

DYSKINÉSIE CILIAIRE PRIMITIVE



Nos voies respiratoires, l'intérieur de notre nez et nos sinus sont tapissés de structures semblables à des poils, microscopiques et mobiles, qui sont appelées « cils ». Ces poils oscillent à l'unisson de façon similaire à la « vague » que font les spectateurs dans un stade de sport. Les cils aident à transporter le mucus (ainsi que les bactéries, saletés et polluants qu'il renferme) jusqu'à la bouche et au nez, où il peut être avalé ou expectoré.

Chez les enfants atteints de dyskinésie ciliaire primitive (DCP), les cils ne bougent pas du tout ou oscillent d'une manière non coordonnée. Les bactéries demeurent donc emprisonnées dans les voies respiratoires, ce qui provoque des infections bactériennes chroniques et des lésions à long terme des voies respiratoires.

Puisqu'on croyait à l'origine que les cils n'oscillaient pas du tout dans tous les cas de DCP, cette maladie était appelée « syndrome de l'immobilité ciliaire ».

Qu'est-ce qui cause la DCP?

Comme la DCP est une maladie héréditaire, elle touche les enfants qui possèdent deux gènes qui causent la DCP, soit un provenant de chacun des parents. Les cils sont des structures complexes composées de plusieurs gènes différents. Ainsi, de nombreux gènes distincts sont associés à la DCP, et on en découvre de nouveaux chaque année.

La DCP et les organes

Lorsque les bébés se développent, les cils présents dans leur organisme placent les organes aux endroits qui leur sont destinés. Si les cils n'oscillent pas, il y a un risque de 50 % que les organes soient inversés par rapport à l'endroit où ils devraient aller. Chez la moitié des bébés atteints de DCP à la naissance, le cœur est situé du côté droit du thorax (dextrocardie) et les autres organes internes sont également inversés (situs inversus). Les enfants ayant la DCP et dont les organes sont inversés sont atteints du syndrome de Kartagener. Il arrive parfois que les organes se trouvent au milieu du corps, un phénomène qui est souvent associé à des problèmes cardiaques congénitaux.

Chez les hommes atteints de DCP, les queues des spermatozoïdes sont étroitement liées aux cils et il arrive souvent qu'elles ne soient pas mobiles, ce qui peut entraîner des problèmes de fertilité.

Diagnostiquer la DCP

Si un membre de votre famille ou un de vos enfants est atteint de DCP, vous pouvez consulter un conseiller en génétique pour évaluer le risque de DCP chez vos possibles enfants à venir.

Après la naissance, il est difficile de diagnostiquer la DCP. Il faut utiliser des techniques spécialisées. La méthode la plus facile consiste à prélever du sang pour détecter les gènes de la DCP. Actuellement, comme nous connaissons les gènes qui causent la DCP dans environ 70 % des cas, nous pouvons recourir

aux tests génétiques pour diagnostiquer un pourcentage équivalent de personnes aux prises avec cette maladie.

Il est aussi possible de diagnostiquer la DCP en grattant les parois internes du nez (ou celles des voies respiratoires dans le cadre d'une intervention appelée « bronchoscopie »), puis en examinant les cils avec un microscope très puissant. Il existe quelques centres très spécialisés où on peut observer les cils en direct à l'aide d'un vidéomicroscope pour vérifier s'ils oscillent de façon normale. Une autre technique diagnostique consiste à recueillir les gaz expirés par le nez de l'enfant. Un gaz particulier, appelé oxyde nitrique nasal exhalé, se retrouve en quantité beaucoup moins considérable chez les personnes atteintes de DCP.

Symptômes

Les nouveau-nés atteints de DCP présentent souvent les symptômes suivants :

- difficulté à expulser le mucus des poumons après la naissance
- affaissement pulmonaire (atélectasie)
- difficulté temporaire à respirer (aussi appelée « détresse respiratoire ») après la naissance

Des bactéries sont constamment présentes dans les voies respiratoires des enfants qui ont la DCP. Voici les symptômes qu'ils peuvent éprouver :

- nez qui coule, congestionné ou bouché en permanence
- infections de l'oreille graves et récurrentes
- écoulement liquide des oreilles
- perte auditive
- toux chronique « grasse »
- crachats de mucus (ou d'expectorations)

Chez les enfants plus âgés et les adultes, les voies respiratoires peuvent subir des lésions attribuables aux infections bactériennes prolongées. Cette affection, appelée « bronchectasie », peut affaiblir les voies respiratoires et provoquer leur affaissement lors des épisodes de toux, ce qui contribue à emprisonner le mucus au lieu de l'expectorer et, par conséquent, perpétue le processus.

