

Tests diagnostiques chez les personnes atteintes de dyskésie ciliaire primitive : une étude internationale

Rédigé par Leonie D Schreck, Eva SL Pedersen et Emilie Wattellier



Pourquoi avons-nous effectué cette recherche et pourquoi est-elle importante ?

La dyskésie ciliaire primitive (DCP) peut être diagnostiquée à l'aide de différents tests, tels que la mesure d'un gaz spécial dans le nez, nommé le test monoxyde d'azote nasal (nNO), l'examen au microscope de cellules prélevées à l'intérieur du nez (biopsie) ou des tests génétiques à la recherche d'une anomalie à l'origine de la DCP. Le diagnostic de la DCP nécessite généralement plusieurs tests, mais chez certains individus, il peut être confirmé par un test génétique ou une biopsie. Toutefois, une combinaison de tests est nécessaire pour définir les différents types de DCP, qui peuvent nécessiter des traitements et suivis différents. Cette connaissance est également importante pour développer des traitements personnalisés et participer aux essais cliniques. Nous voulions savoir de quels tests diagnostiques les personnes atteintes de la maladie de DCP avaient bénéficiés, et quelles étaient les raisons possibles pour lesquelles certaines personnes avaient bénéficié des tests et d'autres non.

Comment avons-nous mené cette recherche ?

Nous avons utilisé les données de COVID-DCP, une étude internationale réalisée pour et par des personnes atteintes de DCP. Ces personnes se sont inscrites en ligne à l'étude et ont reçu un questionnaire par courrier électronique. Le questionnaire portait sur les tests de diagnostic et sur d'autres facteurs tels que l'année du diagnostic de la DCP et la présence ou non de situs inversus (organes position inversés).

Qu'avons-nous découvert ?

Parmi les 747 personnes atteintes de DCP, originaires de 49 pays, la moitié (49 %) ont fait mesurer leur taux de nNO, les trois quarts (75 %)

ont fait prélever des échantillons de biopsie du nez ou des poumons, et plus de la moitié (58 %) ont effectué un test génétique. Ces chiffres varient d'un pays à l'autre : En Suisse, seul un tiers des personnes interrogées ont effectué un test génétique, alors qu'en Amérique du Nord, deux tiers l'ont fait. Un tiers (36 %) des participants ont bénéficié des trois tests. Les participants dont la DCP a été diagnostiquée il y a longtemps (avant l'an 2000) et les participants avec situs inversus ont passé moins de tests que les autres.

Qu'est-ce que cela signifie ?

Toutes les personnes atteintes de DCP dans le monde ne subissent pas les mêmes tests de diagnostic. Pour de nombreuses personnes, le diagnostic de la DCP ne repose que sur un seul test ou même sur des caractéristiques cliniques telles que le situs inversus. Ces personnes pourraient bénéficier de tests supplémentaires afin que nous comprenions mieux leur type de DCP et qu'elles puissent profiter de traitements plus personnalisés à l'avenir.

Pour plus d'informations :

www.covid19pcd.ispm.ch

Référence de l'article complet : Schreck LD, Pedersen ESL, Cizeau I, et al. Diagnostic testing in people with primary ciliary dyskinesia: An international participatory study. PLOS Glob Public Health. 2023;3(9):e0001522. Published 2023 Sep 11. doi:10.1371/journal.pgph.0001522

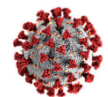
L'article complet en anglais est disponible [ici](#).

Dr. med. Leonie D Schreck

(leonie.schreck@unibe.ch) et

Prof. Claudia E Kuehni

(claudia.kuehni@unibe.ch)



COVID-PCD