



Vivre avec la
mucoviscidose

Premiers
pas

Mon enfant est atteint
de mucoviscidose
...que faire?

Informations pour les parents concernés
et les proches



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland

Chers parents, chers proches,

Votre enfant est atteint de mucoviscidose. Il vous faut tout d'abord comprendre et accepter ce diagnostic. Vous vous posez sans doute de nombreuses questions et ces préoccupations continueront de vous accompagner dans les prochaines années. Malheureusement, de nombreuses informations erronées et idées reçues circulent encore au sujet de la mucoviscidose. Nous avons rassemblé pour vous dans la présente brochure des premières informations à retenir au sujet de la mucoviscidose et espérons vous donner la force de faire face à cette maladie chronique avec votre enfant. Une équipe de divers spécialistes se tient à votre disposition dans votre centre de la mucoviscidose pour vous soutenir et vous conseiller.



Que signifie exactement vivre avec la mucoviscidose?

La mucoviscidose est l'une des maladies métaboliques génétiques les plus fréquentes en Europe centrale et touche une personne sur 3600. Elle n'est pas contagieuse mais héréditaire. En Suisse, environ 900 personnes sont atteintes de cette maladie chronique évolutive. En l'état actuel de la science, la mucoviscidose est incurable et son traitement est symptomatique. L'évolution de la mucoviscidose est différente pour chaque personne. Il est donc impossible d'émettre un pronostic concernant la progression de la maladie au moment du diagnostic. Grâce aux nombreuses avancées médicales réalisées au cours des dernières années, l'espérance de vie moyenne des personnes atteintes de mucoviscidose continue d'augmenter.

La mucoviscidose est une maladie héréditaire chronique. Le développement moteur et cérébral des enfants atteints de mucoviscidose est normal.

Hérédité

La mucoviscidose est héritée des deux parents

L'hérédité désigne la transmission de caractères et de traits par les parents à la génération suivante. Cette information héréditaire s'exprime doublement (mère et père) et réside dans les gènes. Ainsi, le patrimoine génétique de chaque enfant provient pour moitié de la mère et pour moitié du père.

La mucoviscidose survient lorsque les deux parents transmettent un gène «malade» (une section sur le chromosome 7, responsable de produire un canal chlorure). Dans le jargon médical, nous parlons d'une «mutation».

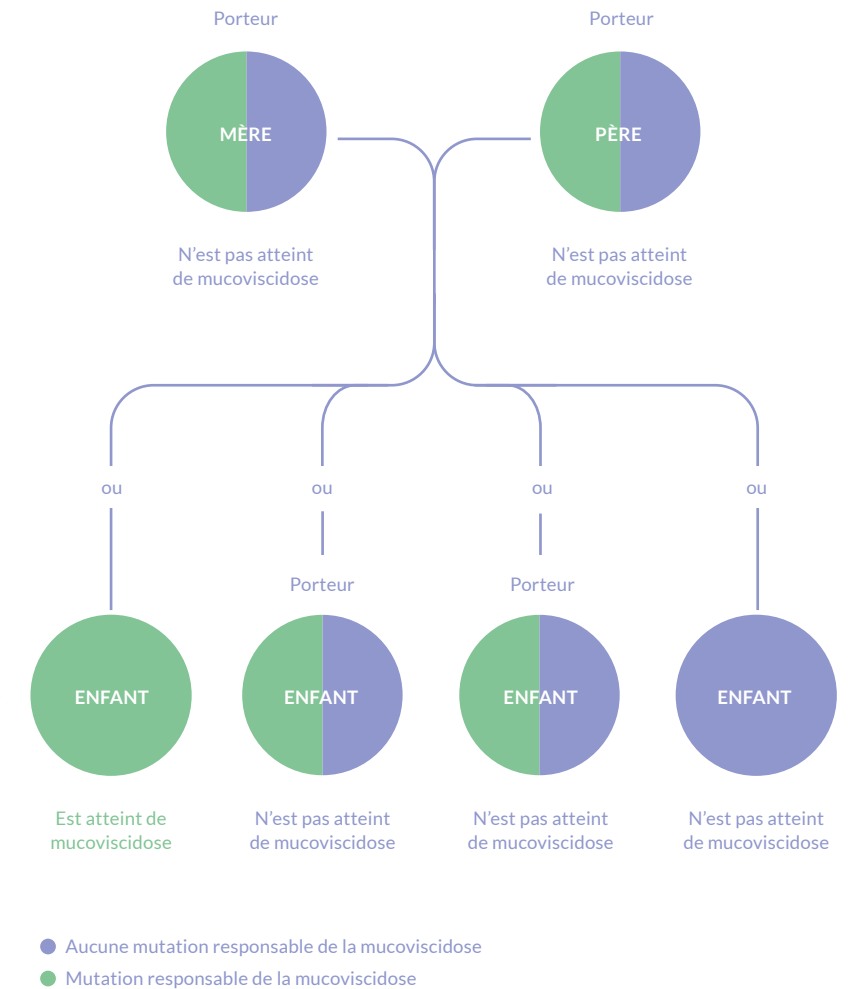
Les parents des enfants malades sont donc porteurs de la mutation de la mucoviscidose même s'ils ne sont pas eux-mêmes atteints et ne présentent donc aucun symptôme. En Suisse, une personne sur 25 (4%) est porteuse d'une mutation de la mucoviscidose.

