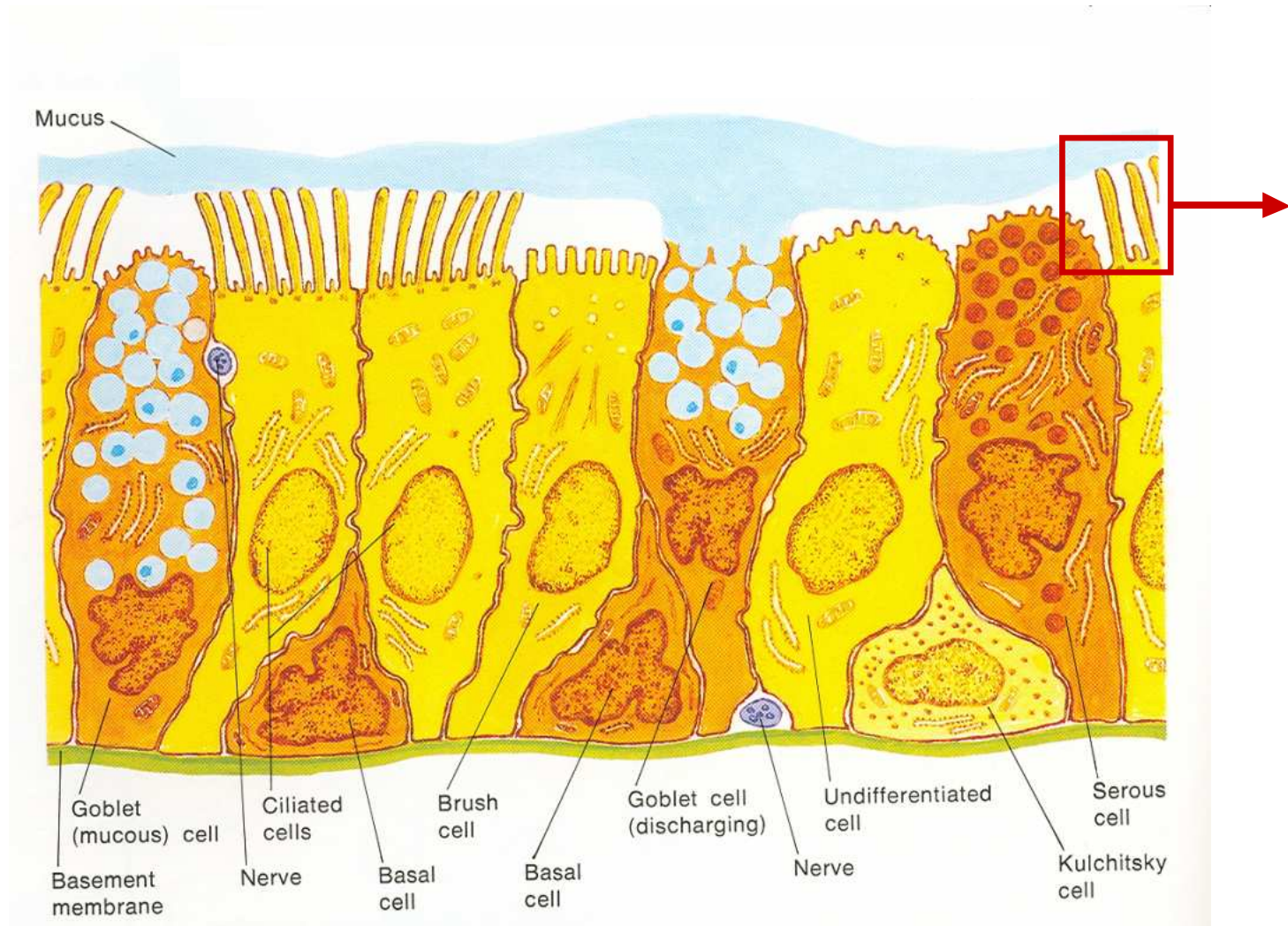


DYSKINESIE CILIAIRE PRIMITIVE A L'AGE L'ADULTE: ATTEINTE RESPIRATOIRE

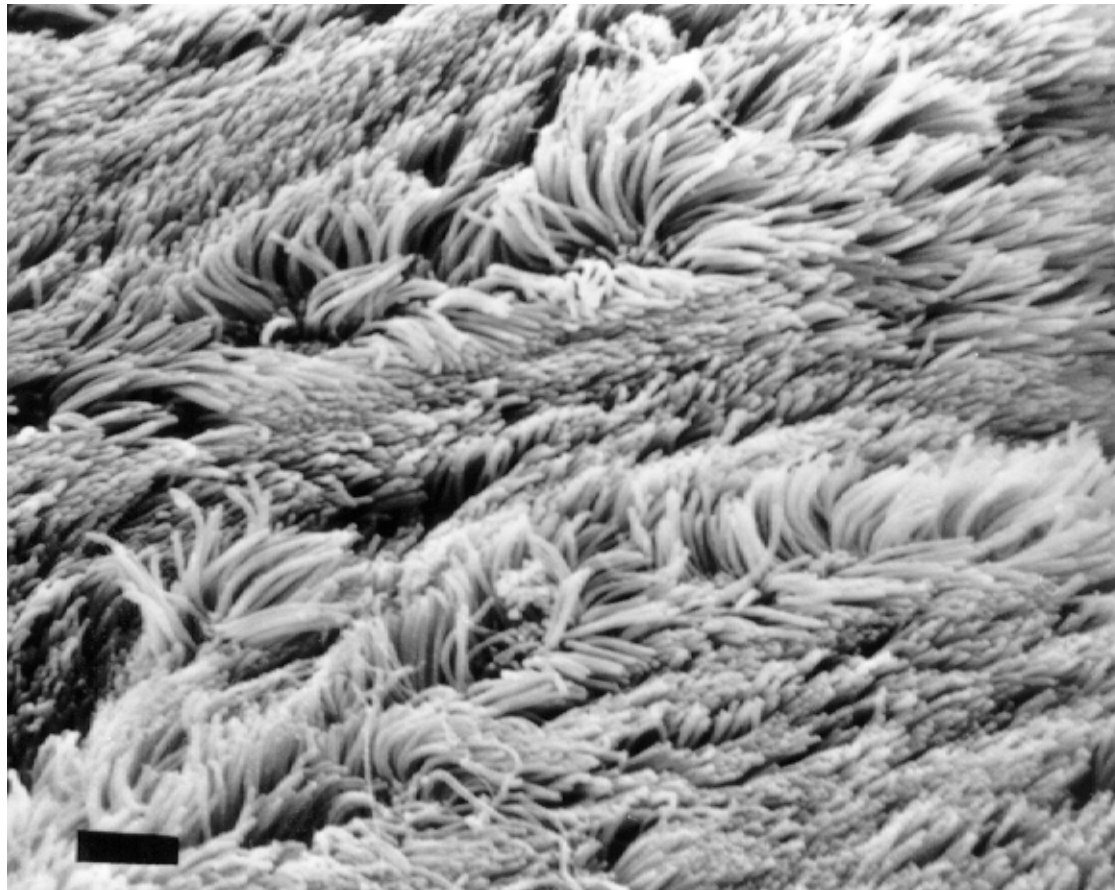
Dr Romain LAZOR

Centre de référence des maladies orphelines pulmonaires,
Hôpital Louis Pradel, Hospices Civils de Lyon,
et
Service de Pneumologie, Hôpital Universitaire, Berne (Suisse).

