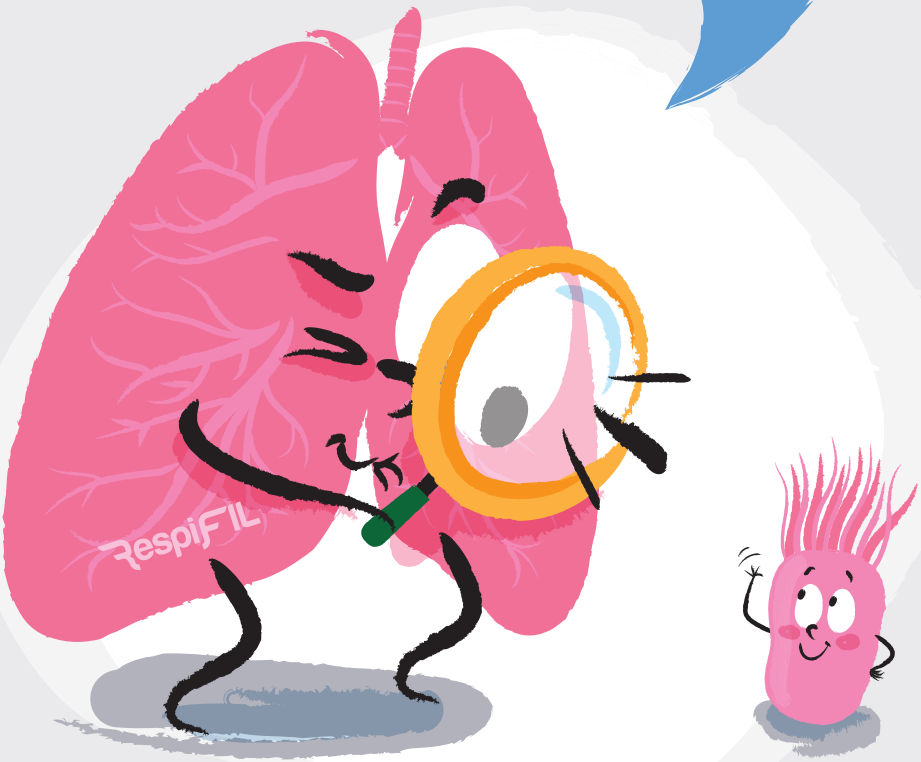
Dyskinésie ciliaire primitive (DCP)

Livret d'information pour les patients et leurs proches



RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

En quoi ce livret d'information peut vous être utile

Ce livret vous a été remis lors d'une consultation pour une dyskinésie ciliaire primitive.

Il a été imaginé comme un guide pour vous accompagner après la consultation.

C'est aussi un support qui vous permettra d'expliquer et d'échanger avec vos proches sur la maladie.

Ce livret vous aidera à mieux comprendre la maladie, ses symptômes, son diagnostic et les traitements proposés. Vous y trouverez également des conseils pour mieux vivre la maladie au quotidien.

Bonne lecture !

Ce livret a été réalisé grâce au soutien de la Filière de santé des maladies respiratoires rares RespiFIL

Sommaire

Comment respirons-nous ? 4

La dyskinésie ciliaire primitive (DCP), c'est quoi ? . . . 6

Quels sont les symptômes ? 8

Quelle est la cause ? 9

Comment faire le diagnostic ? 12

Quelle est la prise en charge ? 13

Quels sont les différents traitements ? 14

Comment est organisé le suivi ? 20

Pendant la consultation 22

Mieux vivre la DCP 23

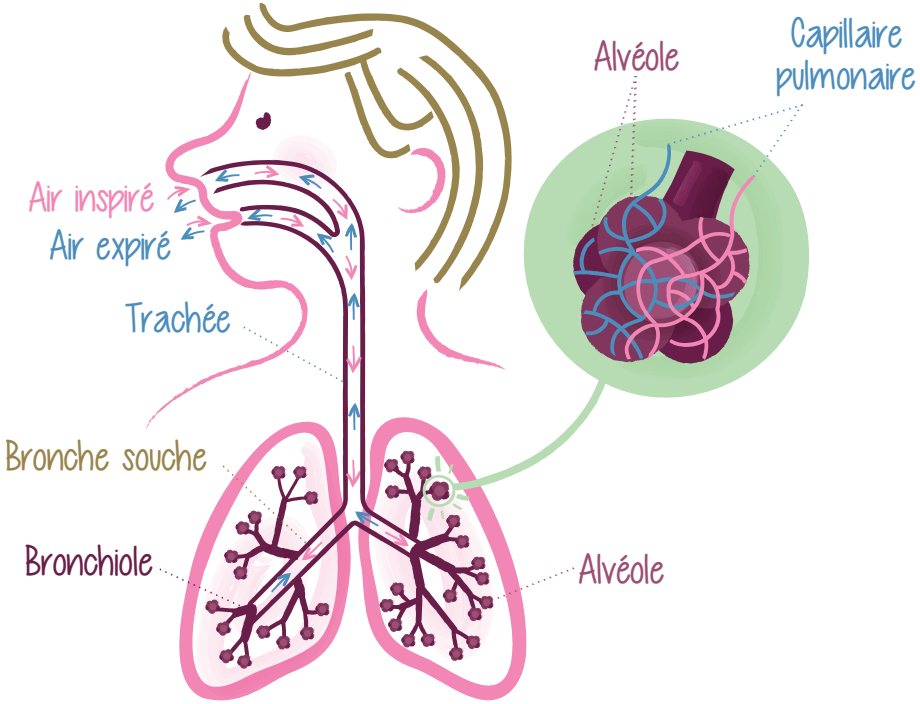
L'éducation thérapeutique du patient (ETP) 24

Comment respirons-nous ?

