

ensemble

Le magazine de la famille
de la mucoviscidose

« Y aura-t-il un jour un médicament pour moi ? »

Nicole Schüpbach (13 ans) atteinte de
mucoviscidose de « classe 1 »

Pages 7-10





Contenu

Éditorial **4**

Actualités **5**



« Y aura-t-il un jour un médicament pour moi ? » **7**

Nouvelle orientation stratégique de MVS : nous n'abandonnons personne **11**

Thesma : thérapie respiratoire ludique **13**

Recherche : quels sont les projets en cours ? **17**

Évolution du poids des personnes atteintes de mucoviscidose sous Trikafta **19**

Amélioration de la tolérance au glucose grâce aux modulateurs de CFTR **21**

Quand la soif se fait sentir, il est trop tard **22**

Rétrospective de Doris Schaller, assistante sociale MV **24**

Chère lectrice, cher lecteur,

« Nous n'abandonnons personne ! » : telle est l'idée directrice de notre orientation stratégique, que nous avons définie au sein du comité pour les années à venir. Grâce aux avancées de Trikafta, les besoins de notre groupe cible évoluent. Que signifient ces changements pour nous en tant qu'organisation de patient-e-s ? Qui a le plus besoin de nous, qui a peut-être un peu moins besoin de nous ? Comment pouvons-nous nous assurer que nous continuons à être là pour tout le monde et que nous n'abandonnons personne ?

À l'avenir, nous nous concentrerons davantage sur les personnes qui ne peuvent pas prendre de modulateurs et sur celles qui vivent avec de graves lésions pulmonaires malgré les modulateurs. Il en va de même pour celles qui souffrent de maladies associées ou secondaires à leur mucoviscidose ainsi que pour les personnes transplantées.

Dans ce numéro, nous présentons ce que l'on peut attendre de la recherche dans les années à venir. Nous vous informons des nouveautés dans les domaines de la nutrition et de la théra-

pie respiratoire, ainsi que des objectifs stratégiques que nous nous sommes fixés pour les années à venir.

« Je n'abandonne personne ! » m'est également venu à l'esprit lorsque j'ai envisagé de quitter la présidence de Mucoviscidose Suisse. Après bientôt 25 ans d'engagement pour MVS, le temps est venu pour moi de passer le flambeau de ces tâches à la fois stimulantes et énormément enrichissantes à partir de 2024. Ces cinq dernières années ont été pour moi la période la plus riche en événements, la plus épuisante, mais aussi la plus heureuse de mon engagement dans notre communauté. Lors de la lutte pour les nouveaux médicaments modulateurs comme le Trikafta, j'ai pu défendre de manière crédible la situation des personnes atteintes de mucoviscidose au Parlement national, auprès des autorités et dans les interviews avec les médias, en faisant valoir mon propre vécu. Je suis fier que MVS ait joué un rôle important dans ce processus et que les nouveaux médicaments soient également disponibles en Suisse depuis 2020.

Outre ce travail, nous avons également mis en place ces dernières années un nouveau bureau indépendant, initié la coopération avec l'organisation de patient-e-s Centre d'Allergie Suisse et mis en place une nouvelle identité visuelle avec les moyens de communication correspondants.

Nous avons également relancé l'idée, qui s'est développée au fil des années, d'une collaboration coordonnée à l'échelle nationale avec les organisations médicales spécialisées dans la mucoviscidose. Un nouveau conseil de la mucoviscidose sera créé dès ce mois de mars : pour la première fois, des personnes atteintes de mucovis-

cidose, des médecins, des infirmières et infirmiers, des assistantes sociales et assistants sociaux, des diététicien-ne-s, ainsi que des physiothérapeutes spécialisés-e-s dans la mucoviscidose coordonneront leurs stratégies et leurs activités.

Tous ces développements témoignent du fait que nous n'abandonnons réellement personne atteint de mucoviscidose – jusqu'au jour où la mucoviscidose sera guérissable !

Reto Weibel
Président MVS



Reto Weibel

Actualités



Inscrivez-vous
jusqu'au 27 mars
en ligne!

