

Conseil génétique

La dyskinésie ciliaire primitive (DCP) est transmise selon un mode autosomique récessif ce qui signifie que les deux parents transmettent un gène de la DCP à un enfant affecté. Des familles à transmission dominante ont été décrites mais aucun gène n'a été identifié jusqu'à présent.

En génétique, les probabilités sont couramment utilisées et donc on parle de "chance". Il y a 1 chance sur 4 pour qu'un enfant soit affecté lorsque les deux parents portent un gène de la DCP. Il y a une chance sur 2 pour que leurs enfants soient porteurs et une chance sur 4 qu'ils héritent d'aucun gène de la DCP de l'un ou l'autre parent. En résumé, tout patient avec la DCP doit avoir hérité d'une mutation de gène de chaque parent, tous deux doivent être des porteurs.

Dans certaines communautés, telles que certaines populations asiatiques et communautés caucasiennes, où le mariage entre les membres de la famille élargie est fréquent, l'incidence de la DCP peut être significativement plus élevée. C'est parce que dans toute famille portant un trouble génétique, il existe une plus grande chance que les gènes soient combinés dans une famille et transmis à leurs enfants.

Une étude génétique peut être menée au sein de la famille pour prévenir les prochaines naissances.

Il existe un grand nombre de mutations génétiques qui causent des défauts ciliaires entraînant une DCP. Seuls quelques-uns de ces gènes ont été identifiés et, pour l'instant, il n'y a pas de système de dépistage génétique ou de diagnostic, bien que la recherche continue rapidement dans cet aspect du diagnostic de la DCP.