La respiration est une des grandes fonctions vitales de l'organisme.

En respirant, nous faisons **entrer de l'air riche en oxygène dans les poumons** par des **conduits aériens** : le nez ou la bouche, la trachée, les bronches et les bronchioles. L'air pénètre ensuite dans des petits sacs appelés alvéoles (comparables à des grappes de raisins) qui sont entourés par de très petits vaisseaux sanguins, permettant à l'oxygène d'entrer dans le sang pour être ensuite distribué dans tout l'organisme.

Le système respiratoire



La respiration a pour but de récupérer l'oxygène provenant de l'air qui nous entoure afin d'alimenter les organes et d'évacuer leur dioxyde de carbone.

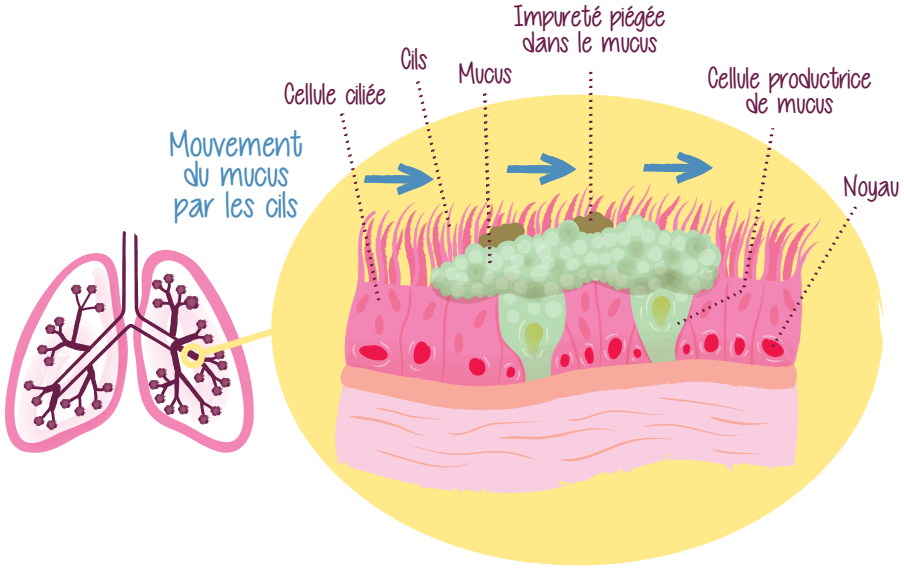
L'appareil respiratoire au microscope

À l'intérieur du nez jusqu'aux bronches, des **milliards de cils mobiles microscopiques** tapissent les cellules de la paroi intérieure des voies respiratoires. Ces minuscules « poils » sont en première ligne pour assurer la défense de l'appareil respiratoire. En effet, grâce à leur mouvement synchronisé, les cils fonctionnent comme un « **tapis roulant** » qui évacue les particules inhalées (poussières, bactéries, allergènes, etc.), piégées dans le mucus.

Le mucus et les particules sont transportés vers la gorge pour être avalés et détruits dans l'estomac.

Ce mécanisme **naturel d'auto-nettoyage protège notre organisme** contre les infections.

Rôle « protecteur » des cils dans les voies respiratoires

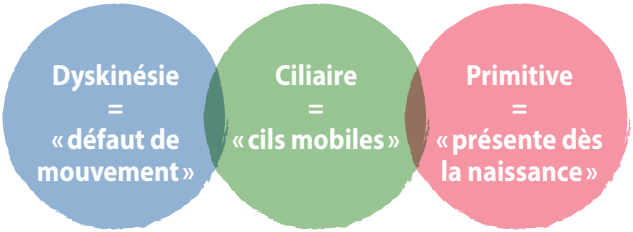


L'ensemble cils-mucus permet le « nettoyage » des particules qui atteignent les voies respiratoires lors de l'inspiration : on parle d'épuration muco-ciliaire.

Le saviez-vous ?

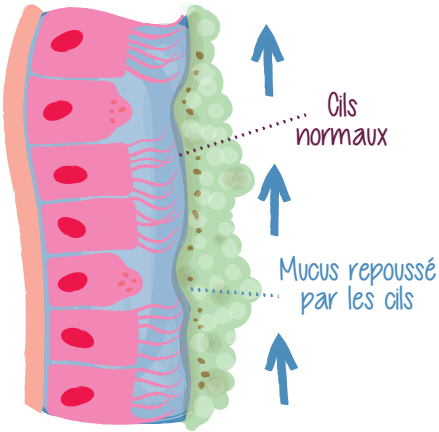
Les cils mobiles sont retrouvés dans l'oreille moyenne, les appareils génitaux (spermatozoïdes, trompes de Fallope), et dans d'autres parties de notre corps.