La prochaine assemblée générale 2023 aura lieu le 6 mai à Berne

La prochaine AG sera rythmée par un programme d'exposés et de témoignages de réussite de personnes atteintes de mucoviscidose, tous porteurs d'espoir. La participation, déjeuner et collation compris, est gratuite. Vous aurez également l'occasion d'entrer en contact plus étroit avec les responsables des groupes régionaux et les membres des commissions MVS.

L'événement aura lieu de 09h00 à 15h00 à la Eventfabrik à Berne et se déroulera en allemand et en français – avec traduction simultanée. Et il sera diffusé en ligne. Tous les documents relatifs à l'AG, tels que l'ordre du jour et le rapport annuel, seront mis en ligne suffisamment tôt sur notre site Internet : mucoviscidosesuisse.ch/fr/ag2023

Reto Weibel, président de MVS, se retire en 2024

Après près de 25 ans de travail bénévole au sein du comité de Mucoviscidose Suisse (anciennement CFCH), Reto Weibel, président actuel de MVS, a annoncé son départ pour l'assemblée générale de 2024.

Le comité et la directrice remercient d'ores et déjà Reto Weibel pour son immense engagement et son important travail en faveur des personnes atteintes de mucoviscidose. Sa démission représente une grande perte pour notre organisation. Mais en même temps, nous lui sommes reconnaissants pour cette annonce précoce qui nous permet d'assurer une transition en douceur.

MVS cherche dès à présent un **nouveau président ou une nouvelle**



présidente. Le comité a convoqué une commission de recherche chargée de sélectionner une personne adéquate.

En tant que président-e, vous disposez d'une grande marge de manœuvre et avez la possibilité de mettre en

œuvre toutes vos compétences pour marquer activement de votre empreinte la communauté de lutte contre la mucoviscidose. Vous trouverez les exigences liées à la fonction dans l'annonce d'emploi sur notre site Internet : mucoviscidosesuisse.ch/fr/president

Actualités



Vivre avec
la mucoviscidose

Avec
des conseils
utiles
de la part
d'experts

Les premières années de vie — Vivre avec la mucoviscidose

Informations destinées aux parents et
aux proches des bébés concernés



Brochure « Les premières années de vie avec la mucoviscidose »

La nouvelle brochure « Les premières années de vie avec la mucoviscidose » vient de paraître en trois langues : français, allemand et italien. Elle contient des conseils utiles d'experts et doit servir de guide aux parents et aux proches de bébés nouvellement diagnostiqués. Elle fournit quelques bases pour aider la famille et son bébé à bien vivre les premières années de vie avec la mucoviscidose. Après le diagnostic, d'innombrables questions se posent, non seulement sur l'évolution de la maladie, mais aussi sur l'épanouissement du nourrisson et la gestion de la maladie au cours des années à venir.

La brochure peut être commandée gratuitement via info@mucoviscidosesuisse.ch ou téléchargée sur notre site Internet :

mucoviscidosesuisse.ch/aide-memoires-et-brochures

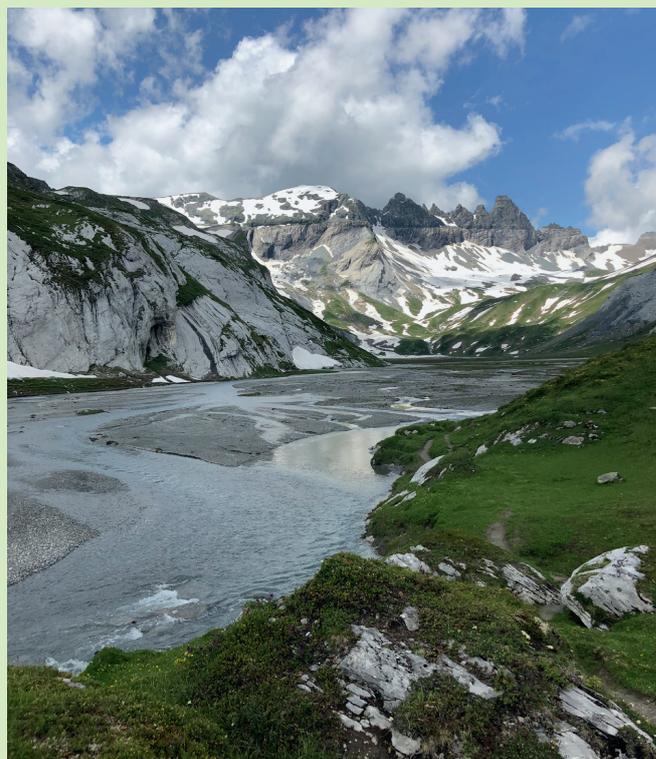
Hike – Breathe – Enjoy : Événement CFS à Flims Laax Falera le 7 octobre 2023

