

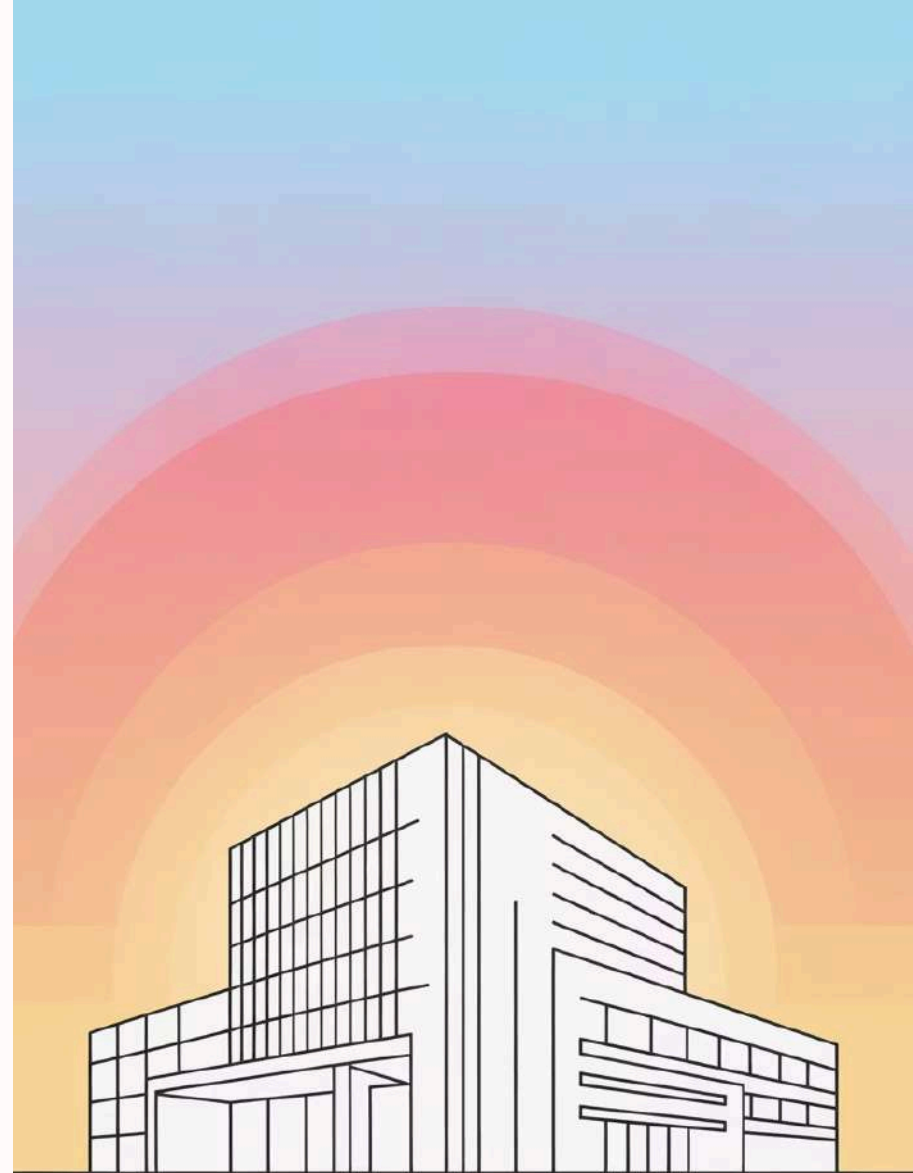
Diagnostic de la Dyskinésie Ciliaire Primitive

Recommandations de la European Respiratory Society (Société européenne de pneumologie) et de l'American Thoracic Society (Société américaine de pneumologie) - 2025