La dyskinésie ciliaire primitive, c'est quoi ?

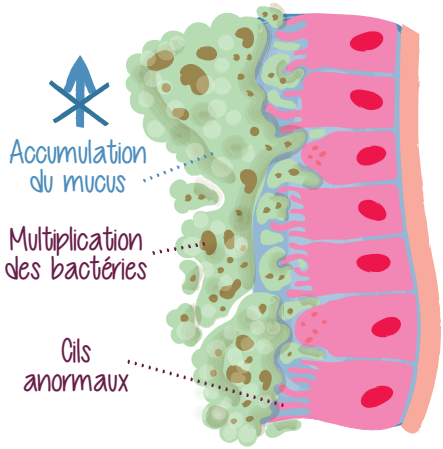


La dyskinésie ciliaire primitive (DCP) est due à un **défaut de mouvement des cils mobiles**, qui est insuffisant, voire absent. Ceci entraîne une stagnation du mucus dans les voies respiratoires, au lieu d'en être expulsé. Il retient ainsi toutes les particules inhalées (poussières, bactéries, allergènes, etc.), ce qui cause des **infections répétées** des voies respiratoires supérieures (nez, oreille, gorge) et inférieures (bronches et poumon).

Voies respiratoires normales



Voies respiratoires d'un patient atteint de DCP



La DCP est une maladie respiratoire rare et chronique nécessitant un suivi médical régulier.

« Comme les poils du balai qui servent à nettoyer le sol, il y a dans ton nez, jusque dans tes poumons, de minuscules poils qui chassent les poussières… »

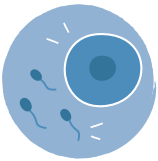
« … dans ton corps, ces poils ne fonctionnent pas correctement »

Quels sont les symptômes ?

Rhinite/sinusite : encombrement, écoulement, obstruction, douleurs, troubles de l'odorat.

Otite : douleurs, baisse de l'audition, vertiges.

Détresse respiratoire à la naissance
Bronchite/dilatation des bronches : toux grasse quotidienne, gêne respiratoire, douleurs.



Troubles de la fertilité : certains patients (hommes ou femmes) peuvent avoir des difficultés à concevoir des enfants et peuvent recourir à une aide à la procréation avec une bonne efficacité.

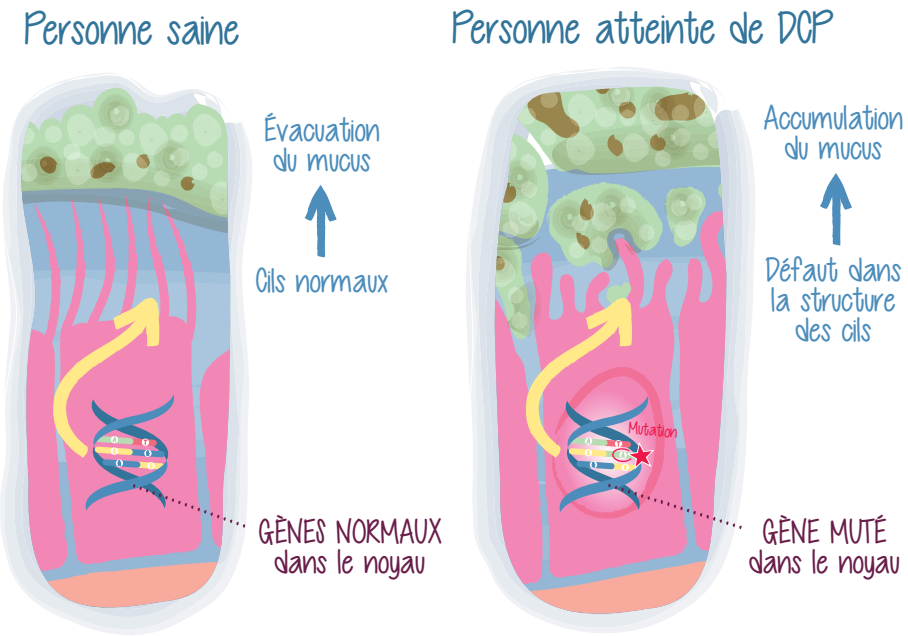
Inversion des organes, appelé ***situs invertus***, dans le corps (le cœur à droite, le foie à gauche, etc.), chez 50 % des personnes atteintes de DCP.

Les symptômes de la DCP sont variables d'un individu à l'autre. Chez certains, ils sont peu prononcés, chez d'autres, ils sont beaucoup plus sévères.

Toutes ces manifestations ne sont pas forcément présentes simultanément et peuvent varier au cours de la vie.

Quelle est la cause ?

La DCP est une maladie d'origine génétique
c'est-à-dire qu'elle est causée par des anomalies au niveau des gènes.