Une randonnée organisée dans l'une des plus belles destinations de Suisse pour TOUTES LES PERSONNES qui aiment bouger dans la nature. Qu'ils soient courts ou longs, faciles ou difficiles, tous les parcours offrent beaucoup de plaisir dans un paysage magnifique et attendent d'être découverts !

Une journée passionnante vous attend avec un programme rythmé et un super concert le soir à Falera. De plus amples informations suivront bientôt dans la newsletter. N'oubliez pas de noter déjà la date. Nous nous réjouissons de vous y voir !

Anna Randegger

Organisatrice et membre du comité



« Y aura-t-il un jour un médicament pour moi ? »

Nicole Schüpbach, 13 ans, atteinte de mucoviscidose de « classe 1 ». En raison de sa mutation génétique R553x/1760T>C, elle ne peut pas prendre de Trikafta. Pourtant, cette écolière éveillée ne se laisse pas abattre.

Auteure : Cornelia Etter

« J'ai quand même été déçue d'apprendre que je ne pourrais pas prendre le nouveau médicament prometteur Trikafta. Après, je n'y ai plus trop pensé », raconte Nicole. Et d'ajouter de son air tranquille : « Mais ce serait quand même cool s'il y avait aussi un médicament pour moi. »

Nicole ne craint cependant pas que la recherche ne soit pas poursuivie pour des personnes atteintes comme elle, bien qu'elle fasse partie de ce que l'on appelle la « classe 1 » des personnes atteintes de mucoviscidose. Les glandes de ses bronches ne fonctionnent pas et ne laissent pas passer le liquide. Ainsi, les agents pathogènes ne peuvent pas être repoussés. Elle est extrêmement vulnérable aux infections graves, qui peuvent entraîner une grave détérioration de son état de santé.

Une fonction pulmonaire inquiétante

Sonja Schüpbach, sa mère, dit de sa fille : « Nicole va toujours bien quand on lui demande. Mais ce n'est pas tout à fait vrai. Sa fonction pulmonaire n'est plus que de 61 %. Elle a déjà dû aller en cure car les médecins trouvaient que les résultats d'analyse étaient inquiétants pour une fille aussi jeune. Mais c'est déjà « bien » quand elle ne se réveille pas la nuit. Par contre, si elle a une infection, une semaine horrible nous attend. »



Nicole Schüpbach avec sa mère Sonja, qui la soutient le plus possible.

La mère de Nicole est très préoccupée par les quintes de toux nocturnes de sa fille. D'autant plus que le lendemain, elle est fatiguée et épuisée. « S'il y avait un médicament pour Nicole, son corps produirait moins de mucus qu'elle doit expectorer et que nous devons décoller en la tapotant tous les jours. Je pense que cela faciliterait considérablement son quotidien et qu'elle aurait plus d'énergie. »