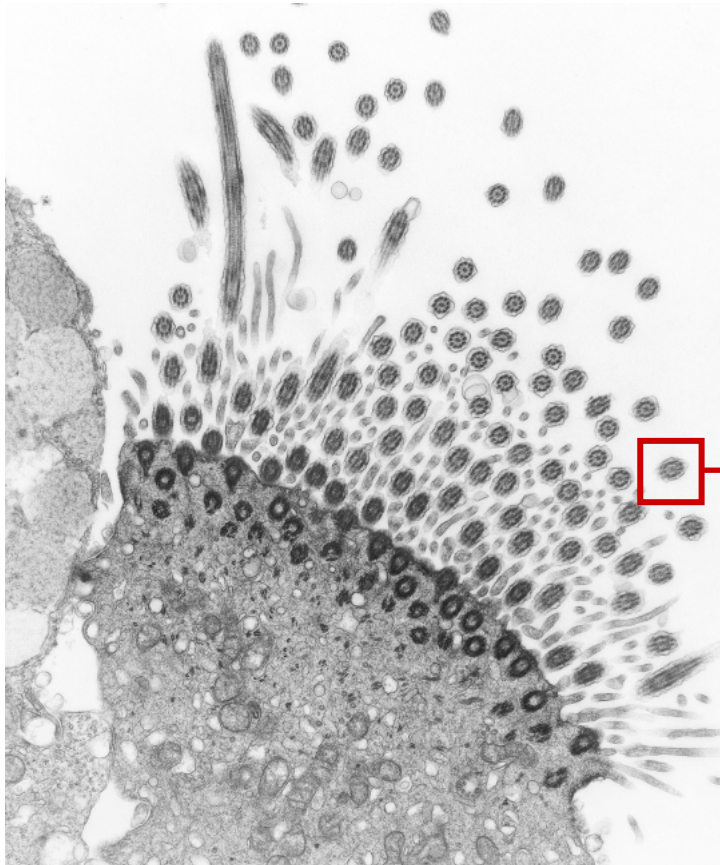
EPITHELIUM BRONCHIQUE



CELLULES CILIEES

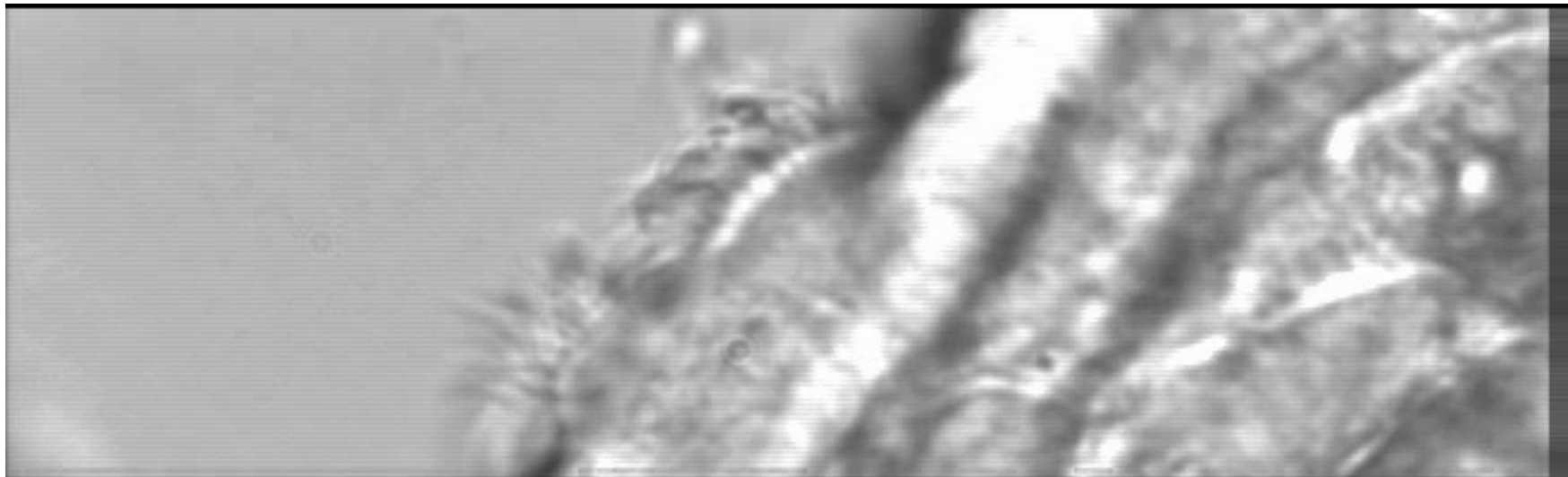
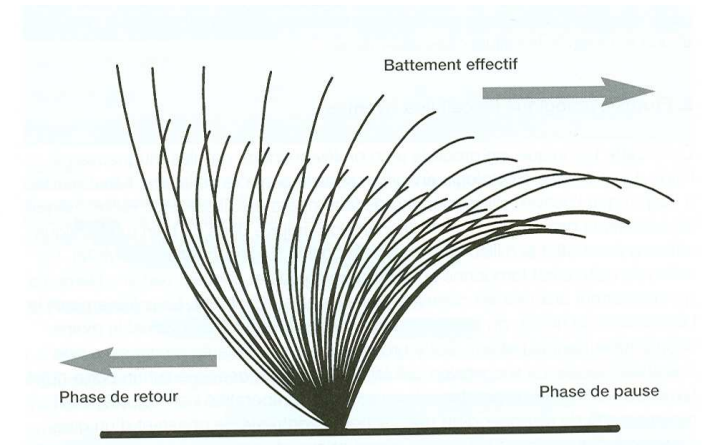
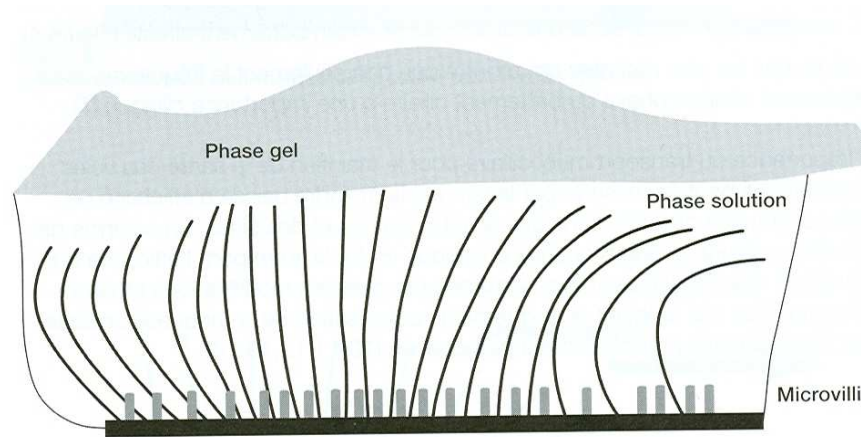