Les gènes sont l'unité de base de l'information génétique et déterminent les caractéristiques de chacun comme la couleur des yeux, de la peau, la taille, etc. Chaque gène est présent en deux exemplaires : on parle de paire de gènes.

Comme une recette de cuisine, les gènes contiennent les instructions pour fabriquer une protéine précise. Lorsqu'il y a une « **anomalie** » (ou **mutation**) sur un gène, la protéine qui doit être fabriquée est modifiée et ne remplit plus son rôle correctement. C'est le cas de certaines protéines qui composent les **cils mobiles** dans la DCP.

Comment se transmet la maladie ?

Lors de la conception d'un enfant, **la moitié des gènes proviennent du père, l'autre moitié de la mère**.

Dans la plupart des cas, la DCP est une maladie :

- **Héréditaire :** elle est transmise par les gènes. Elle n'est pas contagieuse : impossible de la contracter par simple contact avec une personne malade.
- **Autosomique :** elle touche aussi bien les filles que les garçons.
- **Récessive :** elle survient lorsque les deux gènes de la paire ont une mutation.

1 risque sur 4 à chaque naissance

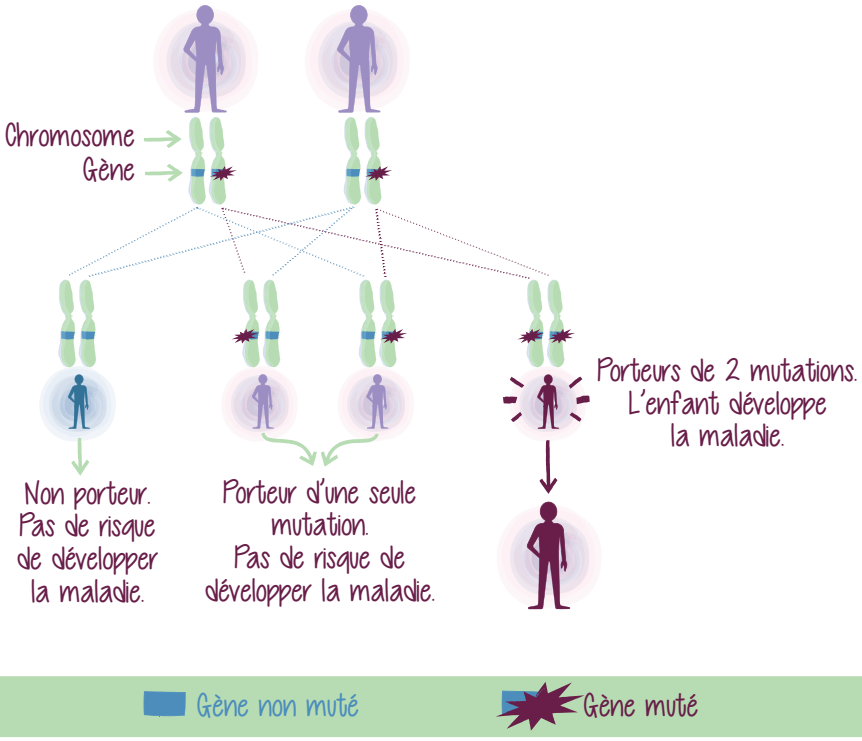
Comme illustré, lorsque les **deux parents ont le même gène malade**, ils auront pour **chaque naissance** :

- 1 chance sur 4 (25 %) que l'enfant à naître ne soit porteur d'aucune des mutations et n'ait donc pas de risque de développer la DCP.
- 1 chance sur 2 (50 %) que l'enfant soit porteur d'une seule mutation (comme ses parents) et n'ait donc pas de risque de développer la maladie. L'enfant et ses parents sont dits « **porteurs sains** ».
- **1 risque sur 4 (25 %) que l'enfant à naître soit porteur des deux mutations. L'enfant est alors malade.**

Le saviez-vous ?

Dans de rares cas, la transmission de la DCP peut être autosomique dominante ou liée au chromosome sexuel X, c'est-à-dire transmise par les femmes, et la maladie s'exprime alors uniquement chez les hommes qui possèdent les chromosomes sexuels XY.

Transmission récessive d'une anomalie génétique



Il existe un grand nombre de gènes impliqués dans le développement de la DCP. Ceci explique en partie les manifestations et l'évolution différentes de la maladie, d'une personne à l'autre.

Attention, tous les gènes à l'origine de la DCP ne sont pas encore connus à ce jour.

Comment faire le diagnostic ?

Le diagnostic de la DCP peut être long et difficile, car les tests ne permettent pas toujours de confirmer le diagnostic.

En cas de **suspicion de la maladie**, les trois types d'analyses réalisés sont :

Analyses fonctionnelles

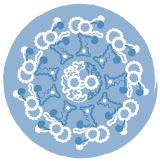
Mesure du NO nasal

Ce test permet la mesure de la quantité du monoxyde d'azote (NO) dans le nez. En effet, les voies nasales des personnes atteintes de DCP contiennent de très faibles quantités de ce gaz.
Ce test indolore est réalisé le plus souvent à partir de 5 ans.