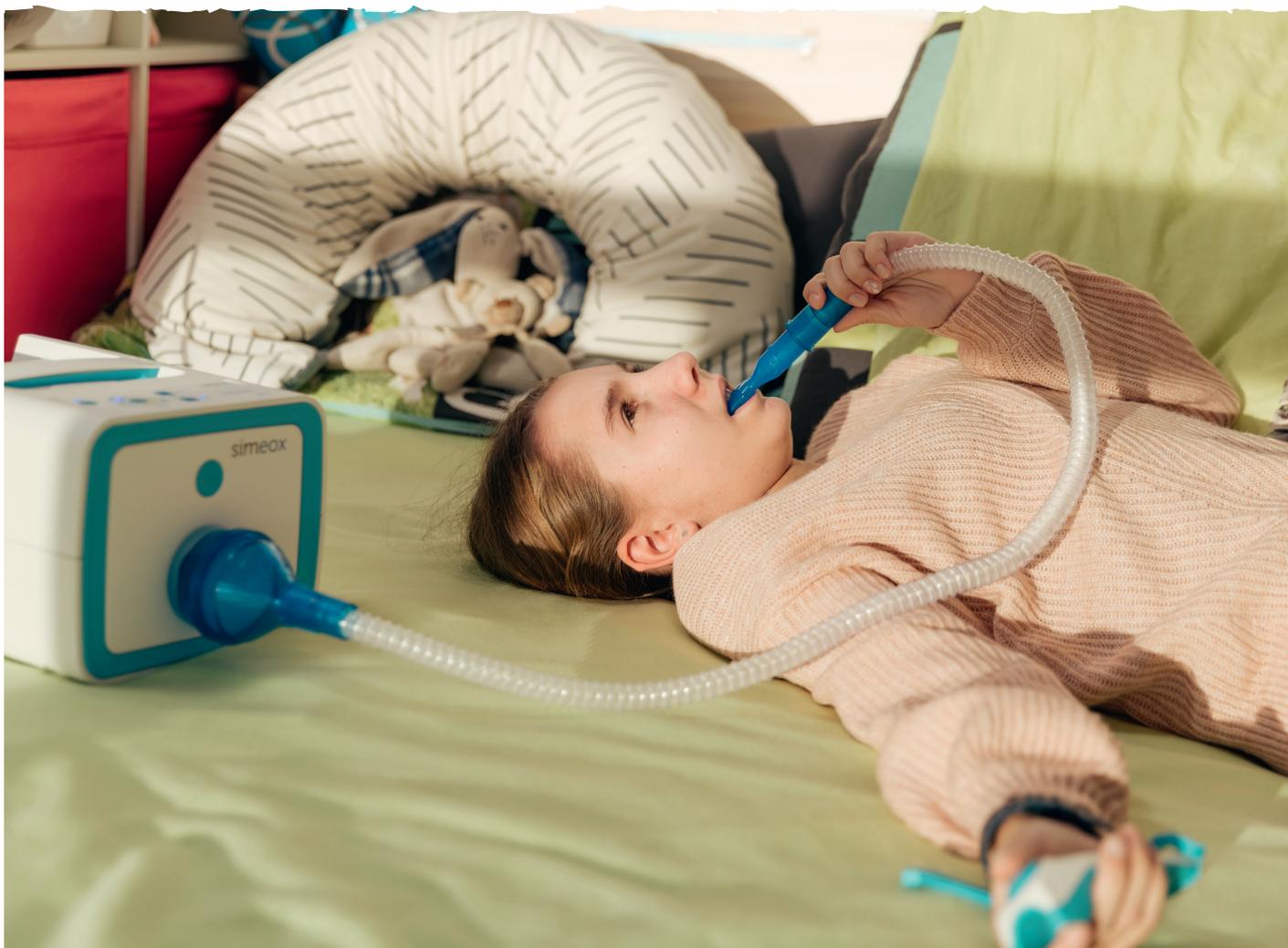
Un physiothérapeute et la famille comme soutiens

Nicole suit chaque jour une thérapie respiratoire et se rend régulièrement chez le physiothérapeute. « Mon physiothérapeute m'aide beaucoup :

il a toujours de bons conseils et de bonnes idées. J'ai également pu essayer un prototype de l'appareil de thérapie assistée par la respiration « Thesma » (voir p. 13). Il est basé sur un jeu vidéo dans lequel je peux déplacer un sous-marin sous l'eau en respirant dans un embout à résistance. Cela m'a motivée dans mes exercices de respiration quotidiens, surtout pendant la pandémie de coronavirus. Ma famille me soutient également beaucoup : ils m'aident toujours quand j'ai besoin de quelque chose ou quand j'ai une question. » Parmi eux, le frère de Nicole, de trois ans son cadet, qui n'est pas atteint de mucoviscidose et avec lequel elle s'entend bien.