Voici des signes pouvant être associés à une exacerbation pulmonaire grave :

- essoufflement grave, respiration rapide ou superficielle, ou tirage de la peau à la base du cou, entre les côtes ou juste sous la cage thoracique
- peau bleue
- toux ou respiration sifflante grave
- incapacité à prononcer des phrases complètes en raison des difficultés respiratoires
- fatigue ou somnolence en raison des difficultés respiratoires



Si votre enfant présente ces symptômes, consultez un médecin sans tarder.

Éléments à surveiller

Lorsqu'un enfant ou un jeune attrape un rhume, ses voies respiratoires contiennent plus de mucus et offrent un milieu propice à la prolifération des bactéries, ce qui peut causer une affection, appelée «

exacerbation pulmonaire », caractérisée par des difficultés respiratoires, une toux appuyée, de la fièvre ou une respiration sifflante. L'exacerbation pulmonaire varie de bénigne à très grave et requiert des soins médicaux immédiats.

Traitement de la DCP

Puisque la DCP est très rare, la plupart des traitements utilisés pour la combattre sont fondés sur ceux associés à la fibrose kystique, une maladie similaire à la DCP.

Vaccins

Les enfants atteints de DCP devraient recevoir tous leurs vaccins pour que leurs poumons demeurent en aussi bonne santé que possible. Ils devraient aussi être vaccinés contre la grippe chaque année.

Alimentation et activité physique

Une alimentation saine est importante pour fournir au système immunitaire l'énergie dont il a besoin pour combattre l'infection bactérienne chronique dans les poumons et les sinus. Pour sa part, l'activité physique permet de garder la forme et de stimuler la toux, qui aide à expulser le mucus des poumons.

Dégagement assisté des voies respiratoires (physiothérapie pulmonaire)

La physiothérapie pulmonaire peut aider votre enfant à expulser le mucus contaminé. Il est très important d'entreprendre la physiothérapie lorsque votre enfant est encore un bébé pour qu'il s'habitue à l'intégrer à sa vie quotidienne (tout comme le brossage des dents). Voici certaines techniques courantes :

Percussions et drainage postural

Cette technique repose essentiellement sur le « principe de la bouteille de ketchup en verre ». Pour faire sortir le ketchup d'une bouteille en verre, il faut placer la bouteille sens dessus dessous et en tapoter le fond. Au cours de cette intervention, l'enfant est placé de façon à ce que ses voies respiratoires soient dirigées vers le bas et le thérapeute effectue des claquades sur le thorax de l'enfant pour dégager le mucus afin d'en faciliter l'expectoration.

Pression expiratoire positive (PEP)

Cette technique est destinée aux enfants plus vieux ou aux jeunes qui peuvent porter un masque ou un embout buccal portable. Elle permet d'exercer une pression pour garder les voies respiratoires ouvertes et évacuer le mucus par la bouche.

Gilet de physiothérapie

Le patient enfle un gilet gonflable qui comprime légèrement le thorax et vibre très rapidement pour aider à dégager et à liquéfier le mucus. Les enfants plus vieux et les jeunes peuvent utiliser cette méthode sans aide, mais les appareils sont coûteux et les études sur la fibrose kystique laissent entendre que la technique PEP est plus efficace.

Médicaments

Certains antibiotiques sont administrés pour traiter l'aggravation des symptômes associée à l'exacerbation pulmonaire. Ils sont sélectionnés en fonction des bactéries détectées dans les cultures d'expectorations effectuées au préalable. Les symptômes bénins sont traités à l'aide d'antibiotiques oraux, alors que les symptômes graves peuvent nécessiter une hospitalisation pour l'administration d'antibiotiques par voie intraveineuse.

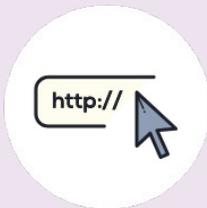
Votre enfant peut recevoir un inhalateur pour l'asthme si cette maladie fait partie de ses affections pulmonaires. Les rinçages nasaux à l'eau salée (saline) et les corticostéroïdes en aérosol peuvent aider à soulager la congestion nasale.

Tubes tympaniques

Les infections de l'oreille graves et récurrentes sont parfois traitées par l'installation de tubes dans la membrane tympanique. Certains spécialistes sont d'avis que cette méthode accroît les écoulements de l'oreille, alors que d'autres croient qu'elle aide les enfants touchés par ce problème.

Intervention chirurgicale

Les enfants atteints d'une maladie pulmonaire très grave et dont les poumons sont très endommagés (bronchectasie) peuvent avoir besoin d'une greffe pulmonaire.



Besoin d'information?

[Cheo.on.ca](http://cheo.on.ca) est le meilleur endroit pour trouver l'information sur les programmes et services de CHEO et se renseigner sur divers sujets liés à la santé pour enfants et adolescents. Visitez notre section de ressources en ligne pour accéder aux sites Web, livres, applications et vidéos recommandés par CHEO.