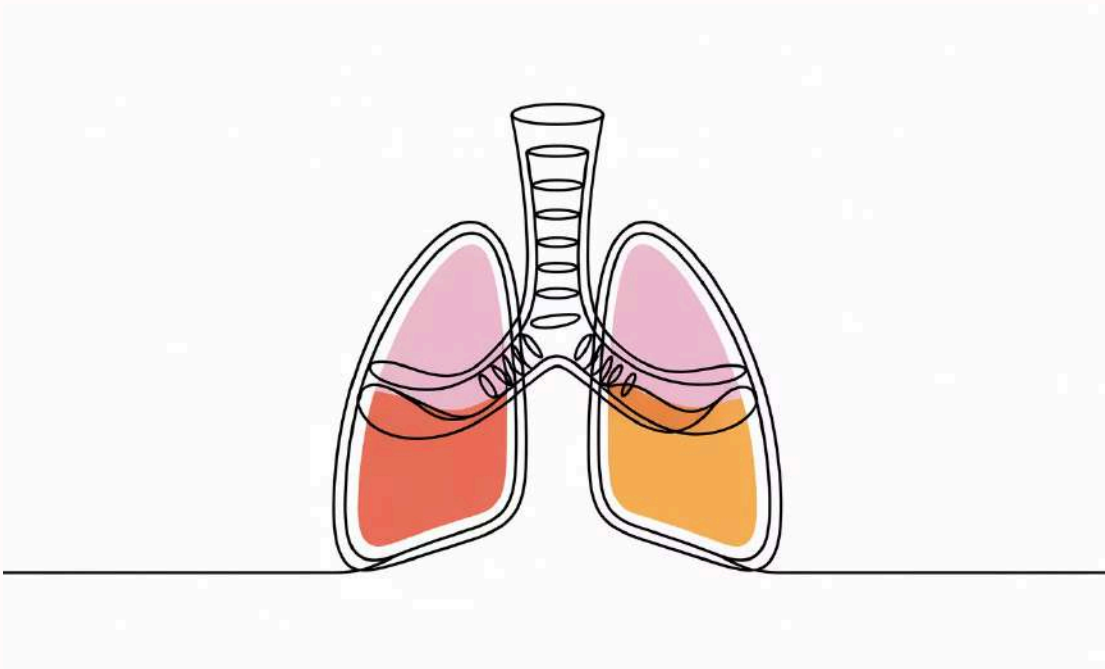
Un diagnostic précis pour une meilleure prise en charge

Ces recommandations de l' ERS et de l'ATS faites en 2025 soulignent l'importance d'une approche diagnostique **combinée, rigoureuse et experte** pour la dyskinésie ciliaire primitive.

Source : Shoemark A et al. European Respiratory Society and American Thoracic Society guidelines for the diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia. Eur Respir J 2025.



Qu'est-ce que la Dyskinésie Ciliaire Primitive ?



La dyskinésie ciliaire primitive (DCP) est une maladie génétique rare causée par des anomalies ou variations génétiques trouvées dans un des **plus de 55 gènes** différents connus actuellement. Les cils, de minuscules structures mobiles qui recouvrent l'intérieur des voies respiratoires, ne fonctionnent pas correctement.

Ses manifestations sont variées et comprennent :

- **Toux grasse chronique** et congestion nasale précoces
- Anomalies de la position des organes (*situs inversus*)
- Affections fréquentes de l'oreille moyenne
- Troubles potentiels de la fertilité

Pourquoi le diagnostic est-il complexe ?

Le tableau clinique est varié d'un patient à l'autre. Aucun test isolé ne permet de confirmer ou d'exclure la maladie avec certitude. Par conséquent, le diagnostic repose sur **plusieurs tests allant dans le même sens**, interprétés à la lumière de la clinique.



Tests de référence

Microscopie électronique (MET) et analyses génétiques



Tests complémentaires

nNO, vidéomicroscopie (VMHV-vidéomicroscopie à haute vitesse) et immunofluorescence (IF)



Centre expert

Orientation recommandée vers un centre de référence spécialisé

TEST N°1

Le Monoxyde d'azote nasal (nNO)

Le nNO, mesuré lors des explorations fonctionnelles respiratoires, est un test simple et non invasif. Il est **fortement recommandé** en complément de la microscopie électronique et/ou de la génétique.