« Nicole va toujours bien quand on lui demande. Mais ce n'est pas tout à fait vrai. Sa fonction pulmonaire n'est plus que de 61 %. »

Sonja Schüpbach, mère de Nicole



Il n'y a pas un jour sans thérapie respiratoire et inhalation.

RESPIRER PLUS LIBREMENT AVEC SIMEOX

Mobilisation efficace des sécrétions
pour les patients atteints de maladies
pulmonaires



- › Lorsque les thérapies traditionnelles comme la nébulisation et la PEP Oscillante ne suffisent pas
- › Egalement pour les patients qui ne bénéficient pas des derniers traitements modulateurs du CFTR
- › En cas de mucoviscidose, bronchectasies, BPCO, DCP/Syndrome de Kartagener, etc.

Testez gratuitement dès maintenant!*



+41 (0) 43 588 29 85 CF@physio-assist.com

 **PhysioAssist**
www.physioassist.com



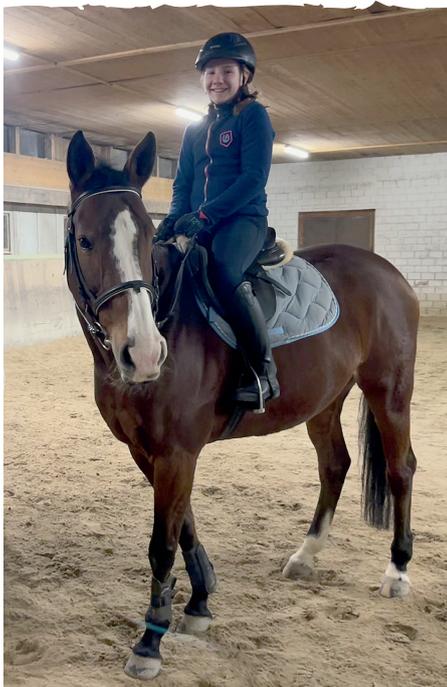
* Le test est toujours effectué en concertation avec le médecin traitant.



Grâce aux efforts inlassables de sa mère et des médecins de l'hôpital pédiatrique de Lucerne, Nicole va maintenant recevoir l'appareil de mobilisation des sécrétions à domicile «Simeox», qui lui permettra de suivre sa thérapie respiratoire. «Ce qui est agréable, c'est que je peux inhaler en étant allongée et que je ne me fatigue pas trop vite», explique Nicole. «De plus, l'appareil vibrant dissout également les mucosités profondément incrustées et les liquéfie, ce qui les rend plus faciles à expectorer.»

Avoir foi en l'avenir

«L'école est toujours un plaisir», poursuit Nicole. «Je suis entrée à la Kanti (école de maturité) cette année», ajoute-t-elle avec fierté. «J'aime aussi être à la maison, mais avoir des amis avec qui passer du temps, c'est ce qu'il y a de plus beau! Nous avons toujours beaucoup de choses à nous dire et nous avons souvent des fous rires. J'oublie souvent que je suis malade. Mes professeurs et la plupart de mes amies sont au courant de ma maladie. J'aime



L'écolière éveillée adore les chevaux. En montant à cheval, elle oublie sa maladie.

aussi faire de l'équitation et du hip-hop, quand mon état de santé le permet.»

L'espoir dans la recherche

Que fait-elle lorsqu'elle se sent mal pendant plusieurs jours? Elle espère que cela passera vite et fait ses exercices de respiration et de physiothérapie encore plus consciencieusement que d'habitude. «Je dois juste attendre», dit-elle avec calme. «Mais au fond de moi, j'espère qu'un jour, il y aura aussi un médicament qui me facilitera la vie.»



Nicole suit régulièrement des physiothérapies. Chez elle, elle s'entraîne sur le trampoline.

Nouvelle orientation stratégique de MVS : nous n'abandonnons personne

Étant donné que la majorité des personnes atteintes de mucoviscidose bénéficient désormais du nouveau médicament modulateur Trikafta et peuvent mener une vie largement exempte de symptômes, la stratégie future de MVS s'oriente vers les personnes atteintes qui ne peuvent être traitées avec le Trikafta ou qui ne le tolèrent pas. Jusqu'au jour où il y aura un médicament efficace pour tout le monde.

