

## La Dyskinésie Ciliaire Primitive, une maladie respiratoire rare

### **La *Dyskinésie Ciliaire Primitive* : une maladie des cellules ciliées**

Des cellules ciliées, nous en avons tous sur différentes zones du corps : dans les poumons, le nez, l'œsophage, les oreilles mais également au niveau des trompes de Fallope et des spermatozoïdes. Sur les poumons, le nez, les oreilles, ils exercent leur fonction de nettoyage de façon automatique sauf lorsque la *Dyskinésie Ciliaire Primitive* s'en mêle ! Cette maladie empêche les cils de bouger correctement : soit ils sont immobiles, soit ils bougent trop lentement. Par conséquent les bactéries piégées dans le mucus ne sont plus évacuées correctement provoquant infections à répétition, nécrose des tissus avec à terme une atteinte des organes concernés induisant insuffisance respiratoire, sinusites, surdité partielle...

Sur les trompes de Fallope et les spermatozoïdes le problème de mobilité des cils provoque une infertilité totale ou partielle, résolue par des FIV fréquemment pratiquées par les personnes atteintes de *Dyskinésie Ciliaire Primitive*.

Nous retrouvons en plus, dans 50% des cas, un situs-inversus partiel ou total (une inversion des organes : cœur à droite...).

### **Quelle est la cause de cette *Dyskinésie Ciliaire Primitive* ?**

A la différence des dyskinésies ciliaires secondaires apparaissant au cours de la vie d'un patient la *Dyskinésie Ciliaire Primitive* est présente dès la naissance : il s'agit d'une maladie génétique rare qui atteint 1 personne sur 16 000. Aujourd'hui 3 400 personnes sont diagnostiquées en France. Pour qu'une personne soit atteinte de *Dyskinésie Ciliaire Primitive* il faut, dans la plupart des cas, que les deux parents soient porteurs du même gène muté. 47 gènes différents sont porteurs de 1000 mutations engendrant la pathologie et on en découvre sans cesse de nouveaux !

### **Est-il possible de soigner la *Dyskinésie Ciliaire Primitive* ?**

#### **· Pas de guérison définitive...**

Il n'existe pas actuellement de moyen de guérir définitivement la maladie. Le traitement actuel permet de diminuer les conséquences du défaut de mobilité des cils respiratoires. Il repose sur le drainage des sécrétions par lavage nasal et kinésithérapie respiratoire. Des cures d'antibiotiques sont utilisées pour traiter les surinfections et diminuer leur fréquence.

Les malades sont également soignés par aérosols et des corticothérapies. Des chirurgies

peuvent être nécessaires, notamment au niveau des voies aériennes (para-synthèses, intervention au niveau des sinus, ablation de lobes de poumons, voire greffe).

Un certain niveau d'hygiène de vie est nécessaire : lavage de mains fréquent, ainsi que du matériel médical utilisé et des objets fréquemment touchés, non exposition aux virus, vaccinations à jour...

· ... **Mais des recherches en cours**

Des recherches en **thérapie génique** ont permis de corriger *in vitro* (en dehors de l'organisme) quelques mutations sur des cultures de cellules de patients. La thérapie génique de la dyskinésie ciliaire primitive doit faire face à deux écueils : 1/ la difficulté d'atteindre un grand nombre de cellules respiratoires, du nez jusqu'aux bronches les plus profondes, et de corriger de façon durable la mutation et 2/ le nombre très important de mutations différentes (plus de 2000 identifiées dans la cinquantaine de gènes actuellement impliqués dans la dyskinésie ciliaire).

**Des thérapies ARN**, plus directes mais non permanentes, sont aussi envisagées : elles utilisent un fragment de matériel génétique qui permet de produire la protéine manquante, sans avoir à corriger l'ADN du noyau des cellules. L'objectif est de mettre au point un aérosol permettant d'empêcher que l'ARNm, molécule fragile, ne soit dégradée avant d'avoir pu atteindre les cellules.

Une des autres pistes de recherche est l'utilisation de **médicaments correcteurs** qui, comme dans le cas de certaines mutations de la mucoviscidose, aident les protéines qui ne font pas leur travail à cause de la mutation à récupérer une partie de leur fonction.

## L'ADCP, L'association des malades et des familles de malades atteints de Dyskinésie Ciliaire Primitive

Association reconnue d'utilité publique créée en 2002 sous l'impulsion de 2 patients, l'ADCP a plusieurs objectifs :

- Créer une communauté de malades pour les sortir de l'isolement
- Porter leur voix auprès du corps médical
- Les tenir informés des avancées de la recherche avec l'aide d'un comité scientifique (pneumologues, ORL, généticiens, ...)
- Participer à la recherche en France et dans le cadre de réseaux internationaux (ex : Beat-PCD)

Elle mène de nombreuses actions pour lesquels elle récolte des dons des particuliers mais aussi des entreprises :

- La mise à jour du site Internet
- La gestion d'une boutique en ligne pour permettre aux adhérents d'acheter du matériel à tarif préférentiel et quelques goodies (tee-shirt, stylo, ...) et commande de documentations.
- La rédaction régulière de la Lettre de l'association
- L'animation des communautés Facebook, Instagram, WhatsApp
- La réalisation de brochures d'information
- L'écoute et renseignement sur la DCP (appels téléphoniques, mails, messages facebook...) · . .
- L'organisation de rencontres régionales et nationales. La prochaine régionale se tiendra le 23 mars prochain à Aix en Provence.
- La représentation de l'association auprès de la filière Maladies Respiratoires

## **Les projets 2024 :**

### **L'amélioration de notre dispositif de communication**

- refonte de notre site internet
- réalisation de films grand public pour faire connaître la maladie

**La promotion du sport pour bien vivre avec la maladie** en participant à des événements sportifs (Trail de l'ourcq, marathon du Beaujolais en 2022, La ronde du lac à Brétigny sur Orge)

**La mise en place en 2024 d'un réseau de délégués ADCP** pour se rapprocher des patients et des centres de compétences et plateformes maladies rares en région.

### **La participation aux actions organisées par nos partenaires :**

- . congrès CPLF, société de pneumologie en langue française, le 26 et 27 janvier
- . journée internationale des maladies rares le 29 février (le 29 février étant une journée rare)
- . Les journées Respirare et Respifil
- . la marche des maladies rares début décembre lors du téléthon.

### **L'organisation de rencontres régionales après celle de Besançon en 2023**

- . Aix en Provence le 23 mars
- . Reims fin 2024

---

Pour plus d'informations :

- Visitez notre site [Internet](#)
- Visitez notre chaîne [YouTube](#)
- Suivez-nous sur les réseaux sociaux : [Facebook](#), [Instagram](#), [LinkedIn](#)
- Nous faire un don : [helloasso](#)
- Livret sur la Dyskinésie Ciliaire Primitive : [livret d'information](#)

**Contact presse : Sabine Peuchamiel - [peuch.sabine@gmail.com](mailto:peuch.sabine@gmail.com)**