

Et si c'était une DCP (Dyskinésie Ciliaire Primitive) ?



Ce document est réalisé en collaboration avec le comité scientifique de l'association ADCP

Vous pourrez être amenés à prendre en charge des patients souffrant d'une dyskinésie ciliaire primitive (DCP). Voici quelques éléments pour vous aider à diagnostiquer cette maladie respiratoire rare et à faciliter la prise en charge de votre patient.

Les symptômes fréquents :

- **Chez le nouveau-né** : détresse respiratoire (concerne la moitié des patients), polypnée, toux et/ou une rhinite (très fréquente dès la naissance) et/ou un encombrement bronchique.
- **Chez le nourrisson et l'enfant plus âgé** : manifestations ORL constantes (rhinite, otites, ...), manifestations respiratoires (toux grasse quotidienne, bronchites récidivantes compliquées à terme de dilatation des bronches).
- **Chez l'adulte** : manifestations respiratoires (bronchite chronique avec un trouble ventilatoire obstructif, dilatations des bronches quasi constantes), et ORL (rhinosinusite chronique avec polypose naso-sinusienne) et/ou des troubles de la fertilité.

La DCP peut être diagnostiquée suite à la découverte d'un *situs inversus* lors d'une imagerie thoracique (Syndrome de Kartagener).

Définition (source Orphanet) : *La dyskinésie ciliaire primitive (DCP) est une maladie respiratoire primitive, rare et génétiquement hétérogène. Elle se caractérise par une maladie chronique des voies respiratoires supérieures et inférieures. Environ la moitié des patients présente une anomalie de latéralité des organes (situs inversus total ou situs ambiguus/hétérotaxie).*

L'incidence annuelle estimée est de 1/10 000-1/20 000 naissances vivantes, mais elle est probablement sous-estimée. La prévalence est difficile à déterminer.

Plus de 50 gènes sont impliqués dans la maladie.

Comment réaliser un diagnostic ?



La démarche diagnostique consiste tout d'abord à éliminer les diagnostics différentiels comme la mucoviscidose et les déficits immunitaires. Les premiers examens à réaliser sont :

- **Test de la sueur**, qui doit être réalisé dans un laboratoire spécialisé habituellement associé à un Centre de référence et de compétence pour la mucoviscidose (CRCM), éventuellement complété par une étude génétique de *CFTR*.
- **Bilan immunitaire initial** (selon les recommandations du Centre de Dépistage des déficits Immunitaires).

Ensuite pour confirmer le diagnostic des DCP et rechercher le gène responsable de la maladie, il existe :

- **des analyses dites fonctionnelles** qui renseignent sur la mobilité des cils, soit indirectement avec la mesure du débit du monoxyde d'azote nasal (NO_n), soit plus directement avec l'analyse du battement ciliaire.
- **Une analyse l'ultrastructure des cils respiratoires** en microscopie électronique (ME) réalisée à partir d'une biopsie nasale ou bronchique
- **Une étude génétique sur prélèvement d'ADN** sanguin est habituellement réalisée dans un deuxième temps, et orientée selon le type d'anomalie ultrastructurale identifiée en ME (plus d'une cinquantaine de gènes identifiés à ce jour). Elle permet de confirmer le diagnostic de DCP quand elle détecte 2 mutations non ambiguës de gènes impliqués dans les DCP.

 : Ces trois derniers examens sont réalisés dans des centres de compétences spécialisés dans le diagnostic et la prise en charge de cette maladie rare. Liste des centres disponibles sur <https://respifil.fr/ou-consulter/>

Plus d'information sur le diagnostic : programme de diagnostic et de soins disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS) - https://www.has-sante.fr/jcms/c_2819338/fr/dyskinesies-ciliaires-primitives

La prise en charge d'un patient atteint de DCP



Un suivi régulier et pluridisciplinaire est nécessaire pour assurer une bonne qualité de vie. Ce suivi a pour objectif de :

- Prévenir, surveiller, et traiter les exacerbations respiratoires,
- Prévenir, surveiller, et traiter les infections ORL,
- Prévenir, identifier et traiter toutes les infections bactériennes broncho-pulmonaires et ORL,
- Apprendre à connaître et gérer au quotidien la maladie grâce à l'éducation thérapeutique du patient
- Et pour certains patients orienter, accompagner le patient dans la prise en charge des problèmes de fertilité.

Ainsi la prise en charge repose sur une coopération pluridisciplinaire coordonnée par le médecin référent du **centre de compétence ou de référence « maladies rares respiratoires »** :

- Le médecin référent hospitalier,
- Le médecin généraliste ou le pédiatre qui suivent régulièrement le malade,
- Le kinésithérapeute du patient, au domicile du patient ou à son cabinet pour assurer le drainage quotidien des bronches et des fosses nasales, réentraînement à l'effort, ...
- Le médecin ORL ou le pneumologue,
- L'infirmière libérale qui peut prendre en charge les cures d'antibiothérapie, l'oxygénothérapie,
- D'autres spécialistes peuvent être sollicités : gastro-entérologue, néphrologue, cardiologue, spécialistes de la reproduction, ...
- L'assistante sociale du centre de référence pour l'accompagnement social (demande ALD, dossier MDPH, ...)
- ...

Centre de compétence (définition ministère des solidarités et de la santé) :

Un centre de compétence assure la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile, sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le Centre de référence maladies rares dont il dépend fonctionnellement. Il assure également l'activité de télémédecine pour les personnes de son domaine géographique.

Il rassemble une équipe hospitalière spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Il fait le lien avec les professionnels de santé hospitaliers ou de ville et avec les secteurs médico-social, éducatif et social sur son territoire de santé.

Liste des centres de compétence et de référence sur le site de la filière maladies rares respiratoires Respifil

<https://respifil.fr/ou-consulter/>

Pour aller plus loin :

Le document de référence sur le diagnostic et la prise en charge : « **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Dyskinésies ciliaires primitives** » : https://www.has-sante.fr/jcms/c_2819338/fr/dyskinesies-ciliaires-primitives

- Le site de la filière de santé maladies rares respiratoires **RESPIFIL** <https://respifil.fr/>
- L'association de patients atteints de dyskinésie ciliaire primitive ADCP <https://www.adcp.asso.fr/>
- Le film sur la dyskinésie ciliaire primitive <https://www.youtube.com/watch?v=hS4-Xc0sluE>

Ce flyer a été réalisé avec le soutien financier de Respifil et avec l'aide du comité scientifique de l'association ADCP (Professeur Bernard Maître, Professeur Jean-François Papon, Docteur Guillaume Thouvenin, Docteur Marie Legendre et Docteur Escudier)



Association ADCP – association de patients ayant une Dyskinésie Ciliaire Primitive



Retrouvez-nous sur www.facebook.com/adcp.asso.fr et sur www.adcp.asso.fr

Contact: sec.adcp.asso@gmail.com

