet de mesurer les volumes et les débits courants et maximaux, de l'air à l'inspiration et l'expiration. Le patient souffle dans un embout buccal relié à une machine qui calcule différentes valeurs telles que la capacité totale du poumon, le débit maximal, etc.

Les gaz du sang

Les alvéoles pulmonaires, c'est-à-dire l'extrémité des bronches, sont la zone du corps où pénètre l'oxygène dans le sang et ressort le gaz carbonique. Dans les maladies qui engendrent une mauvaise circulation de l'air dans les poumons, il est important de vérifier que le sang est bien oxygéné et que le gaz carbonique s'évacue correctement. Pour cela, on réalise une piqûre directement dans une artère où le sang est encore riche en oxygène, et on étudie sa composition.

NB : pour évaluer rapidement l'oxygénation du sang et sans piqûre, on mesure la « sat » (saturation de l'**hémoglobine*** en oxygène). Cette mesure est effectuée grâce à un oxymètre de pouls, que l'on attache à l'index. Il peut être utilisé au quotidien en séance de kinésithérapie par exemple.

DCP AU QUOTIDIEN

Outre le fait de s'astreindre tous les jours à la séance de kinésithérapie, à la prise éventuelle des médicaments, et aux règles d'hygiène, la vie du patient atteint de DCP doit être la plus normale possible.

L'enfant peut suivre une scolarité normale.

Au niveau professionnel, il existe une restriction concernant les métiers dits « physiques », car l'atteinte pulmonaire peut diminuer la résistance à l'effort (station debout prolongée, ports de charge, etc.). De plus, certains métiers à risque d'inhalation peuvent être ici contre-indiqués. Il est donc nécessaire de bien orienter son choix.

La pratique d'une activité sportive est recommandée. Elle favorise les fonctions cardiaque et pulmonaire. Pendant l'effort physique, on augmente les volumes et les débits pulmonaires, et on favorise le drainage des sécrétions, tout en améliorant les échanges gazeux. Le sport doit permettre au patient, enfant ou adulte, de se faire plaisir à son rythme et selon ses possibilités. Des précautions sont à prendre (notamment chez l'enfant ou l'adolescent) concernant la notion de compétition pour des raisons de capacités liées à la maladie. De plus, il faut veiller à l'hydratation suffisante du patient. Mais, en dehors des activités de natation en piscine, qui auraient tendance à favoriser les infections **ORL***, ainsi que de la plongée sous-marine qui contraint les sinus et les oreilles à de fortes variations de pression, le sport n'est pas contre-indiqué, au contraire.

OÙ EN EST LA RECHERCHE ?

Un cil vibratile est constitué d'environ 250 petites structures : les **protéines***. Chaque protéine est elle-même assemblée grâce à l'information que donne un **gène***. Ce gène est situé sur un chromosome, à un endroit très précis, et qui est la cible des chercheurs.

Une seule anomalie de protéine peut théoriquement être à l'origine d'un dysfonctionnement du cil, ce qui correspond à un nombre important de gènes impliquables.

Néanmoins, des études statistiques montrent que dans 70% des cas, c'est la même protéine qui est atteinte : la dynéine, elle est impliquée dans le mouvement ciliaire.

Cette grosse molécule est elle-même composée de plusieurs protéines dont on connaît aujourd'hui les gènes correspondants, et leurs situations sur les chromosomes.

Il est aujourd'hui envisageable, pour les DCP causées par défaut de la dynéine, d'essayer de développer une thérapie génique, c'est-à-dire d'apporter aux cellules ciliées le gène normal. Ces recherches sont néanmoins longues, et on ne peut pronostiquer leur aboutissement.

Cependant, la découverte de certains gènes impliqués permet déjà de réaliser des dépistages dans certaines familles à risque, ce qui permet la prise en charge immédiate de l'enfant atteint.

OU S'INFORMER ?

Il existe d'autres sources d'information plus précise et notamment disponible sur Internet. Parmi elles, l'encyclopédie gratuite **Orphanet** (www.orpha.net), permet d'accéder à une information médicale plus poussée, ainsi qu'à la liste de consultations spécialisées.

L'**Association de patients atteints de Dyskinésie Ciliaire Primitive** (ADCP) (www.adcp.asso.fr), permet de rentrer en contact avec d'autres patients, des médecins spécialistes, et de se tenir au courant des dernières avancées de la recherche.

De plus il est possible de se mettre en lien avec d'autres sites d'information.

D'autres contacts existent : l'Alliance Maladie Rare (AMR), Maladies Rares Info Service, la Fédération des Maladies Orphelines (FMO), la Fondation pour la Recherche Médicale (FRM).



