

# Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children

**ERS Task Force 2009**

*Eur resp J 2009;34:1264-1276*

# méthode

- Questionnaire / centres européens
- Groupe travail ERS
- Références bibliographiques

# Aspects cliniques

- **Infections VAI**
  - Toux grasse > sifflement, dyspnée
- **Infections VAS**
  - Rhinite chronique, sinusite, anosmie
  - OMA et otites séreuses
- **Retard diagnostic** car symptômes non spécifiques
  - Atcd familiaux (10%) , fratrie

# Aspects cliniques / âge

- **Antenatal**
  - Situs inversus (25% = DCP)
- **Neonatal**
  - DRNN ( 50 à 75%), rhinorrhée J1, *Situs inversus*, hydrocéphalie
- **Enfance**
  - Toux productive, asthme atypique, bronchiectasies, rhinite chronique, sinusite chronique , otites chroniques et otorhées
- **Adolescent et adulte**
  - Comme enfance mais DDB + fréquentes( 83%)
  - Stérilité masculine ( 50%)
  - Grossesses ectopiques

# Clinique: Recommandations ( *TF* )

- Explorer les enfants ayant **situs inversus**
- Explorer hydrocéphalie avec hypertrophie ventriculaire idiopathique
- Explorer la **fratrie**
- **DRNN** inexpliquée
- **SC**: Toux chronique grasse, DDB inexpliquées  
sévèrité des infections VAS
- Infertilité par **Immobilité spermatozoïdes**
- Grossesses ectopiques récurrentes

# Diagnostic : screening tests

- Screening tests ( tests fonctionnels)
  - NO nasal, test saccharine, radio aérosols ( PRMC : pulmonary radioaerosol muciliary clearance)
- Recommendations (TF)
  - **Mesure NO**, > 5 ans, pb normes?
  - Test saccharine –
  - PRMC non validé

## Diagnostic : étude cils (*TF*)

- Analyse du **battement** ( fq 10 à 15% faux neg) et analyse du battement en VMHF) **et ME**: clefs du diagnostic
- Génétique( secondairement)
- **Répéter prélèvement** si discordance
- Place de la culture cellulaire?
- Si forte suspicion malgré batt normal > ME

# Traitements VAI (*TF*)

- Intérêt **diagnostic précoce**/ traitement et pronostic
- Suivi en **centre spécialisé**
- **Drainage** bronchique: kinésithérapie et sport++
- **Traitement des surinfections** ( *H influenzae*, *S aureus*, *S pneumonia*, *P aeruginosa*
- Aérosols d'antibiotiques si *P aeruginosa*
- Antibiothérapie prophylactique, si recours fréquent au tt de surinfection
- Forte dose d'antibiothérapie orale si aggravation clinique ou EFR, **cure IV** si échec tt per os



# Traitements VAI (TF)

- Aerosols de rhDnase, ou serum salé iso ou hypertonique?
- Bronchodilatateurs si réponse aux EFR
- Pas de n- acetylcysteine
- Pas d'indication de la corticothérapie orale ou inhalée
- Vaccination / *pneumocoque* et *haemophilus*
- Prévention tabagisme et pollution

# Traitements VAS (TF)

- Antibiothérapie pour otites aiguës, surveillance audiogramme, prothèses auditives, **éviter pose aérateurs ++**
- DRP serum salé, anticholinergiques?

# conclusion

- Intérêt croissant pour cette pathologie
- Dynamisme du centre de référence
  - Cohorte pédiatrique ++
    - Histoire naturelle
    - Etude 10 ans suivi, 20 patients ( thèse)
  - Description phénotype/génotype
    - Lien entre anomalie US et phénotype 60 patients ( in press)
  - Rechercher des facteurs pronostics
  - Essais thérapeutiques, multicentriques

Bilan 2009 du groupe  
« Dyskynésie ciliaire primitive »

# 1<sup>er</sup> travail (avril 2009): Etat des lieux des besoins et des demandes

- **DEMANDES**                       $\longrightarrow$                       Formation pratique
  - Fibroscopie ORL et bronchique, prélèvement ciliaire
  - Mesure du NO nasal
  - Lecture du battement ciliaire
  
- **BESOINS**
  - Algorithme diagnostique
  
  - Protocole
    - Prélèvements ciliaires
    - Lecture du battement et de l'ultrastructure
  
  - Mise en place de réseaux
    - Analyse du battement et de l'ultrastructure
    - Etudes génétiques
    - Banques d'ADN et de tissus

Axe de travail de cette 1er  
année:

***AMELIORATION***  
***DES OUTILS DIAGNOSTIQUES***

# AMELIORATION DES OUTILS DIAGNOSTIQUES (1)

## - Protocole de prélèvement ciliaire nasal et bronchique

- ⇒ Elaboré lors de la 1ere réunion du groupe de travail le 21 septembre 2009
- ⇒ Finalisé et adressé à l'ensemble des centres le 19 mars 2010
- ⇒ Mise en ligne sur le **site respirare** <http://www.respirare.fr>

# AMELIORATION DES OUTILS DIAGNOSTIQUES (2)

Elaborer un algorithme diagnostique

Définir des critères diagnostiques

« DCP suspectée » et de « DCP confirmée »

*Ces critères diagnostiques seront les critères d'inclusion dans la base e-cil*

Améliorer la mesure du NO nasal:

- évaluation des différentes techniques de mesure
- rédaction d'un protocole

Ouverture du PHRC « diagnostic moléculaire des DCP »

Programme de la 2<sup>ème</sup> réunion du groupe de  
travail DCP cet après-midi



Axe de travail de la 2<sup>ème</sup> année du  
groupe de travail:

***Axe thérapeutique***

PHRC

« azithomycine dans le DCP »