CELLULES CILIEES

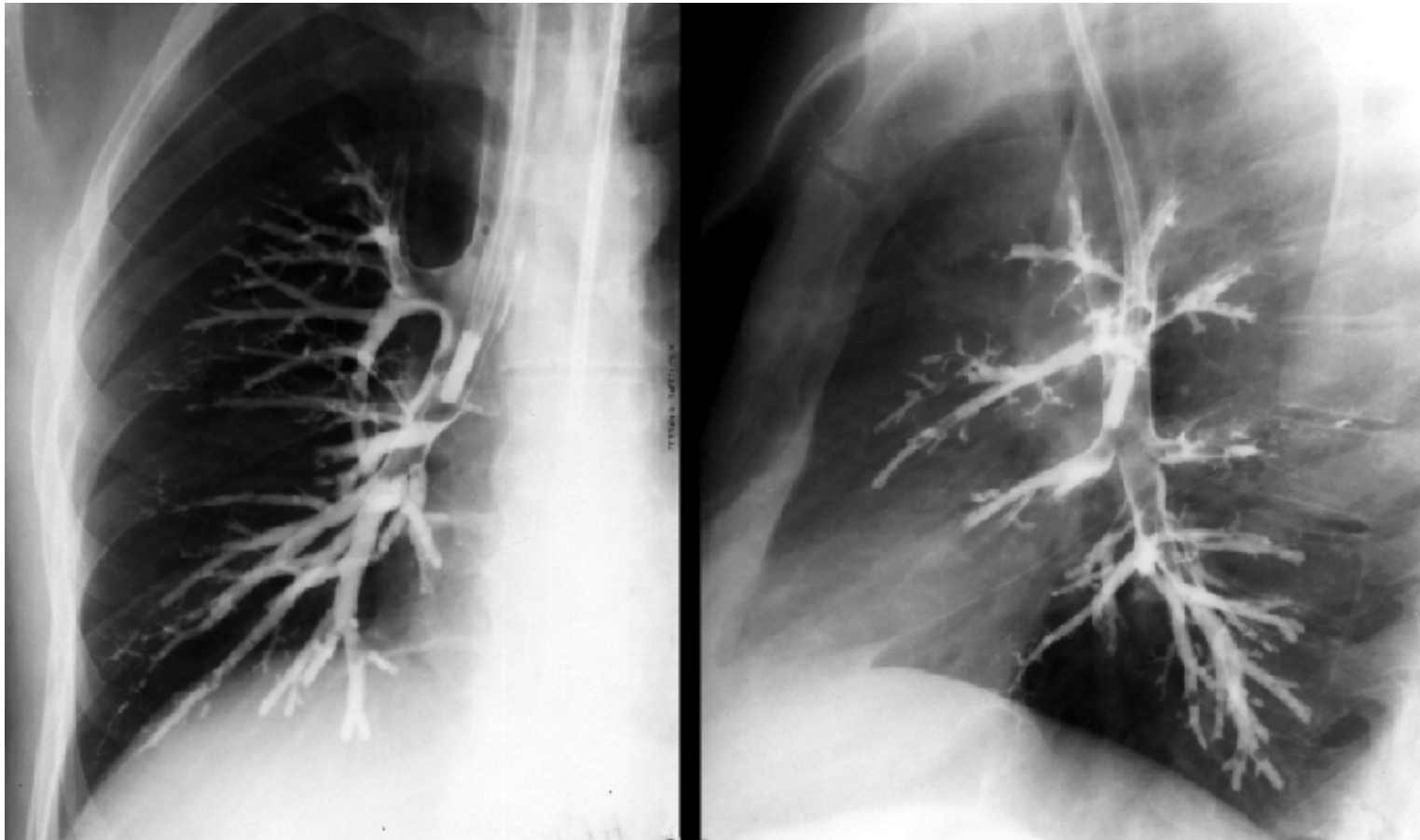


Source: Dr JC Pache, Pathologie, Hôpitaux Universitaires Genève

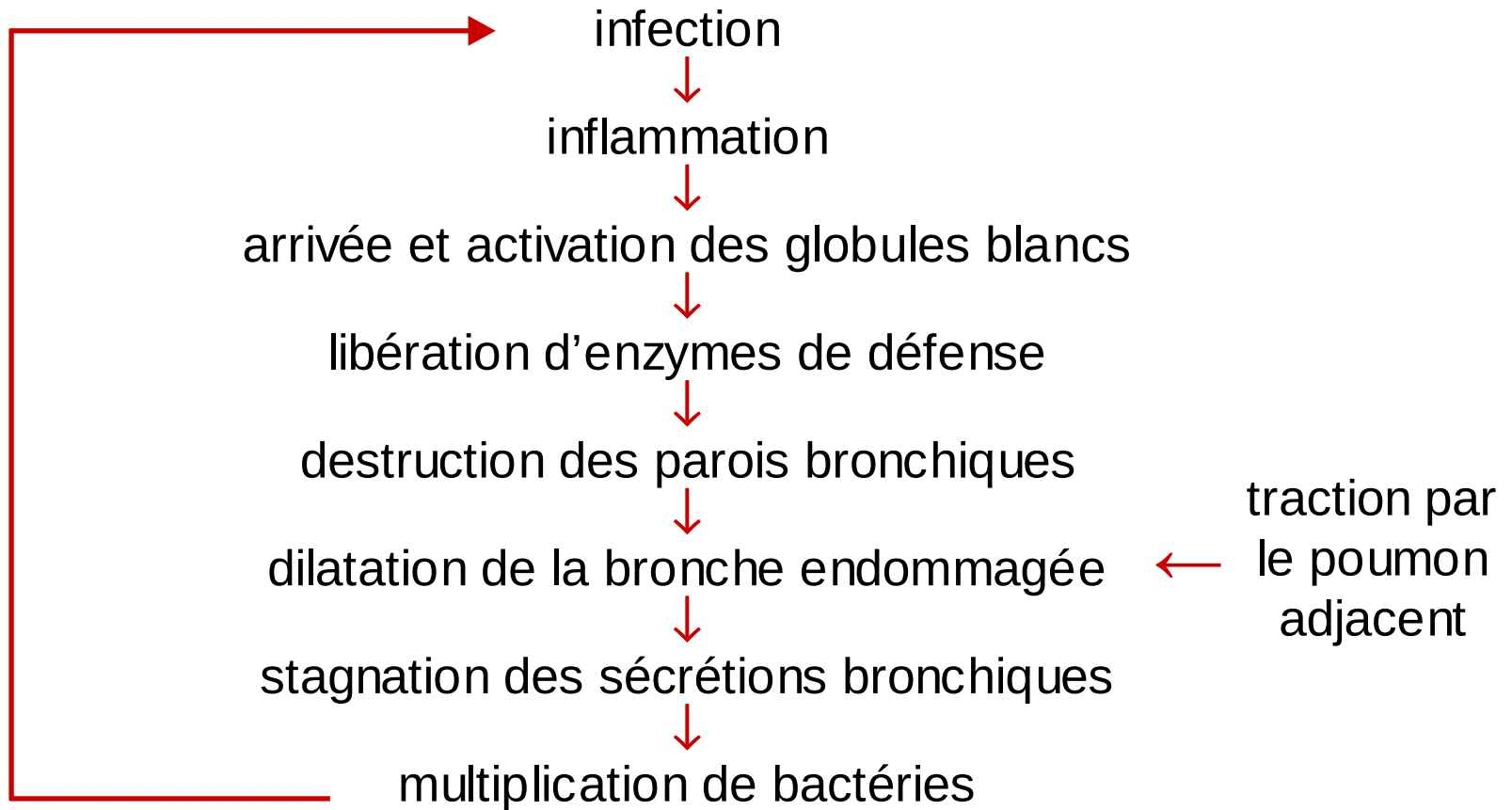
CLAIRANCE MUCO-CILIAIRE



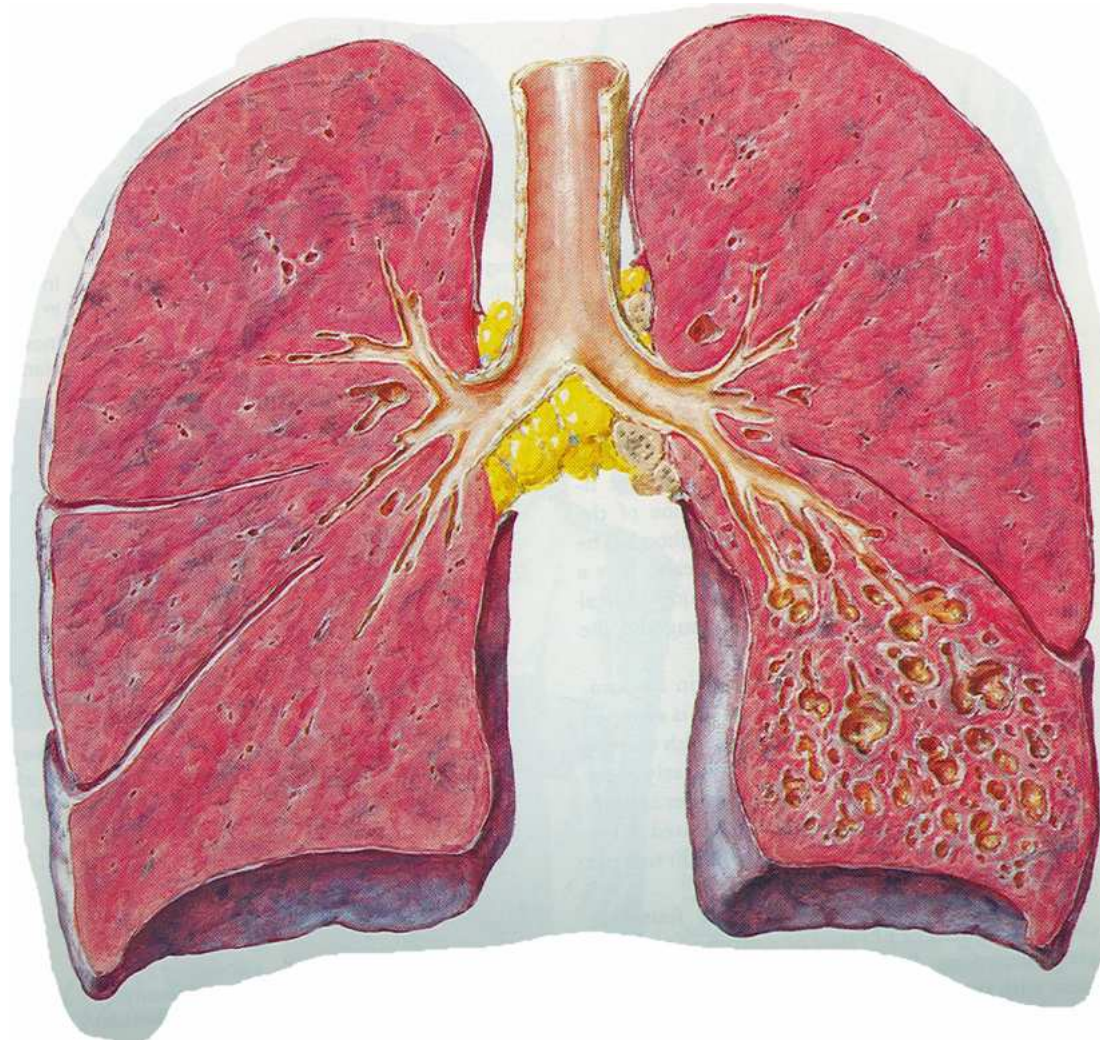
ARBRE BRONCHIQUE NORMAL

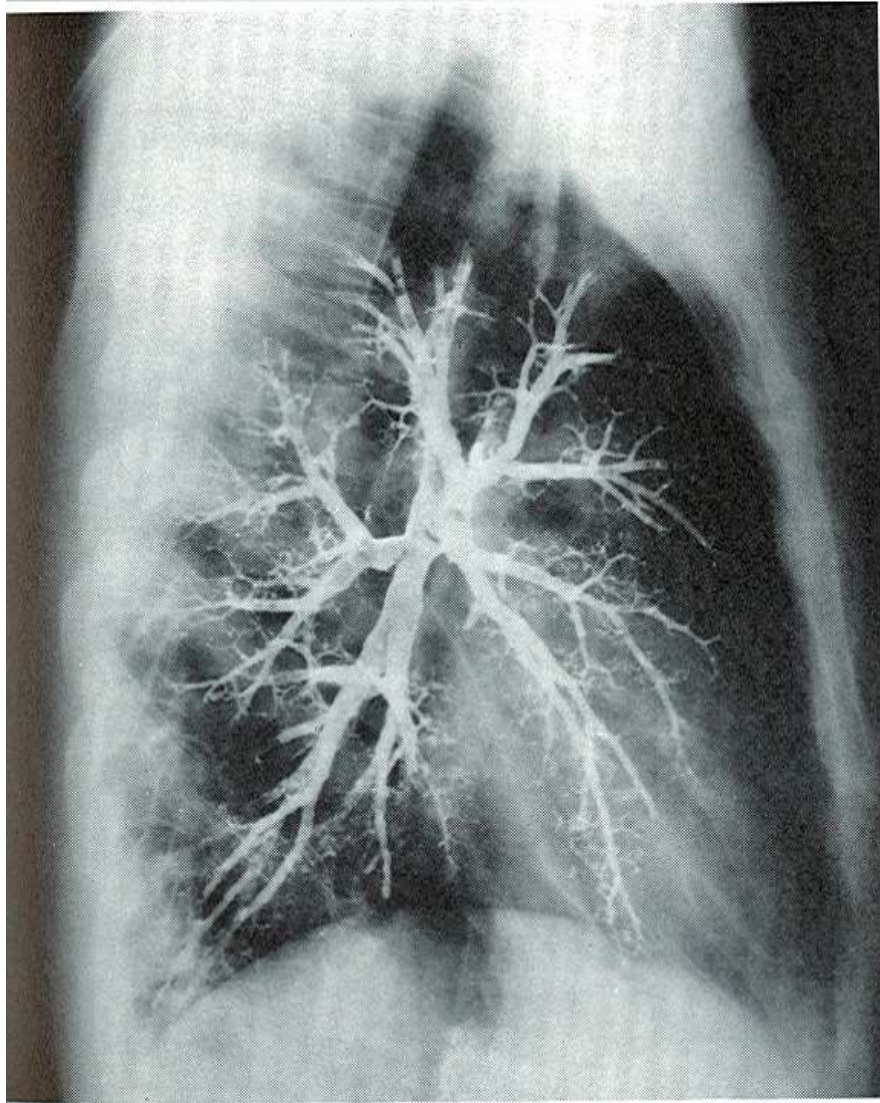


DEVELOPPEMENT ET PROGRESSION DES BRONCHIECTASIES

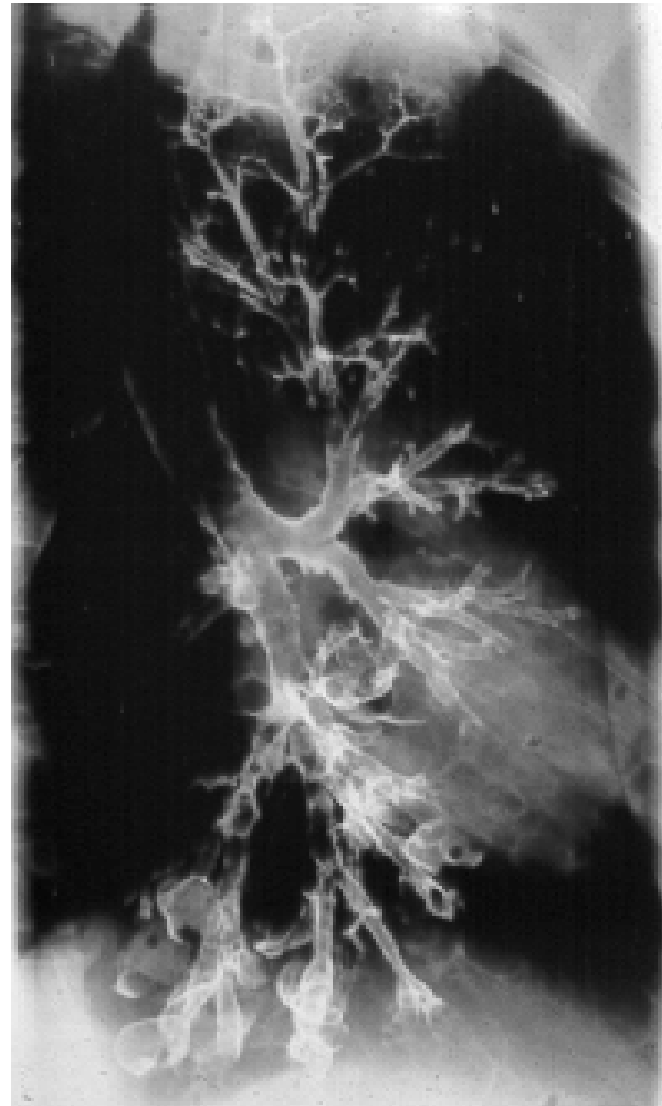


BRONCHIECTASIES



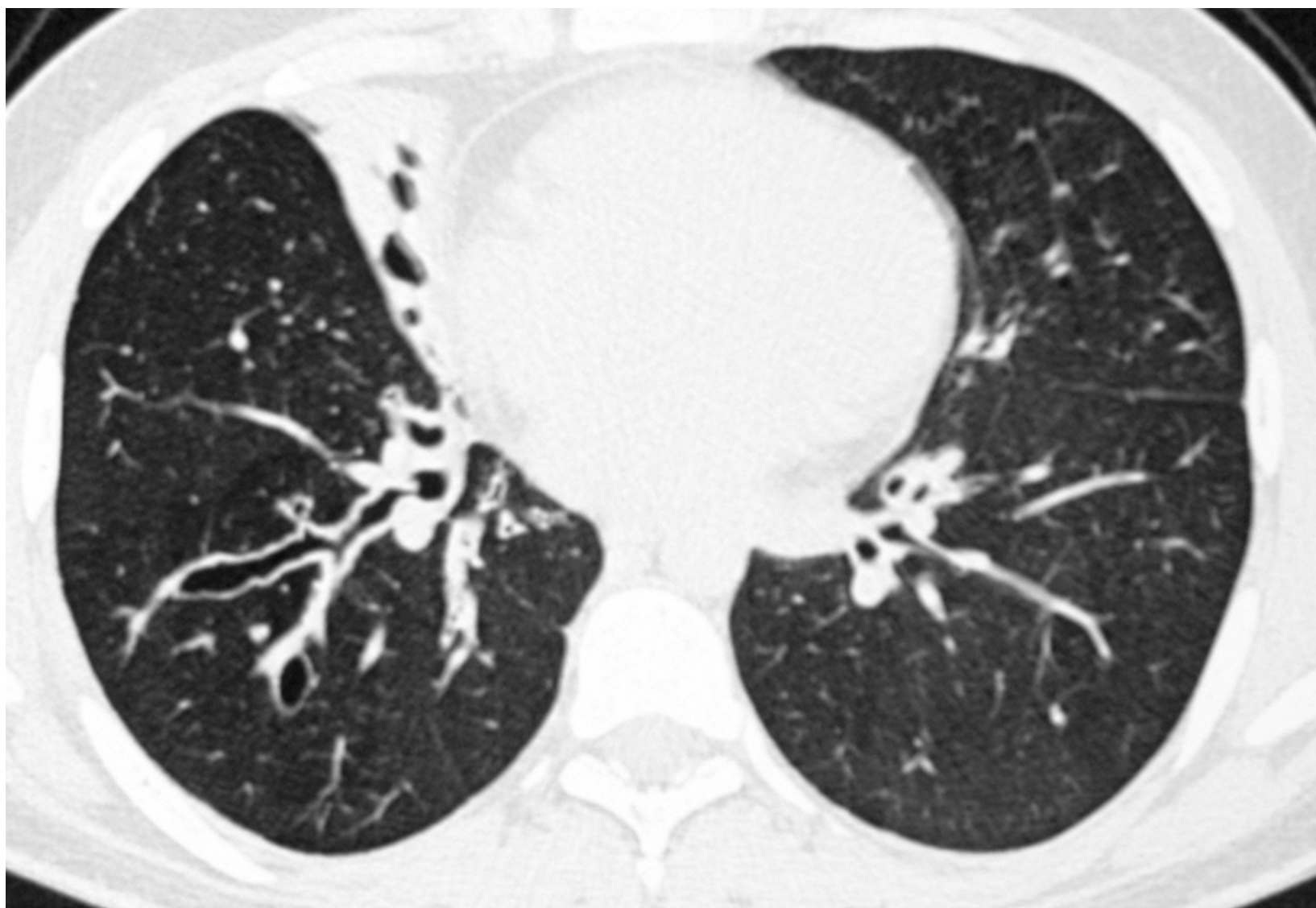


arbre bronchique normal



bronchiectasies









SYMPTOMES DES BRONCHIECTASIES

- toux et expectorations chroniques purulentes
- dyspnée (essoufflement)