Deux méthodes de mesure

Avec fermeture du voile du palais (plus précise) ou en respiration, normale, en volume courant (utile chez les jeunes enfants de 2 à 5 ans)

Résultat normal ne veut pas dire exclusion du diagnostic

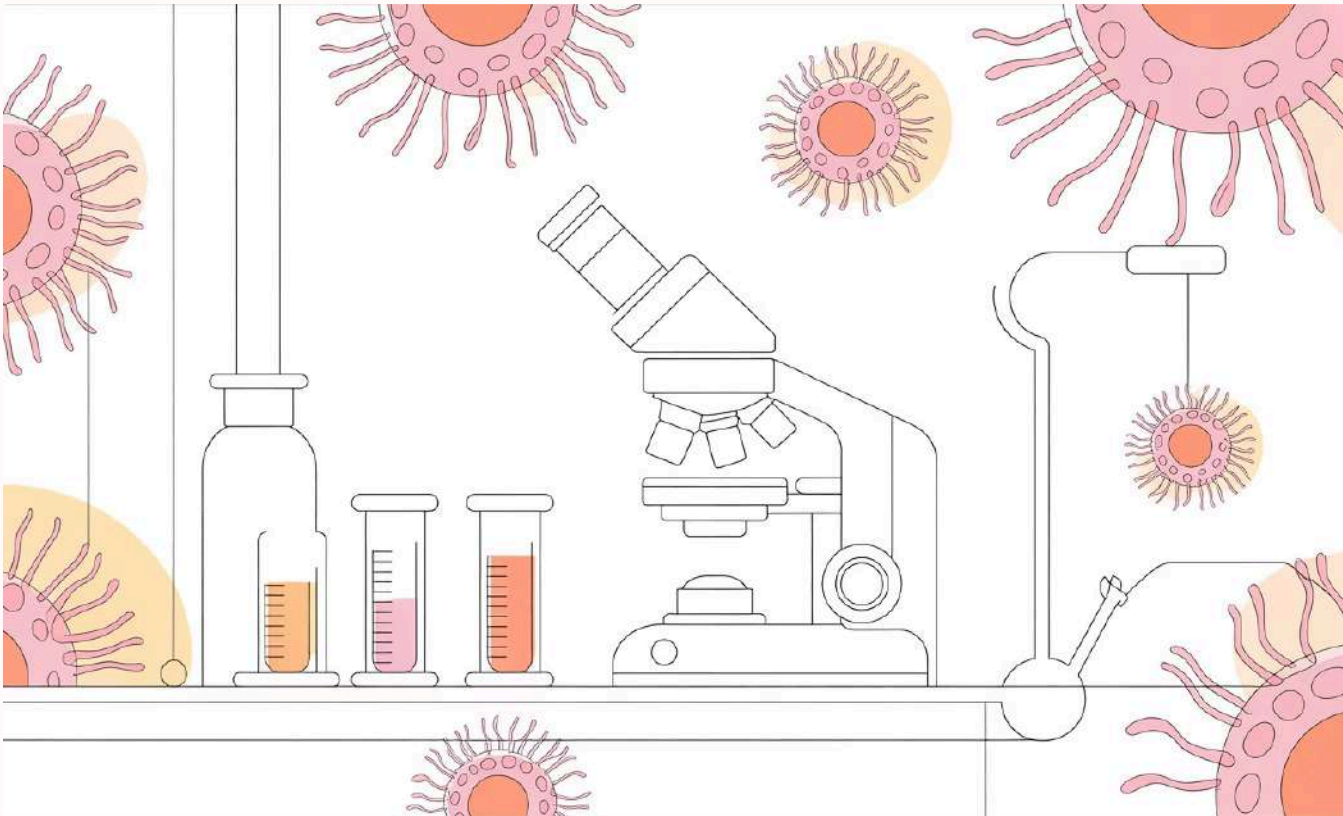
Un nNO normal n'exclut pas la DCP. Quelques patients présentent un nNO au-dessus du seuil diagnostique

Résultat anormal vient en argument du diagnostic

Un résultat diminué conforte le diagnostic s'il est en accord avec les résultats d'autres examens



La Vidéomicroscopie à Haute Vitesse (VMHV)



La HSVM permet d'observer le battement des cils sur un échantillon nasal ou bronchique. Elle est **fortement recommandée** en complément des tests de référence.

