

Microscopie électronique d'une cellule ciliée normale (A) à la surface de la muqueuse respiratoire qui tapisse les voies aériennes (B). Les cils apparaissent sous forme de structures allongées (→) ou arrondies (>), selon qu'ils sont coupés de manière longitudinale ou transversale. (Source: Dr J.C. Pache)

L'éditeur de cette série sur les maladies orphelines pulmonaires est le docteur Romain Lazor.

Dyskinésie ciliaire primitive et syndrome de Kartagener

A l'intérieur de nos bronches, des milliards de cils microscopiques battent de manière synchronisée 600 fois par minute et constituent un « tapis roulant » qui évacue les particules inhalées et les bactéries, protégeant ainsi nos poumons des agressions extérieures et des infections. Mais chez certaines personnes, le « tapis roulant » ne fonctionne pas.

La dyskinésie ciliaire primitive (ou « syndrome des cils immobiles ») est une maladie rare à transmission génétique, qui survient chez environ une personne sur 15 000. Elle est due à une anomalie du battement des cils situés à la surface des muqueuses du nez et des bronches (image ci-dessus). Ceci gêne l'évacuation des bactéries vers l'extérieur. 50 % des patients ont aussi une inversion gauche-droite des organes du thorax et de l'abdomen appelée syndrome de Kartagener.

Quelle est la cause?

Les cils sont des structures très complexes composées de plus de 250 pièces, dont

l'assemblage correct est nécessaire pour aboutir à un battement synchronisé à la fréquence de 8–12 mouvements par seconde. Dans la dyskinésie ciliaire primitive, des anomalies génétiques (mutations) entraînent des défauts de structure des cils, ce qui les empêche de battre normalement. Différents gènes semblent impliqués dans cette maladie, mais chez la majorité des patients, l'anomalie génétique reste inconnue. Des études sont menées en Suisse et dans le monde pour découvrir les gènes responsables. Le registre suisse des maladies orphelines pulmonaires (SIOLD), soutenu par la Ligue pulmonaire suisse, participe activement à rechercher des patients qui acceptent de donner un échantillon de sang pour ces études génétiques.

Comment se manifeste la maladie?

L'anomalie de la fonction ciliaire est présente dès la naissance, mais sa sévérité est variable, ce qui explique que l'âge au moment du diagnostic varie de quelques mois à 50–60 ans. Chez le nouveau-né, la ma-



La physiothérapie est l'un des modes de traitement possible. Elle favorise l'écoulement des sécrétions.

l'adénoïdite se manifeste le plus souvent par des difficultés respiratoires inexplicables, une infection pulmonaire ou la découverte fortuite d'un cœur situé à droite sur une radiographie du thorax (dextrocardie). Chez les enfants plus âgés et les adultes, la maladie se présente par des infections respiratoires à répétition: rhinites, sinusites, otite chronique, diminution de l'audition, bronchite chronique et bronchiectasies (déformation et inflammation des bronches). Une diminution de la fertilité est aussi possible.

Comment fait-on le diagnostic?

L'analyse des battements ciliaires est réalisée sur des cellules vivantes prélevées par brossage nasal. Les mouvements des cils peuvent être observés directement au microscope, ou enregistrés en vidéo. Dans la dyskinésie ciliaire primitive, les battements ciliaires apparaissent ralentis, désorganisés ou absents. Une diminution de la motilité des spermatozoïdes peut aussi être observée, car l'anomalie de fonction des cils

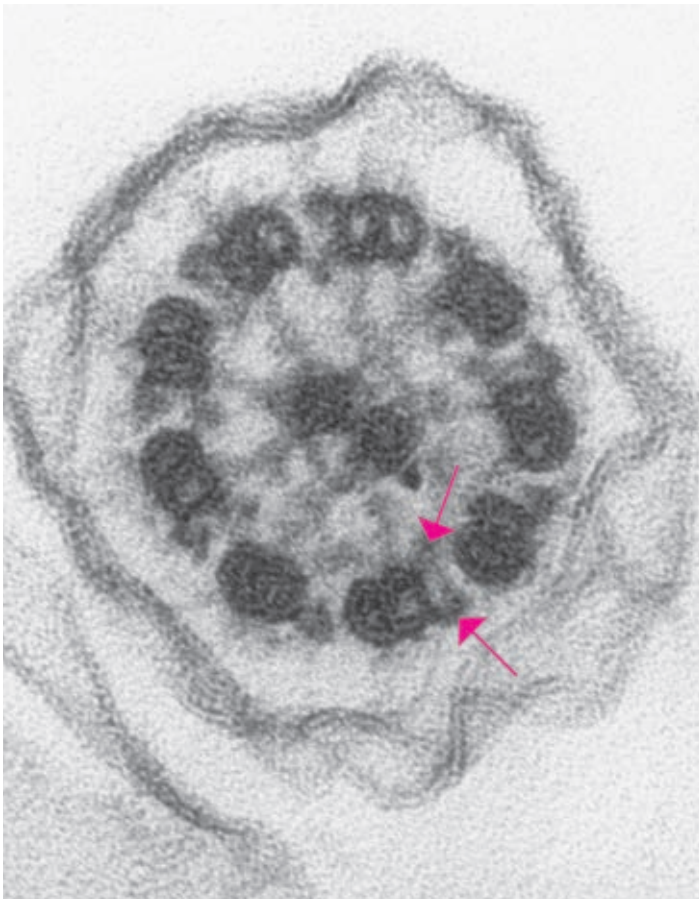
touche aussi le flagelle des spermatozoïdes. La microscopie électronique permet de détecter des anomalies de la structure des cils (images page 18). Les analyses génétiques ne sont pas encore utilisables pour le diagnostic. Des examens complémentaires sont nécessaires pour écarter d'autres diagnostics (bronchiectasies, mucoviscidose, déficits immunitaires, etc).