- hémoptysie (crachement de sang)
- fièvre
- fatigue
- perte de poids

COMPLICATIONS DES BRONCHIECTASIES

- infections bronchiques à répétition (exacerbations)
- pneumonies à répétition
- hémorragie dans les bronches
- pneumothorax
- diminution progressive de la fonction respiratoire
- insuffisance respiratoire
- hypertension artérielle pulmonaire

EXACERBATIONS AIGUES (INFECTIONS)

- changement des expectorations
 - essoufflement augmenté
 - toux augmentée
 - fièvre
 - fatigue, malaise
 - diminution de la fonction respiratoire
 - changements à l'auscultation pulmonaire
 - changements sur la radiographie
- traitement précoce (antibiotiques, kinésithérapie)

MECANISME DES HEMOPTYSIES

inflammation chronique de la muqueuse bronchique



développement de vaisseaux sanguins
anormaux dans les parois bronchiques



tendance à la rupture et au saignement



hémoptysie
(crachement de sang)

BASES DU TRAITEMENT

- détecter précocément et traiter les infections respiratoires (exacerbations)
- kinésithérapie de drainage bronchique
- vaccinations (grippe, pneumocoque)
- bronchodilatateurs
- corticostéroïdes inhalés ? fluidifiants bronchiques ?
- oxygène, (év. ventilation mécanique)
- réhabilitation respiratoire
- transplantation