📄 Points essentiels :

- L'analyse **après culture** est plus fiable qu'avant culture
- Ce test nécessite une **expertise importante** et un volume d'échantillons suffisant
- Il doit être réalisé dans un **centre spécialisé**

TEST N°3

Immunofluorescence (IF)

L'IF détecte certaines protéines structurelles des cils dans un échantillon de cellules ciliées. C'est le test complémentaire avec le **niveau de preuve le plus élevé** (recommandation forte).

1 Ce n'est pas un test unique

Un résultat normal n'exclut pas la DCP

2 Qualité déterminante

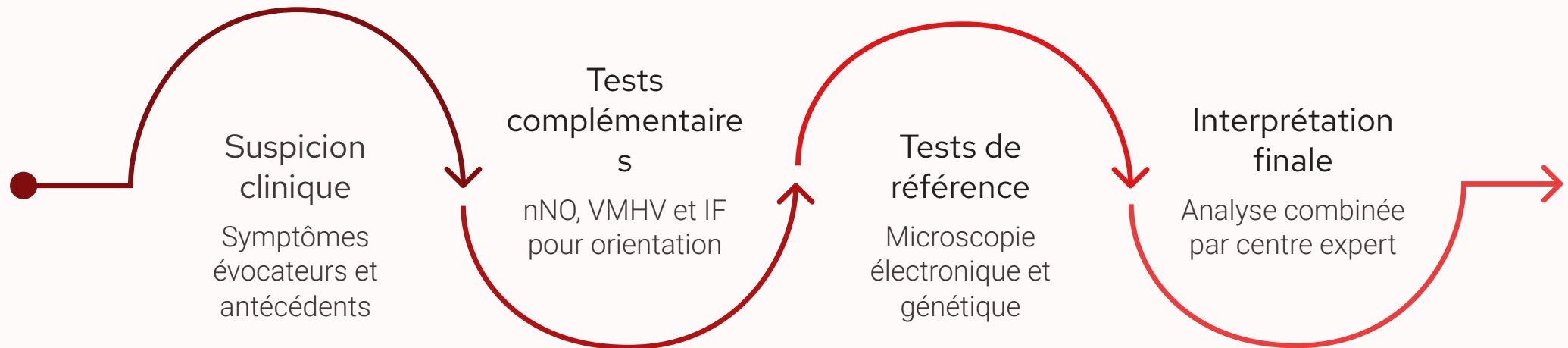
Le panel et la qualité des anticorps influencent fortement la précision

3 Aide pour les cas incertains

Peut confirmer le diagnostic face à des variants génétiques de signification incertaine (VUS)

L'approche diagnostique combinée

Les trois tests complémentaires – nNO, VMHV et IF – sont tous utiles et peuvent être intégrés dans un **algorithme diagnostique**. Voici les principes clés adoptés par le groupe d'experts.



Il n'existe pas d'ordre imposé pour les examens, mais des considérations pratiques peuvent guider le choix du premier test réalisé.

Ce qu'il faut retenir sur le diagnostic de la DCP

1

Aucun test n'est parfait et suffisant à lui seul
Plusieurs tests combinés sont nécessaires.

2

La qualité est primordiale

Les examens doivent respecter des protocoles rigoureux.
Des explorations complètes améliorent la précision diagnostique.

3

La génétique est essentielle

Il est recommandé de rechercher les variations génétiques, car elles ont des implications directes sur la prise en charge.

4

Le centre expert

L'orientation vers un centre de référence expérimenté doit être effectuée dès que possible.

