

DYSKINESIE CILIAIRE PRIMITIVE

Une maladie respiratoire et génétique

La **Dyskinésie Ciliaire Primitive** est une maladie génétique altérant les mouvements des cils présents à la surface des cellules respiratoires.

Symptômes et signes cliniques :

Les signes apparaissent dès l'enfance et sont principalement respiratoires.

On retrouve surtout :

- des **manifestations ORL** : otites récidivantes, surdité, rhinosinusite chronique avec polypose naso-sinusienne
- des **signes respiratoires** : toux grasse quotidienne, bronchites chroniques, broncho-pneumopathies récidivantes, difficultés respiratoires (*dyspnée*)

Dans certains cas, on peut également retrouver :

- une détresse respiratoire dès la naissance nécessitant une hospitalisation en réanimation
- des troubles de la fertilité à l'âge adulte
- une répartition inverse des organes en miroir par rapport à leur situation normale (*situs inversus*)

Centres de référence :

En France, il existe deux centres de référence :

- les centres de référence des Maladies Respiratoires Rares (RespiRare®) dont le centre coordinateur est l'Hopital Armand Trousseau APHP à Paris
- les centres de référence des Maladies Pulmonaires Rares (Orphalung) coordonnés par l'Hopital Louis Pradel à Lyon

Note : il est possible de trouver plus d'informations sur les différents centres de référence sur le site de RespiFIL, la Filière de santé des maladies respiratoires rares

Liens utiles pour trouver plus d'informations :

- Protocole National Diagnostic et de Soins https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-01/pnds-dcp_texte_version_2017_12_05.pdf
- Orpha.net https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&Expert=244
- Respifil <https://respifil.fr/maladies/dyskinesie-ciliaire-primitive/>

Associations dédiées :

- ADCP Association Dyskinésie Ciliaire Primitive
- Association battements de cils
- Les petits bonheurs d'Apolline