QUELQUES SOURCES DISPONIBLES SUR INTERNET CONCERNANT LA DCP ET LES MALADIES RARES

ASSOCIATION DE PATIENTS ATTEINTS DE DYSKINESIE
CILIAIRE PRIMITIVE. *DCP ? Ça va bouger !* [en ligne].
Disponible sur Internet : <http://www.adcp.asso.fr>

ESCUDIER E., COSTE A., ANSELEM S., et al. *Dyskinésies
ciliaires congénitales* [en ligne]. JM Juvanon, Août 2000 [mise à
jour Avril 2004]. Disponible sur Internet :
www.orl-planet.com/dyskinesies/, ou depuis le lien avec le site de
l'ADCP.

BOUVAGNET P. /éd. CORDIER J.F. *Les dyskinésies ciliaires
primitives, le syndrome de Kartagener* [en ligne]. Encyclopédie
Orphanet, Juin 1997 [mise à jour en mars 2002]. Disponible sur
Internet :
<http://www.orpha.net/data/patho/FR/fr-DCP.pdf>, depuis le serveur
Orphanet sur les maladies rares.

ALLIANCE MALADIES RARES [en ligne]. Disponible sur
Internet : www.alliance-maladies-rares.org

FEDERATION DES MALADIES ORPHELINES [en ligne]
Disponible sur Internet :
<http://www.maladies-orphelines.fr/>

FONDATION POUR LA RECHERCHE MEDICALE *La génétique
lève le voile sur les DCP, des maladies très rares et peu connues du
grand public* [en ligne]. Fondation pour la recherche médicale, n°92,
4^{ème} trimestre, octobre 2002 [visité le 23/01/06]
Disponible sur Internet :
http://www.frm.org/informez/info_ressourcesmaladies_fiche.php?id=53

GLOSSAIRE

Aérosol : c'est la transformation d'un médicament liquide par l'intermédiaire d'un nébulisateur, en particules en suspension dans l'air, qui est ensuite inhalé par le patient.

Antibiotique : se dit d'une substance qui empêche le développement de certains micro-organismes. Dans la DCP, sa prescription vise à lutter contre l'infection des voies aériennes par les bactéries.

Bronches : ce sont les conduits par lesquels passe l'air, de la trachée (à l'entrée des poumons) jusqu'aux alvéoles (fin des conduits et lieu de l'échange gazeux).

broncho-dilatateurs : ce sont des substances qui ont la propriété de dilater les bronches en permettant le relâchement des muscles bronchiques, notamment utilisées dans le traitement de l'asthme.

Cellules ciliées : cellules qui participent avec les cellules à mucus au revêtement des voies aériennes. Elles présentent à leur surface environ 200 cils vibratiles par cellule.

Chronique : se dit d'une maladie qui dure, qui évolue longtemps.

Dilatation des bronches ou bronchectasie ou bronchiectasie : c'est une augmentation du calibre de la bronche qui se déforme, et perd sa charpente musculaire et élastique. Elle s'accompagne d'une augmentation des sécrétions bronchiques.

Gène : portion de chromosome située à un endroit précis, dont dépendent la transmission et le développement des caractères héréditaires. C'est une portion de la molécule d'ADN qui porte l'information génétique.

Génétique : en rapport avec les gènes, c'est la science de l'hérédité.

Hémoglobine : c'est la substance sanguine qui permet le transport de l'oxygène dans l'organisme.

Médicaments fluidifiants ou mucolytiques : substances qui vont permettre la liquéfaction du mucus, afin de faciliter leur expectoration.

Mutations : c'est la modification d'une partie plus ou moins étendue de l'ADN. L'information transmise peut, alors, être modifiée.

Oreille moyenne : une des trois parties de l'oreille (interne la plus profonde, moyenne, et externe la plus proche de l'extérieur), qui contient notamment le tympan. C'est elle qui communique avec la trompe d'Eustache.

ORL : oto-rhino-laryngologie, spécialité de la médecine traitant de des maladies touchant les voies aériennes supérieures, c'est-à-dire le nez, la gorge, les oreilles, le larynx.

Polypes : ce sont de petites excroissances sur la paroi intérieure du nez, qui peuvent gêner le bon écoulement nasal.

Protéine : c'est une grosse molécule organique composée par l'assemblage de plusieurs petites molécules.

Syndrome : réunion d'un certains nombre de signes (ou symptômes), qui se retrouve dans plusieurs maladies.

Trompe d'Eustache : conduit reliant l'oreille moyenne à la partie la plus profonde du nez (nasopharynx).