Analyses des cils

Analyse du mouvement des cils

À l'aide d'un tube fin équipé de lumière (endoscope) inséré par le nez, le médecin prélève les cils tapissant le nez ou les bronches. Les mouvements des cils sont observés directement au microscope, ou enregistrés en vidéo.



Analyse de la structure des cils

Un « petit échantillon de tissu » nasal ou bronchique est prélevé à l'aide d'un endoscope. L'échantillon est ensuite analysé par un microscope ultra-puissant. Si un défaut « typique » est détecté dans la structure des cils, le diagnostic de DCP est confirmé.

Analyses génétiques

Prise de sang

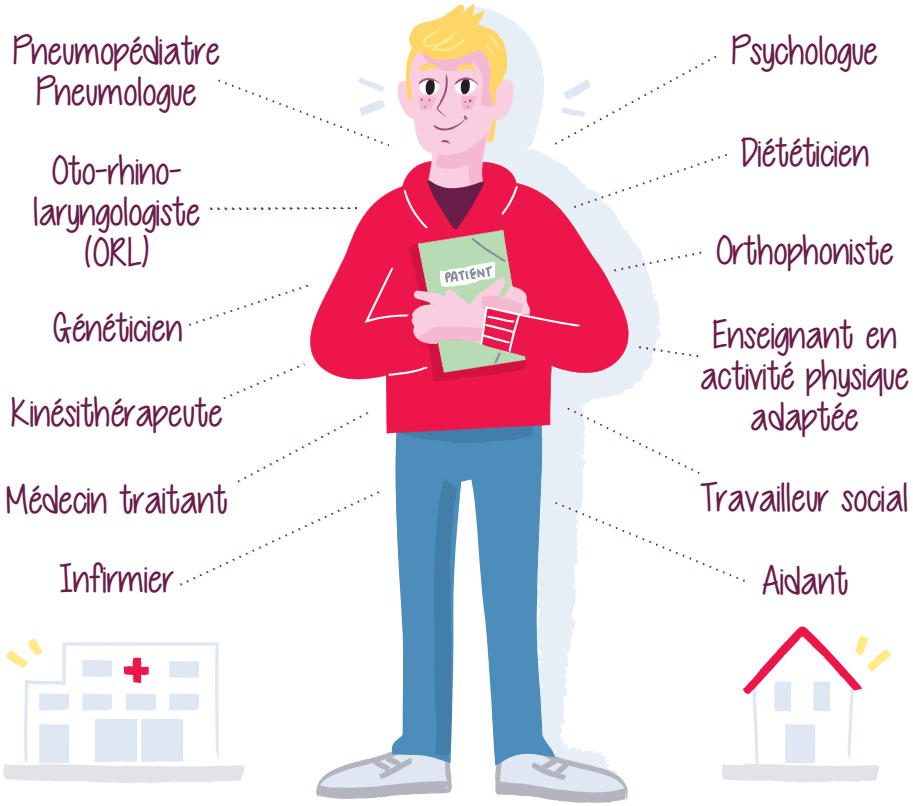
Elle permet de faire une **analyse génétique** à la recherche de mutations dans les gènes responsables de la DCP. Les délais d'obtention des résultats peuvent être longs.
Attention, dans 20 % des cas, aucune mutation n'est retrouvée.

Quelle prise en charge pour la DCP ?

Une équipe de soins à vos côtés

Comme pour toutes les maladies rares, la prise en charge de la DCP s'effectue par une **équipe spécialisée du centre de référence ou de compétence maladies rares**.

Chacun apporte une expertise, un soutien, un accompagnement tout au long de la maladie.



D'autres professionnels, tels que l'infectiologue, le cardiologue, les spécialistes de la reproduction peuvent être sollicités en fonction des besoins spécifiques de chacun.

Quels sont les différents traitements de la DCP ?

La prise en charge de la DCP repose essentiellement sur :

Le désencombrement des voies respiratoires

La surveillance et le traitement des infections

Le respect des règles d'hygiène

1 Bien dégager les poumons et le nez

1.1 La kinésithérapie respiratoire

C'est l'un des traitements essentiels de la DCP.

Objectifs

- Évaluer et diminuer l'encombrement des bronches.
- Prévenir l'encombrement en facilitant l'exercice physique et en favorisant l'autonomie.

Fréquence

Elle doit être pratiquée **tous les jours** avec le kinésithérapeute ou à domicile.

Techniques

Elles consistent à réaliser des exercices de désencombrement des voies respiratoires supérieures (nez) et inférieures (bronches) pour aider à l'évacuation des sécrétions qui encombrent l'appareil respiratoire.

Elles sont réalisées par un kinésithérapeute, ou à domicile par les parents ou le patient (après une formation) dès qu'il devient autonome.

Les techniques de désencombrement des bronches par **modulation du flux expiratoire** sont reconnues efficaces et recommandées telles que le drainage autogène, l'augmentation du flux expiratoire (AFE), etc.