La mutation du gène CFTR:

La mutation responsable de la mucoviscidose repose sur le gène CFTR. Nous savons aujourd'hui qu'il existe plus de 2000 mutations différentes, dont seulement 10% déclenchent une mucoviscidose. Selon le type de mutation concerné, la gravité et la progression de la mucoviscidose sont plus ou moins prononcées.

Généralement, les deux parents ignorent qu'ils sont porteurs du gène CFTR muté et ne montrent aucun signe extérieur visible.

Lorsque les deux parents sont «porteurs» de la mutation responsable de la mucoviscidose, l'enfant a une probabilité de 25% d'être atteint de la mucoviscidose.



Diagnostic

Quels sont les tests de dépistage de la mucoviscidose?

Le «Dépistage néonatal de la mucoviscidose» mis en place en 2011 est recommandé pour tous les nouveau-nés en Suisse. Pour ce faire, quelques gouttes de sang sont prélevées au talon du nouveau-né 4 jours après sa naissance. L'analyse du sang sert entre autres à tester la concentration d'une enzyme (protéine) dont le taux est particulièrement élevé en cas de mucoviscidose. Si le résultat du test est positif, le centre de la mucoviscidose est contacté pour un diagnostic complémentaire. Le test qui est ensuite réalisé est le «test de la sueur». S'il révèle une anomalie, un test génétique est effectué pour confirmer ou exclure la mucoviscidose.



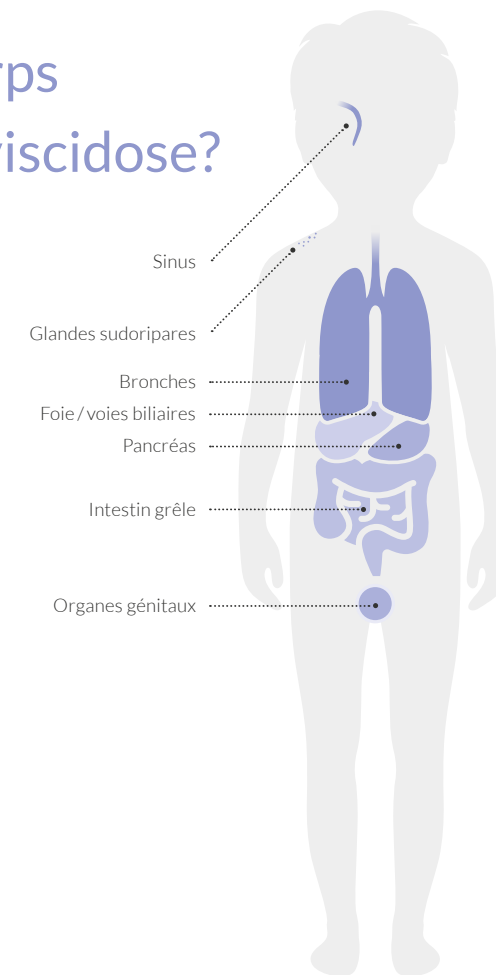
Le diagnostic se fait en plusieurs étapes:



Tableau clinique

Que se passe-t-il dans le corps de l'enfant atteint de mucoviscidose?

La mutation du canal chlorure évoquée précédemment entraîne une modification pathologique de l'échange d'eau et de sels minéraux, ceci conduit à un dysfonctionnement des glandes mucipares (mucus) et sudoripares (sueur), de telle manière que le mucus présent dans le corps n'est pas suffisamment fluidifié et les sucs digestifs s'épaississent. Il en résulte une accumulation de mucus dans les voies respiratoires et une production insuffisante de sucs digestifs par l'appareil digestif.



Organes concernés en cas de mucoviscidose

La maladie évolue différemment d'une personne à l'autre. Chaque malade présente une forme d'évolution qui lui est propre!

Symptômes

Quels sont les symptômes typiques de la mucoviscidose?

Les symptômes les plus fréquents concernent les voies respiratoires et l'appareil digestif. Au premier plan, les poumons déterminent la plupart du temps la gravité de la maladie. Les sécrétions visqueuses offrent de plus un terrain idéal pour les bactéries et les virus. Au début de la maladie, les infections pulmonaires bactériennes au staphylocoque doré sont fréquentes et, plus tard, il faut prêter une attention particulière au germe problématique *Pseudomonas aeruginosa*.