EFFET DU TRAITEMENT (KINESITHERAPIE) SUR LA FONCTION RESPIRATOIRE

diagnostic
dans l'enfance

diagnostic
à l'âge adulte

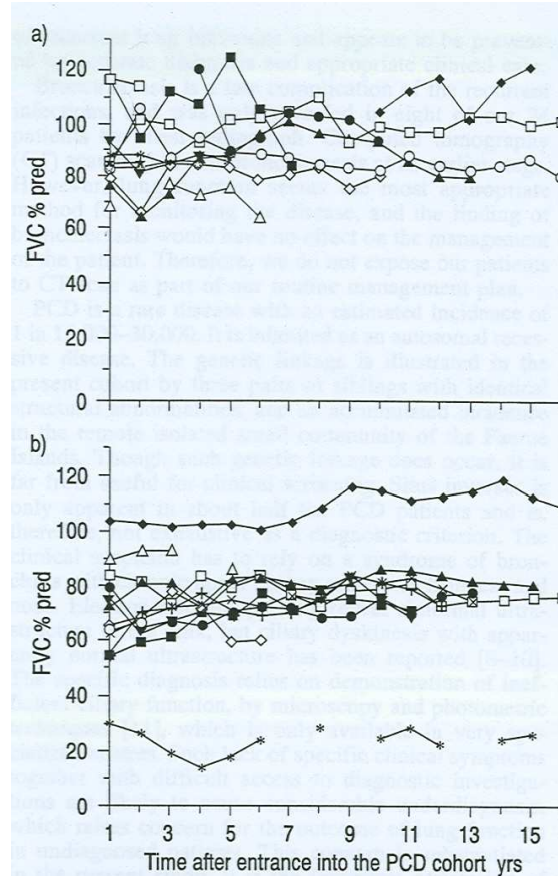


Fig. 1. — Forced vital capacity (FVC) % predicted during the 2–16 yrs of observation in the group of pulmonary ciliary dyskinesia (PCD) patients entering the cohort in: a) childhood; and b) adulthood. Each symbol represents an individual patient.

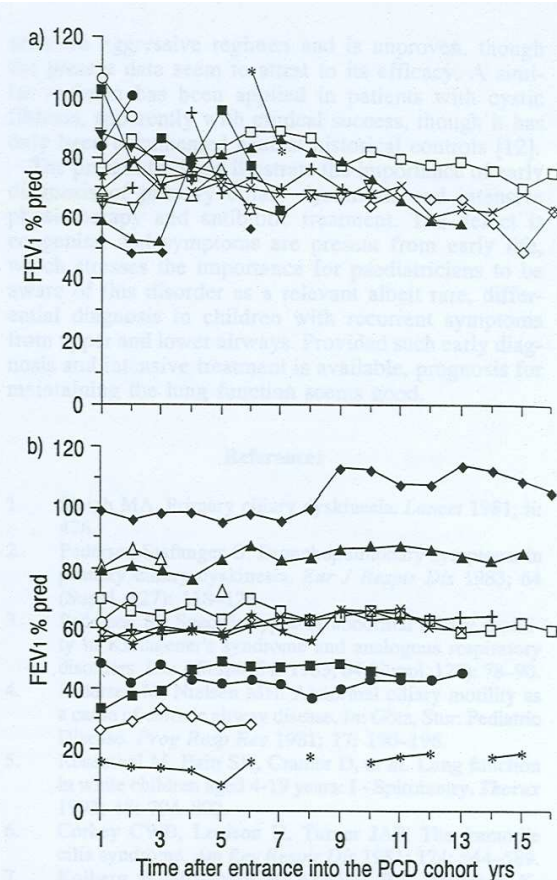


Fig. 2. — Forced expiratory volume in one second (FEV1) % predicted during the 2–16 yrs of observation in the group of pulmonary ciliary dyskinesia (PCD) patients entering the cohort in: a) childhood; and b) adulthood. Each symbol represents an individual patient.

PREVENTION DES INFECTIONS PAR DES ANTIBIOTIQUES ?

- efficacité incertaine
- méthodes non standardisées
 - cycles répétés d'antibiothérapie intraveineuse
 - traitement de longue durée par un antibiotique antiinflammatoire par voie orale (macrolide)
 - antibiotiques en aérosols (tobramycine, colistine)

TRAITEMENT DE RADIOLOGIE INTERVENTIONNELLE

- Pour traiter en urgence une hémoptysie grave en plaçant une sonde (cathéter) dans les vaisseaux bronchiques qui saignent pour les obstruer et arrêter le saignement

TRAITEMENTS CHIRURGICAUX

dans une minorité de situations pour:

- enlever une zone de poumon détruite = foyer d'infection à répétition (efficacité ?)
- traiter en urgence une hémorragie grave non contrôlable par d'autres moyens
- transplantation pulmonaire

SERIE DE PATIENTS ADULTES AVEC DYSKINESIE CILIAIRE PRIMITIVE

- registres suisse (SIOLD) et français (GERMOP) de maladies rares pulmonaires, Centre de Référence des maladies orphelines pulmonaires de l'adulte (Lyon), Service de pneumologie pédiatrique Lyon
- dyskinésie ciliaire primitive diagnostiquée par examen des cils ou combinaison de situs inversus et bronchiectasies
- âge > 15 ans

CARACTERISTIQUES DES PATIENTS

- 54 patients
- âge moyen (ans) :
 - 1^e symptômes 3
 - diagnostic 13
 - dern. nouvelles 31
- femmes 63%
- situs inversus 46%



SYMPTOMES RESPIRATOIRES

	fréquence
• bronchite chronique	91%
• sinusite chronique	86%
• essoufflement	74%
• aux efforts sportifs	26%
• aux efforts de la vie courante	29%
• aux efforts minimales ou au repos	19%