Le drainage autogène

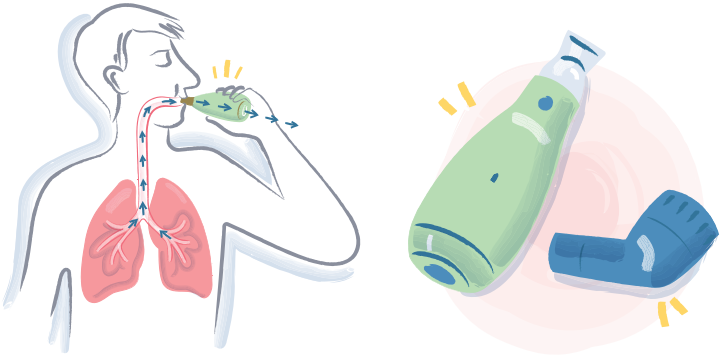
C'est un exercice respiratoire qui consiste à expirer le maximum d'air possible des poumons afin de décoller les sécrétions des petites voies respiratoires situées sur les bords des poumons.
Les sécrétions peuvent alors être déplacées vers les voies respiratoires plus centrales d'où il sera plus facile de les évacuer en toussant et expectorant.

Les dispositifs d'aide au désencombrement

Les dispositifs à pression expiratoire positive (PEP) sont des dispositifs portatifs qui aident à évacuer les expectorations.
L'expiration dans le dispositif offre une légère résistance et crée des oscillations (ou vibrations) dans les voies respiratoires, qui les empêchent de s'affaisser et facilite le décollement des expectorations.

Il existe plusieurs dispositifs d'aide au désencombrement : n'hésitez pas à demander conseil à votre médecin ou kinésithérapeute.

Exemple d'un dispositif à PEP



**La kinésithérapie respiratoire doit se faire régulièrement et correctement même lorsque tout va bien et qu'il n'y a pas de symptômes.
Le traitement est adapté à chacun, selon l'âge, l'atteinte respiratoire le souhait d'autonomie et l'adhésion au traitement.**

Le saviez-vous ?

L'inhalation de sérum salé pourrait être utilisée avant la séance de kinésithérapie respiratoire pour faciliter l'évacuation du mucus.

1.2 Le lavage du nez

Il est important dans le traitement de la DCP.
Il peut être réalisé par les parents, ou le patient (après une formation) dès qu'il devient autonome.

Objectifs

- Dégager et nettoyer les voies nasales.
- Prévenir l'infection des sinus et des poumons.

Fréquence

Le plus souvent, il doit être pratiqué 2 fois par jour (matin et soir). Le volume de la solution de lavage dépend de l'âge.

Mode d'emploi : exemple d'un système de lavage nasal

1

Se laver correctement les mains avec du savon.

2

Préparer la solution de lavage isotonique : un mélange de sels minéraux (9 g) et d'eau tiède (1 L). *Utiliser de l'eau minérale, de source, ou la faire bouillir puis refroidir.*

3

Choisir un **rhino-laveur adapté**. Volume de solution de lavage :
➤ 120 mL entre 2 et 4 ans.
➤ 240 mL pour plus de 4 ans.

4

Ne respirer qu'avec la bouche durant le passage de l'eau.

5

Pencher la tête du côté droit et faire couler l'eau dans la narine de gauche, jusqu'à ce qu'elle **ressorte** par la droite.

6

Se moucher le nez doucement pour retirer l'eau et répéter l'opération dans le sens inverse.

Le lavage du nez doit se faire régulièrement et correctement même lorsque tout va bien et qu'il n'y a pas de symptômes.
Il existe plusieurs dispositifs de lavage nasal. N'hésitez pas à demander conseil à votre médecin ou kinésithérapeute.

2 Lutter contre les infections

Les antibiotiques

Dans la DCP, les bronches sont **très sensibles aux infections** causées par les germes.

Objectifs

- Traiter les infections de manière rapide et efficace.
- Prévenir les infections et les complications.

Administration

- Orale (sirop, poudre, comprimés).
- Inhalée (aérosol).
- Intraveineuse (directement dans le sang) en milieu hospitalier nécessitant la pose d'un cathéter.

Le type d'antibiotique dépend du germe en cause

Des analyses biologiques sont réalisées pour identifier les germes présents.

Les antibiotiques, c'est pas automatique ! Est-ce aussi vrai en cas de DCP ?

Contrairement aux directives habituelles, en cas de DCP, des antibiotiques spécifiques sont prescrits en fonction des germes détectés, parfois même en l'absence de symptômes.

À un rythme plus ou moins soutenu, les symptômes peuvent s'accentuer : toux, encombrement, crachats, baisse du souffle. Les **antibiotiques deviennent indispensables** !

Le saviez-vous ?

Dans la DCP, les infections causées par ***Pseudomonas aeruginosa* (pyocyanique)** sont très fréquentes. Cette bactérie opportuniste est présente dans les zones humides telles que les eaux stagnantes, etc.

3 Hygiène : quelles précautions particulières à prendre ?

À tous les âges, pour se protéger au maximum contre les risques d'infection, une bonne hygiène est indispensable. En effet, observer un certain nombre de précautions participe à la préservation d'un bon état de santé.