Auteur : Peter Mendler, Vice-président MVS

En mai 2022, le médicament modulateur Trikafta a désormais été autorisé pour les enfants à partir de 6 ans. Cela signifie qu'aujourd'hui, environ 85 % des personnes atteintes de mucoviscidose en Suisse mènent une vie nettement moins symptomatique grâce à ce nouveau médicament. La proportion de personnes atteintes de mucoviscidose largement asymptomatiques va heureusement augmenter grâce aux nouveaux médicaments modulateurs. Par ailleurs, il existe d'autres personnes atteintes de mucoviscidose qui, en raison de leur génétique, ne réagissent pas aux nouveaux médicaments, présentent déjà de graves lésions pulmonaires ou continuent à avoir

besoin du soutien de MVS en raison de maladies secondaires aiguës.

MVS adapte sa stratégie à l'évolution des besoins des personnes atteintes de mucoviscidose. À l'avenir, elle veut être active en premier lieu pour les personnes qui ne peuvent pas prendre les médicaments modulateurs ou qui ont encore besoin de soutien malgré les nouveaux médicaments.

Adaptation des priorités stratégiques

Lors de sa réunion stratégique annuelle à l'automne 2022, le comité a remis en question de manière approfondie la stratégie de MVS et a fixé en partie de nouvelles priorités. Les champs d'action « Prestations », « Progrès médical et recherche », « Défense des intérêts » ainsi que « Coopération et mise en réseau » restent au centre des préoccupations. Les activités au sein de ces champs d'action et la communication qui s'y rapporte sont toutefois orientées de manière conséquente vers les groupes cibles qui changent en raison des nouveaux médicaments modulateurs. Les personnes atteintes de mucoviscidose qui ne répondent pas

aux médicaments modulateurs ou qui ont besoin d'un soutien en raison de leur état de santé sont au premier plan.

Pour 2023, le comité a fixé les priorités suivantes :

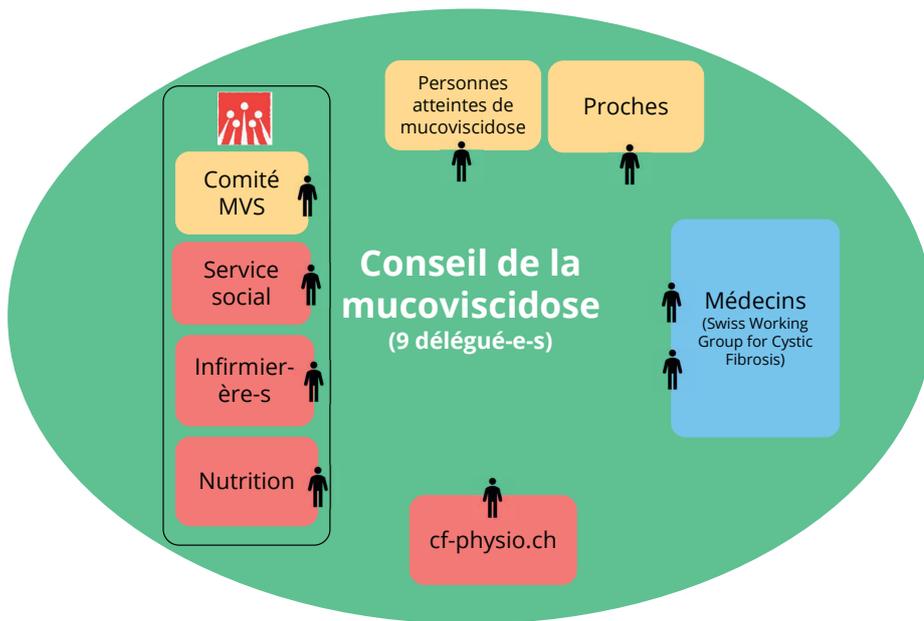
1. Nous lançons de nouvelles offres de prestations

Dans les centres de la mucoviscidose, une offre de conseil et de soutien psychologiques doit être mise en place dans toute la Suisse pour les personnes atteintes de mucoviscidose et leurs proches. Un projet pilote de ce type est actuellement en cours d'initialisation au centre de la mucoviscidose de Zurich. Sur la base des expériences rassemblées, l'offre sera ensuite déployée dans toute la Suisse.