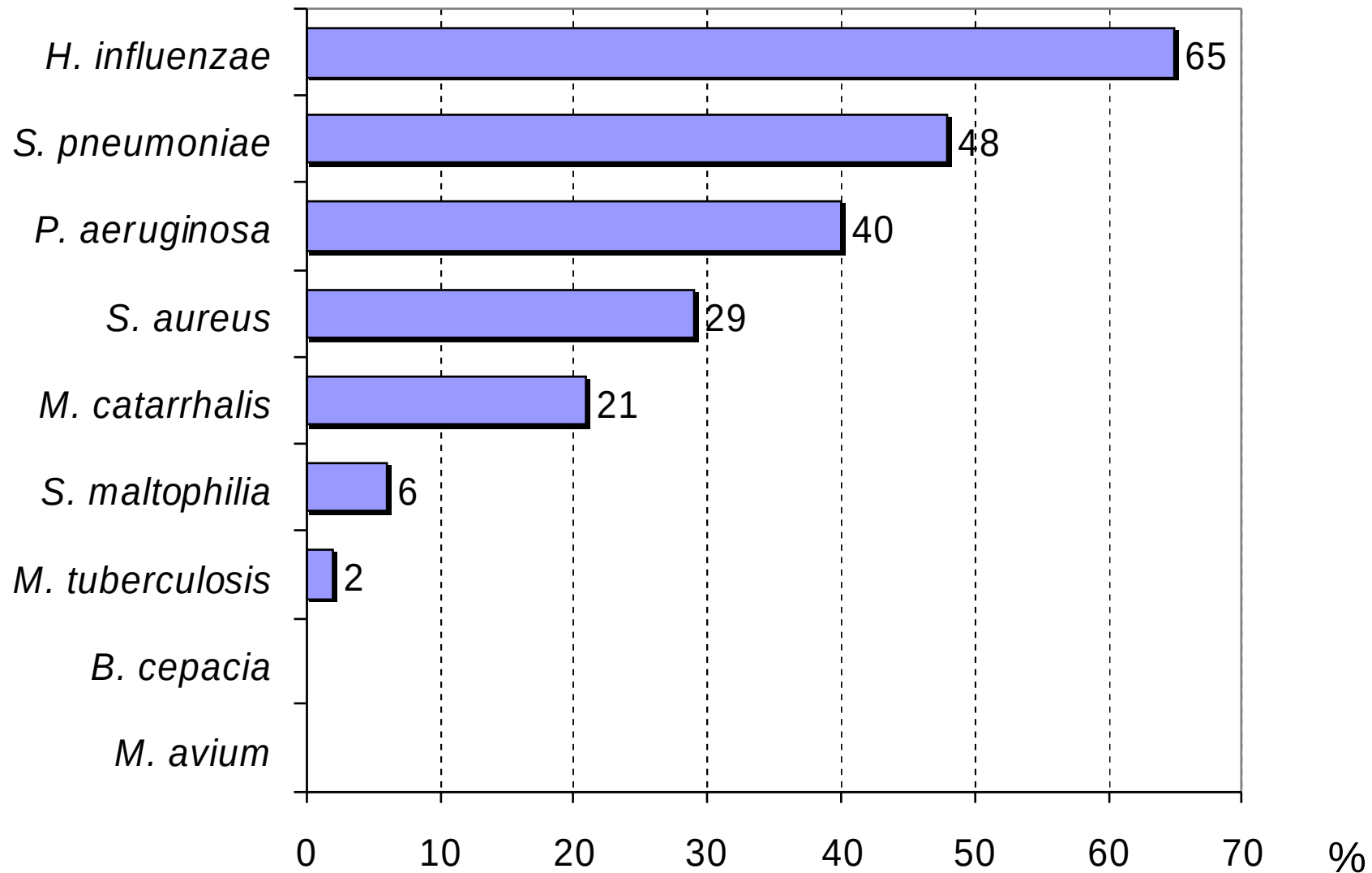
EXACERBATIONS

(n=36)

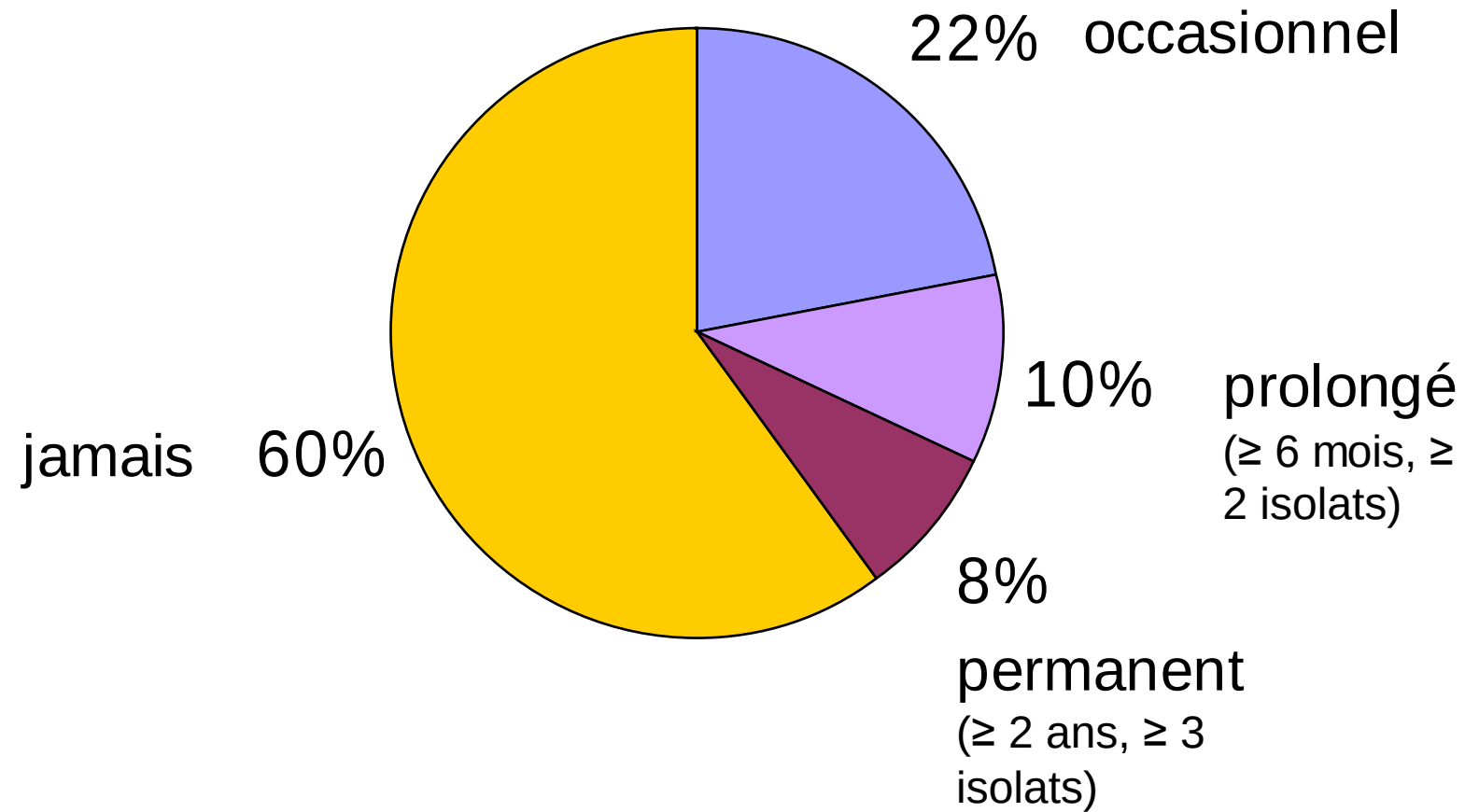
moyenne

- nombre d'exacerbations / an
(sur 2 dernières années) 2.6
- nombre d'hospitalisations / an
(pour problème respiratoire
sur 2 dernières années) 0.4