Les réflexes à adopter

Se laver les mains plusieurs fois par jour et se moucher avec des mouchoirs jetables.

L'aération de l'espace de vie, en évitant les polluants de l'air.

Ne pas fumer ou vapoter, éviter le tabagisme passif !

Se protéger en contact des **personnes malades** (grippe, rhume, etc.).

Se faire vacciner contre la grippe, le pneumocoque, la coqueluche, la Covid-19, etc.

Lutter contre l'humidité et l'eau stagnante (eau des vases, aquarium artisanal, jacuzzi, hammam, etc.)

Pratiquer une activité physique adaptée et régulière pour faciliter le drainage bronchique.

Bien s'alimenter pour lutter contre les infections et **s'hydrater** pour améliorer le drainage et faciliter les expectorations.

4 Autres traitements

Malgré un traitement quotidien bien mené, certaines complications peuvent parfois conduire à des soins complémentaires.

La chirurgie pulmonaire

Lorsque les lésions des bronches sont **localisées** chez les patients ayant des surinfections fréquentes malgré le traitement antibiotique et chez ceux présentant des complications (tels que les saignements), une **ablation d'un segment de poumon** peut être proposée. Elle évite ainsi la récidive des symptômes et la progression de l'infection dans les autres régions pulmonaires saines.

La chirurgie oto-rhino-laryngologie (ORL)

La chirurgie ORL peut être proposée en cas de symptômes résistants aux traitements médicamenteux, d'autant plus, s'il y'a des polypes (c'est-à-dire des excroissances bénignes formées dans les sinus) :

- La chirurgie des affections de l'oreille a pour but de préserver l'audition et de prévenir les complications, qui peuvent être causées par les otites à répétition.
- La chirurgie des sinus a pour but de restaurer une respiration nasale, d'améliorer l'odorat et le drainage des sinus.

Les aides auditives (audioprothèses)

En cas d'une perte auditive, le recours à un appareillage auditif peut être envisagé. Il permet de préserver les capacités de compréhension et l'acquisition du langage chez l'enfant, et d'éviter l'isolement sensoriel chez l'adulte.

Comment est organisé le suivi ?

Tout au long du traitement, un suivi est mis en place par l'équipe de soins afin de personnaliser et d'optimiser la prise en charge.

Les objectifs sont de :

- Surveiller l'évolution de la maladie
- Mesurer l'éfficacité et l'adhésion aux traitements
- Adapter les traitements en fonction des résultats des examens
- Accompagner le patient et sa famille pour mieux vivre au quotidien

À quelle fréquence ?

Habituellement, le bilan de suivi est réalisé tous les **3 à 6 mois** selon le degré de **sévérité de la maladie** et l'**âge du patient**.

Attention, chez les enfants de **moins de 3 ans**, le suivi est **trimestriel**, en raison des infections virales fréquentes dans la petite enfance.

N'oubliez pas de prendre rendez-vous auprès de votre médecin référent pour un contrôle régulier.

Une bonne adhésion au traitement aide à prévenir toute dégradation de la maladie.

En cas de difficultés, n'hésitez pas à en parler à l'équipe soignante qui vous aidera à trouver des solutions adaptées à la situation.

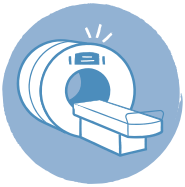
Quels examens ?

Lors des visites de suivi, plusieurs examens sont réalisés pour suivre l'évolution de la maladie au niveau respiratoire et oto-rhino-laryngologie (ORL) et s'assurer de l'efficacité des traitements.

Parmi les analyses habituellement réalisées :

L'examen cytobactériologique des crachats (ECBC) pour rechercher des germes et débuter éventuellement un traitement antibiotique.

Les épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR) pour évaluer la respiration en mesurant précisément le souffle. Elles sont réalisables le plus souvent à partir de l'âge de 6 ans.



La radiographie du thorax pour détecter des modifications dans les bronches et les poumons.
Le scanner thoracique est réalisé environ tous les 5 ans, et parfois en cas d'aggravation des symptômes.

Le test auditif tonal et vocal permet d'évaluer la qualité de l'audition.
La tympanométrie permet d'évaluer à l'aide d'une petite sonde placée dans le conduit auditif le bon fonctionnement du tympan et de l'oreille moyenne.

À chaque visite, l'équipe soignante fera un point sur les traitements, le mode de vie, l'activité scolaire ou professionnelle et sportive, l'alimentation, etc.
N'hésitez pas à lui demander conseils, à lui poser toutes les questions que vous souhaitez.

Pendant la consultation

Il est important de signaler au médecin tout symptôme nouveau ou toute évolution concernant l'état général, les poumons, les sinus ou les oreilles, etc.

Mieux vivre la DCP

Je n'arrête pas les traitements

En cas de **difficultés de réaliser les traitements ou d'effets indésirables de médicaments**, j'en parle à l'équipe soignante. C'est elle qui décidera de la meilleure conduite à tenir.

