

Génotypes et symptômes de la dyskinesie ciliaire primitive

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

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

Il est important de comprendre le rôle des mutations génétiques spécifiques dans la dyskinesie ciliaire primitive (DCP). Nous avons étudié le lien entre les différents gènes responsables de la DCP et les symptômes et caractéristiques déclarés par les patients, tels que l'âge auquel la DCP a été diagnostiquée et les défauts de latéralité (un ou plusieurs organes situés du mauvais côté du corps).

Comment avons-nous mené cette recherche ?

Nous avons utilisé les données de l'étude COVID-DCP, recueillant des informations directement auprès de personnes atteintes de la DCP dans le monde entier. Ces personnes se sont inscrites en ligne à l'étude et ont reçu un questionnaire par courrier électronique. Nous avons posé des questions sur les gènes de la DCP, les symptômes et les antécédents médicaux.

Qu'avons-nous découvert ?

Sur les 759 personnes participant à l'étude, 444 ont subi des tests génétiques et pour 289 d'entre elles un gène de la DCP a été trouvé. Nous nous sommes concentrés sur 206 personnes qui savaient quel gène était à l'origine de leur DCP. Les gènes les plus fréquemment à l'origine de la DCP sont DNAH5 (34 % des 206 personnes), DNAH11 (13 %), CCDC40 (10 %), DNAI1 (9 %), CCDC39 (6 %) et RSPH1 (4 %). Nous avons regroupé ces gènes en fonction de la partie des cils (minuscules structures de notre corps ressemblant à des cheveux) qu'ils

affectent. Le groupe le plus important était celui qui affectait la structure de la dynéine (62 %). Nous avons constaté que l'âge du diagnostic de la DCP et la fréquence du défaut de latéralité variaient d'un groupe à l'autre. Cependant, la plupart des personnes ont déclaré ressentir des symptômes tous les jours ou souvent, quel que soit le groupe de gènes de la DCP.

Qu'est-ce que cela signifie ?

Notre étude a montré que les différents gènes responsables de la DCP peuvent entraîner des problèmes de santé spécifiques, mais que les symptômes tels que la toux, les douleurs auriculaires et l'essoufflement sont communs à toutes les personnes atteintes de DCP, quel que soit le gène en cause.

Plus d'informations : pcd.ispm.ch

Référence de l'article complet: Pedersen ESL, Goutaki M, Schreck LD, Rindlisbacher B, Dixon L, COVID-PCD patient advisory group, Lucas JS, Kuehni CE. Genotypes and associations with symptoms in primary ciliary dyskinesia.

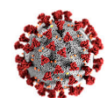
Preprint: medRxiv 2023.11.28.23299010; doi: 10.1101/2023.11.28.23299010

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

Contact:

Dr. Eva S L Pedersen
(eva.pedersen2@unibe.ch) et

Prof. Claudia E Kuehni
(claudia.kuehni@unibe.ch)



COVID-PCD