Comme pour les poumons, des sécrétions épaisses obstruent les canaux pancréatiques. Chez les personnes en bonne santé, il transporte les enzymes digestives dans l'intestin et veille à la bonne digestion des aliments, notamment des graisses. Si cette fonction ne peut être remplie, des symptômes caractéristiques de la maladie apparaissent. L'épaississement de la bile peut en outre entraîner des troubles de la vésicule biliaire et des modifications pathologiques du foie.

Le pancréas est également chargé de la production d'insuline. C'est pourquoi, plus tard dans leur vie (le plus souvent à l'âge adulte), les personnes atteintes de mucoviscidose peuvent connaître des troubles liés à une libération insuffisante d'insuline, qui peuvent évoluer vers un diabète sucré (diabetes mellitus).



Symptômes:

Les voies respiratoires et le système digestif sont les plus touchés.

Voies respiratoires

- Toux avec mucosités
- Infections pulmonaires (principalement bactériennes)
- Tolérance à l'effort diminuée

Digestion

- Retard de croissance avec carence en nutriments
- Selles grasses
- Douleurs abdominales
- Flatulences

Traitement

Quelles sont les options thérapeutiques?

La mucoviscidose représente un véritable défi en termes de traitement et requiert des thérapies quotidiennes et fastidieuses.

Voies respiratoires L'objectif principal est de dégager les voies respiratoires du mucus épais pour éviter le développement de bactéries. L'inhalation quotidienne de médicaments pour fluidifier le mucus et une thérapie respiratoire quotidienne y contribuent. Pour cette dernière, vous recevez l'aide de physiothérapeutes expérimentés. En cas d'infections respiratoires et de colonisation bactérienne, un traitement antibiotique est indiqué. Selon les agents pathogènes et l'état général,

une hospitalisation avec cure d'antibiotiques et une physiothérapie intensive sont parfois nécessaires.

Digestion Outre un dysfonctionnement des enzymes digestives (env. 85% de tous les cas de mucoviscidose), les personnes atteintes de mucoviscidose consomment également plus de calories. L'énergie consacrée à la respiration et à la lutte contre les infections dans le corps exige une alimentation équilibrée et riche en calories. En cas de dysfonctionnements du pancréas (test des selles), il devient nécessaire de prendre des enzymes digestives à chaque repas et une vitamine liposoluble chaque jour pour permettre une absorption suffisante des nutriments par l'organisme et éviter toute carence.

Les personnes atteintes de mucoviscidose ont besoin d'une équipe soignante pluridisciplinaire!

Le traitement de la mucoviscidose est complexe et exige une bonne collaboration entre vous, votre enfant et les différentes disciplines spécialisées. Profitez de l'équipe complète qui se tient à vos côtés au centre de la mucoviscidose: médecins spécialistes, personnel soignant, travailleurs sociaux, diététiciens, physiothérapeutes et conseillers psychologiques.

Une maladie chronique telle que la mucoviscidose vous confronte à de tout nouveaux défis. Ne perdez pas courage et envisagez le futur de manière positive avec votre famille. En gardant confiance et avec une thérapie spécialement adaptée aux besoins de votre enfant, ainsi qu'avec l'aide de votre centre de la mucoviscidose, vous pouvez contrôler les symptômes de cette maladie complexe.

Vous trouverez de plus amples informations et des conseils auprès de la **Mucoviscidose Suisse (MVS)**.

Une version électronique de cette brochure ainsi que d'autres brochures informatives de cette série sont disponibles ici:



cfsource.ch/fr-ch



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland

Mucoviscidose Suisse (MVS)

Stauffacherstrasse 17a

Case Postale

3014 Bern

T: +41 31 552 33 00

info@mucoviscidosesuisse.ch

www.mucoviscidosesuisse.ch

Les contenus de cette brochure ont été élaborés en collaboration avec un groupe de spécialistes:

Dr Linn Krüger, Pneumologie, Clinique universitaire de pédiatrie, Inselspital Berne (en collaboration avec l'équipe de Pneumologie pédiatrique) • **Doris Schaller**, Travailleur social HES, pneumologie, Clinique universitaire de pédiatrie, Inselspital Berne • **Patrizia Bevilacqua**, Infirmière mucoviscidose, Quartier Bleu, cabinet de pneumologie, Berne • **Monika Steiner**, MVS, Berne

Le contenu de cette brochure a été examiné par le Dr Andreas Jung, membre du comité MVS.

Vivre avec la
mucoviscidose

Un service de

Vertex Pharmaceuticals (CH) GmbH, Baarerstrasse 88, 6300 Zug, www.vrtx.com

Vertex, and the Vertex triangle logo are registered trademarks of Vertex Pharmaceuticals Incorporated.

© 2021 Vertex Pharmaceuticals Incorporated | VXR-CH-92-00010 | 10/2021