Désormais, les personnes atteintes de mucoviscidose (adultes et familles avec des enfants atteints de mucoviscidose) auront la possibilité de profiter d'un **séjour de santé individuel** soutenu financièrement par MVS. MVS crée à cet effet un fonds uniquement dédié à cette fin. Les détails du séjour de



Peter Mendler, Vice-président MVS



Composition du conseil de la mucoviscidose

santé individuel, qui remplacera la cure climatique actuelle, sont en cours d'élaboration.

2. Nous mettons l'accent sur de nouvelles priorités dans la recherche

Chaque année, MVS soutient différents projets de recherche avec des moyens financiers considérables. À l'avenir, la priorité sera donnée à la recherche de médicaments et d'approches thérapeutiques permettant aux personnes atteintes de mucoviscidose n'ayant pas accès aux médicaments modulateurs de mener une vie moins symptomatique. Afin d'augmenter l'impact de la recherche, c'est-à-dire d'unir les forces, les priorités de recherche seront à l'avenir encore mieux coordonnées à l'échelle européenne. C'est notamment la tâche du Patient Organization Research Group (PORG), au sein duquel MVS délègue une représentation.

3. Nous continuons à défendre nos intérêts

Dans le cadre des débats sur l'autorisation du Trikafta, nous avons développé un excellent réseau au sein de l'administration et du monde politique. Nous voulons continuer à l'entretenir et à faire valoir nos intérêts dans le

dialogue. Actuellement, l'accent est mis sur la révision de la LAMal, qui est très importante pour les personnes concernées par les maladies rares. Grâce à un suivi systématique de l'actualité politique, nous nous assurons de pouvoir intervenir activement et à temps dès qu'un sujet important pour nous se présente.

4. Nous nous coordonnons avec les autres organisations spécialisées dans la mucoviscidose au sein du nouveau conseil de la mucoviscidose

En Suisse, outre MVS, différentes organisations spécialisées soutiennent les personnes atteintes de mucoviscidose et leurs proches. La coordination n'étant que partielle, des prestations différentes sont proposées dans différents centres de la mucoviscidose et des standards différents perdurent. Au cours d'un long processus de développement, toutes les organisations spécialisées dans la mucoviscidose (MVS, médecins (SWGCF), assistantes sociales et assistants sociaux et thérapeutes) ont décidé de coordonner leurs activités au sein d'un conseil de la mucoviscidose nouvellement créé. C'est un grand pas en avant. Le conseil de la mucoviscidose débutera ses

travaux en mars 2023. Outre MVS et les organisations spécialisées, les personnes atteintes ainsi que leurs proches sont également représentés au sein du conseil. Nous vous présenterons plus en détail la composition du conseil de la mucoviscidose et son mode de fonctionnement dans le prochain numéro d'« ensemble ».

En corrigeant le cap comme décrit ci-dessus, nous voulons tenir compte des besoins des personnes atteintes de mucoviscidose et de leurs proches qui évoluent en raison des nouveaux médicaments. Nous avons conscience que les changements introduits ne constituent qu'une première étape et que nous devons suivre attentivement l'évolution future. D'autres étapes suivront. Le conseil de la mucoviscidose jouera également un rôle important dans la définition de l'orientation future, car c'est là que convergent les informations de tous les groupements de mucoviscidose.

Notre ambition reste de continuer à soutenir efficacement toutes les personnes atteintes de mucoviscidose et leurs proches – jusqu'au jour où la mucoviscidose sera guérissable.

Thesma : thérapie respiratoire ludique

Malgré l'amélioration massive de la santé pulmonaire que connaissent de nombreuses personnes atteintes de mucoviscidose grâce au Trikafta, la kinésithérapie respiratoire et les inhalations ne disparaissent pas pour autant de la vie de certaines personnes concernées. Les parents doivent motiver quotidiennement les enfants et les adolescents atteints à suivre leur thérapie, ce qui, selon le physiothérapeute pour enfants Thomas Schumacher, est parfois une épreuve pour tous les participants.