J'informe les professionnels qui me suivent

J'informe mon généraliste, mon dentiste, mon gynécologue, etc. de mon diagnostic de DCP et de tous les traitements en cours. Je leur communique les coordonnées du médecin référent qui pourront ainsi le contacter en cas de besoin. Je garde sur moi, ma carte d'urgence mentionnant ma maladie et mes traitements.

Je voyage en toute tranquillité

J'anticipe dans tous les domaines : assurance rapatriement, oxygène durant le vol, ordonnances et dossier médical, carte d'urgence DCP, etc. Je me renseigne sur les services de soins disponibles sur place et vérifie les règles sanitaires du pays. Je n'oublie pas les médicaments en cours et les traitements que je dois réaliser. En cas d'un long séjour, j'en parle à mon médecin référent pour évaluer les risques potentiels.

Je crée des perspectives professionnelles

Selon ma situation, je peux demander des aides et des aménagements à l'école ou sur mon lieu de travail (horaires, équipements). Je peux faire la demande pour être reconnu comme travailleur en situation de handicap (RQTH) auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). L'Etat propose aussi des aides complémentaires telles que la réinsertion professionnelle, la réorientation ou la réduction du temps de travail.

Je trouve du soutien

Je partage mes craintes et mes inquiétudes à ma famille ou mes amis. Je peux me rapprocher de l'**association de patients ADCP** pour bénéficier d'une écoute avertie, et échanger avec d'autres personnes malades. Je peux également me faire épauler par un professionnel : un psychologue ou un psychothérapeute par exemple.

L'éducation thérapeutique du patient (ETP)

L'éducation thérapeutique fait partie intégrante de la prise en charge du patient atteint de DCP, mais aussi de ses proches.

C'est quoi ?

Elle consiste en un **suivi personnalisé** visant à favoriser la **prévention** des complications, **encourager l'autonomie** dans la gestion de la maladie, afin d'améliorer la qualité de vie.

À quoi ça sert ?

- Mieux comprendre la maladie et les traitements
- Savoir adapter les traitement et initier un auto-traitement
- Réaliser des gestes techniques et des soins
- Échanger avec des spécialistes

Pour qui ?

Elle s'adresse aux patients **enfants et adultes**, mais aussi à leurs parents et à leurs proches. Les séances sont adaptées en fonction de l'âge et des besoins de chacun.

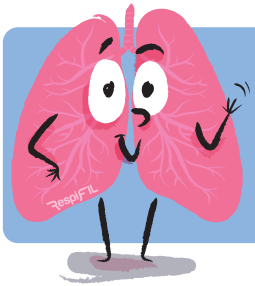
Avec qui ?

Des professionnels formés à l'éducation thérapeutique.

Combien ça coûte ?

Cela fait partie du suivi de la maladie, l'ETP est donc pris en charge à 100 % par l'assurance maladie.

Les programmes d'éducation thérapeutique sont réalisés dans certains établissements hospitaliers. Demandez conseil au médecin référent.



Nous espérons que ce livret vous a permis de mieux comprendre la dyskinésie ciliaire primitive, sa cause, ses traitements et son suivi. N'hésitez pas à revenir vers nous si vous ou quelqu'un de votre famille souhaitez plus d'explications.

Auteurs (par ordre alphabétique)

Mme Cécile COMBES, kinésithérapeute (Hôpital Armand Trousseau, Paris)
Dr Aline TAMALET, pneumopédiatre (Hôpital Armand Trousseau, Paris)
Dr Guillaume THOUVENIN, pneumopédiatre (Hôpital Armand Trousseau, Paris)
Mme Meryem SARI HASSOUN, chargée de mission recherche et formation RespiFIL (Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre)

Relecteurs (par ordre alphabétique)

Médecins

Dr Marie LEGENDRE, généticienne (Hôpital Armand Trousseau, Paris)
Pr Bernard MAITRE, pneumologue (Hôpital Intercommunal de Créteil, Créteil)
Pr Jean-François PAPON, ORL (Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre)

Association de patients

Mme Isabelle CIZEAU, secrétaire de l'association ADCP
Mme Jenifer KERDRAON
Mme Sabine PEUCHAMIEL, chargée de communication de l'association ADCP
M. René POIFFAUT
Mme Émilie WATTELLIER

association dcp
dyskinésie ciliaire primitive

Site Internet : www.adcp.asso.fr/
Contact : sec.adcp.asso@gmail.com

Comité directeur de RespiFIL

Pr Vincent COTTIN (Hôpital Louis Pradel, Lyon)
Pr Christophe DELACOURT (Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris)
Pr Marc HUMBERT (Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre)
Mme Céline LUSTREMANT, chef de projet RespiFIL (Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre)

Comment nous joindre ?

Retrouvez l'actualité de la filière

respifil.fr

@RespiFIL

respifil.france

filière de santé maladies rares

European Reference Networks
ERN-LUNG
RARE RESPIRATORY DISEASES

Créée en 2014, la filière de santé maladies rares RespiFIL a été à nouveau labellisée en 2019

respifil.france@aphp.fr

© RespiFIL – Juin 2023 – Création graphique : AdTatum – Illustrations : Mélanie Masson