Que peut-on faire?

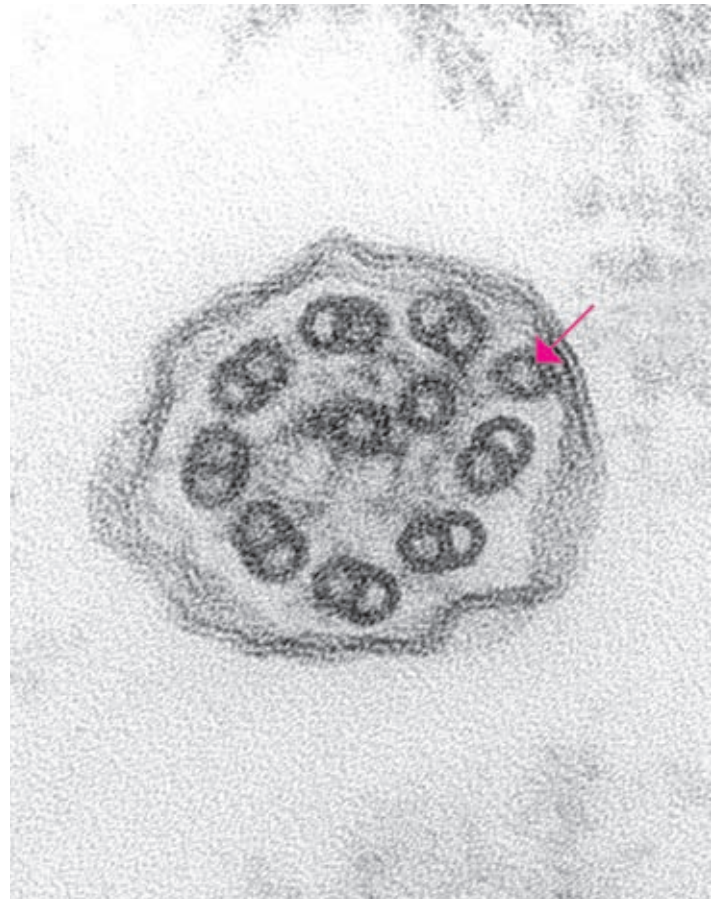
Il n'existe pas actuellement de moyen de rétablir des battements ciliaires normaux. Les traitements consistent donc en une physiothérapie quotidienne pour faciliter le drainage des sécrétions bronchiques, les bronchodilatateurs inhalés, les vaccinations et les antibiotiques en cas d'infection. Au niveau ORL, des traitements chirurgicaux sont réalisés pour améliorer le drainage des sécrétions.

Quelle est l'évolution de la maladie?

Les infections répétées et le développement de bronchiectasies peut entraîner



Vue en coupe transversale d'un cil normal entouré de la membrane cellulaire. Le cil est constitué de 9 paires de microtubules périphériques disposés en cercle régulier autour de 2 microtubules centraux. Les microtubules périphériques portent 2 «bras» de dynéine (→).



Vue en coupe transversale d'un cil anormal dans une dyskinésie ciliaire primitive. La disposition des microtubules est irrégulière. Il n'y a que 8 paires périphériques et un microtubule isolé (→). Les «bras» de dynéine sont totalement absents. Ce cil ne peut pas fonctionner normalement.

une diminution progressive de la fonction respiratoire et un essoufflement à l'effort. Lorsqu'une insuffisance respiratoire se développe, une oxygénothérapie est nécessaire. Dans les cas graves, une transplantation pulmonaire peut être réalisée. L'inversion des organes est parfois associée à des malformations cardiaques mais elle n'a habituellement pas de conséquence sur la santé.

Contact utile

Association de patients ayant une dyskinésie ciliaire primitive (ADCP), 73, rue Royet, 42000 Saint-Etienne, France, www.adcp.asso.fr ✕

Texte: Dr Romain Lazor,
Coordinateur du registre SIOLD, Hôpital
de l'Île, Berne, romain.lazor@insel.ch

Photo: mise à disposition

Les maladies pulmonaires rares

La Ligue pulmonaire soutient les efforts liés aux maladies pulmonaires rares par des fonds destinés à la recherche. Ces maladies englobent une centaine de maladies des bronches, des alvéoles pulmonaires, des vaisseaux sanguins et du tissu pulmonaire interstitiel. En Suisse, les maladies pulmonaires rares, souvent graves, touchent vraisemblablement plusieurs milliers d'individus. Afin de mieux les connaître, d'améliorer l'encadrement des patients et de faire avancer la recherche scientifique, le «Swiss Group for Interstitial and Orphan Lung Diseases» (SIOLD) a été créé avec le soutien de la Ligue pulmonaire suisse. Plusieurs articles de «vivO₂» sont consacrés aux maladies pulmonaires rares dans le but de mieux faire connaître ces dernières.