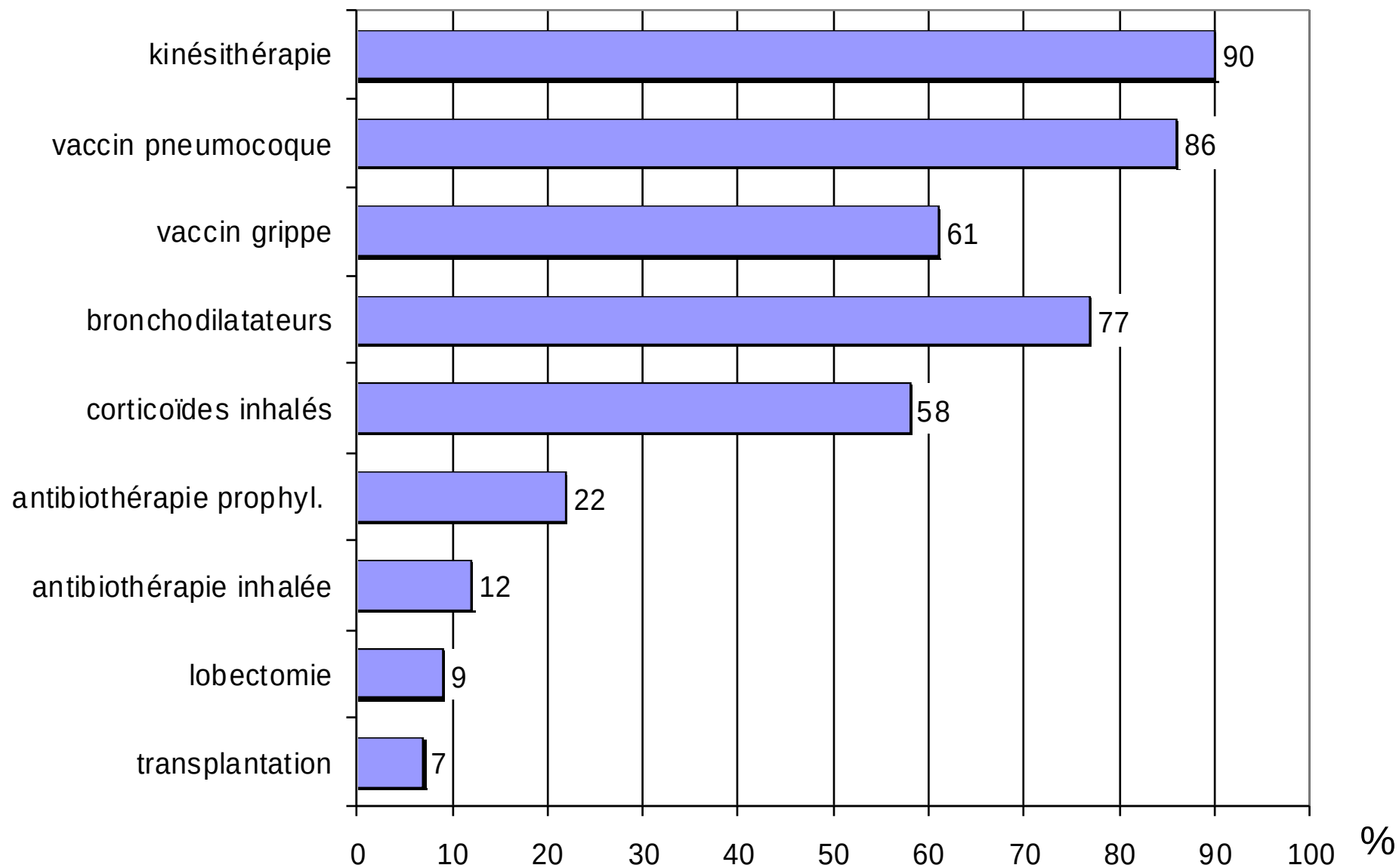
BACTERIOLOGIE BRONCHIQUE (n=50)



PSEUDOMONAS (n=50)



TRAITEMENTS



DERNIERE SPIROMETRIE

- 52 patients
- âge moyen: 30 ans

	moyenne	% abaissé	critère
VEMS, %pred	67 %	67	<80
CVF, %pred	87 %	46	<80
VEMS/CVF, %	69 %	38	<70

DECLIN DU VOLUME EXPIRE MAXIMAL PAR SECONDE (VEMS)

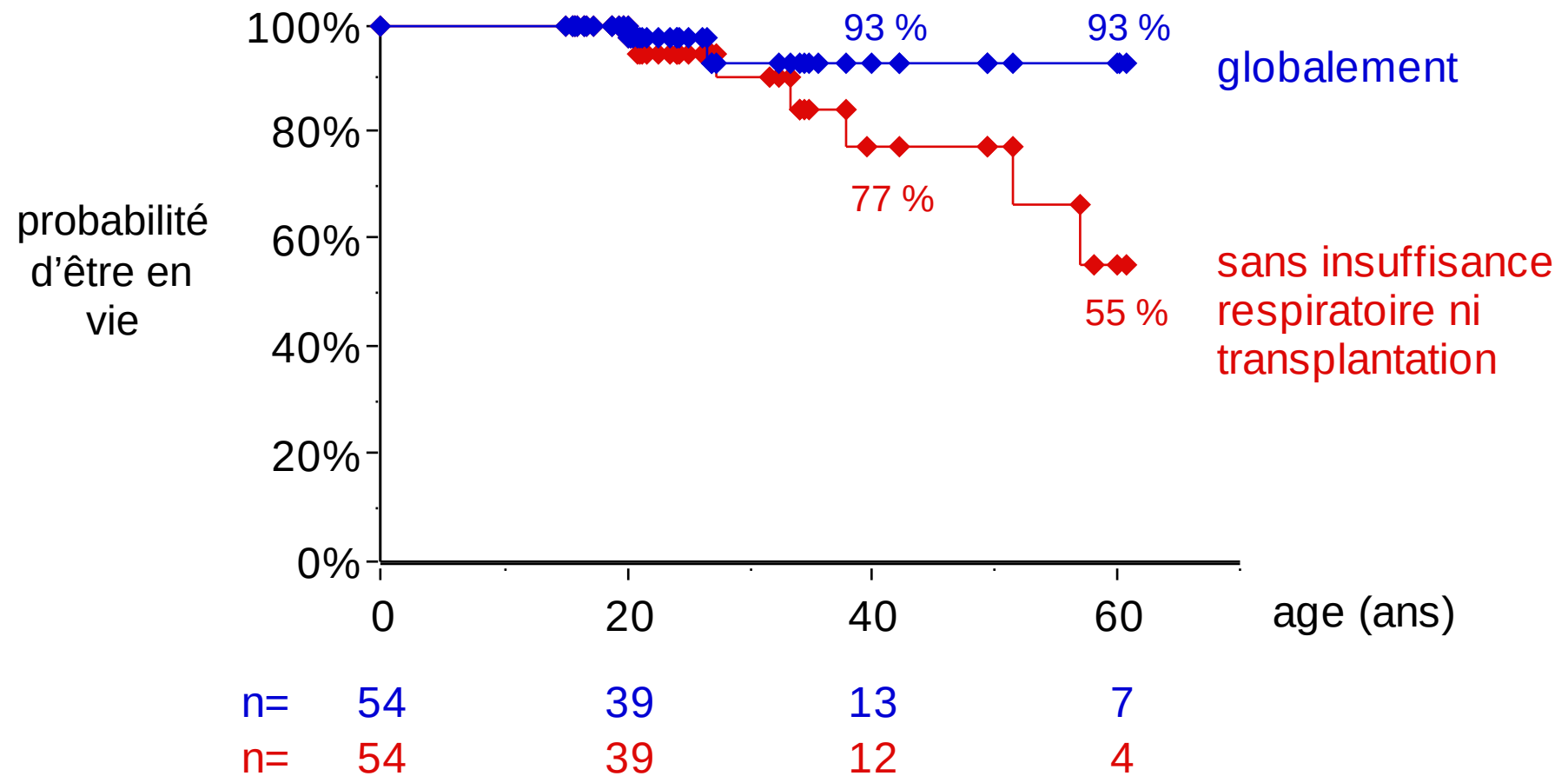
- critères
 - âge initial > 20 ans
 - suivi > 1 an
- résultats
 - 15 patients
 - suivi cumulé, patient-années 90
 - suivi moyen, ans 6
 - déclin moyen VEMS ml/an 14

HANDICAP FONCTIONNEL

(n=33)

- “qualité de vie” (minimal= 0, maximal= 100%)
 - symptômes 61 %
 - activités 45 %
 - impacts 36 %
 - total 43 %
- rente d'invalidité
 - aucune 49 %
 - de 50% 15 %
 - de 100% 36 %
- activité sportive 39 %

ESPERANCE DE VIE



CONCLUSIONS

- DCP chez l'adulte: encore mal caractérisée
- très différente de la mucoviscidose:
 - bactériologie bronchique
 - déclin de la fonction respiratoire
 - espérance de vie
- diagnostic et prise en charge précoces pourraient améliorer l'évolution
- intérêt des centres de référence pour une évaluation spécialisée (en collaboration avec les médecins habituels)