Auteure : Cornelia Etter

Pour cette raison, Thomas Schumacher a développé la solution « Thesma » en collaboration avec Tobias Kreienbühl, chercheur et développeur de la Haute école de Lucerne (HSLU), et son frère Kurt, chef de projet : les personnes atteintes de mucoviscidose peuvent effectuer leurs exercices de manière ludique à l'aide de lunettes de réalité virtuelle (lunettes VR) ou d'un ordinateur portable et d'un appareil de thérapie respiratoire et atteindre ainsi leurs objectifs thérapeutiques, tout en étant bien guidées et motivées.



Kurt Schumacher soutient son frère en tant que chef de projet.

En allemand, Thesma est l'acronyme de « Therapiespiele mittels Atemsteuerung » (jeux thérapeutiques par contrôle de la respiration). Actuellement, le « jeu de plongée » consiste en un embout buccal (Pari PEP) dans lequel on expire contre résistance. Cela augmente la pression dans les voies respiratoires et permet ainsi la mobilisation des sécrétions. L'embout buccal est relié par un tuyau de pression à une boîte de transmission, la « Thesma-Box ». Celle-ci transmet les données pour la représentation du jeu à des lunettes VR ou à un ordinateur portable, une tablette ou un téléphone mobile. La personne atteinte se trouve alors dans un sous-marin virtuel qui avance sous l'eau, dans un univers animé, grâce à l'inspiration et à l'expiration.

Thesma propose également une plateforme pour les pneumologues et les thérapeutes (portail « Caregiver »), où ils peuvent accéder aux données de leurs patient-e-s. Ils peuvent par exemple y observer la qualité et la fréquence d'exécution des exercices ainsi que les progrès éventuels. Cette thérapie ludique peut être adaptée

à tout moment à l'état de santé actuel d'un-e patient-e, ce qui la rend extrêmement individuelle et flexible.

« Serious game » est un jeu sérieux : il existe certes une poignée de produits concurrents à Thesma, mais ils sont trop axés sur l'approche du jeu plutôt que sur la thérapie et ne favorisent donc pas une exécution correcte. L'approche « serious game » de Thesma, bien que basée sur le divertissement, est principalement conçue pour la thérapie et la technique de mobilisation des sécrétions. Les exercices de respiration sélectionnés sont en outre définis et adaptés en permanence par des physiothérapeutes spécialisé-e-s dans la mucoviscidose et venant de toute la Suisse. Si la quantité de données est suffisamment importante, un algorithme peut même effectuer certains pré-réglages sur la base des données utilisateur.

L'association à but non lucratif « Therapiespiele mittels Atemsteuerung » (THESMA) a été créée pour développer l'appareil jusqu'à sa commercialisation. Le prototype et les premiers tests effectués par des personnes atteintes



En route dans le sous-marin : le jeu motive la jeune patiente lors des exercices de respiration.

© Christof Schürpf

et des professionnel-le-s sont extrêmement prometteurs au vu des réactions positives. La prochaine étape de l'association est maintenant de rendre le produit accessible aux personnes atteintes de mucoviscidose. L'objectif est de continuer à développer le matériel et les logiciels de manière à ce qu'ils apportent une valeur ajoutée thérapeutique encore plus évidente et que les jeux soient suffisamment attrayants pour motiver les enfants, les adolescents et les adultes à suivre une thérapie à long terme. Les personnes atteintes devraient acquérir la solution Thesma à prix coûtant ; d'autres jeux devraient être disponibles ultérieurement via un App Store.

Cet outil innovant de motivation pour la thérapie respiratoire aide les personnes atteintes de mucoviscidose à suivre leur thérapie avec plus de précision et de persévérance. On espère ainsi réduire les infections et donc les hospitalisations.

Huit questions à Thomas Schumacher, kinésithérapeute pour enfants et co-développeur de Thesma

Comment est née l'idée de développer un « serious game » pour les personnes atteintes de mucoviscidose ?

Thomas Schumacher : Avec une personne atteinte de mucoviscidose que j'ai eu l'occasion de suivre pendant de nombreuses années, nous avons eu l'idée de chercher dans la pléthore d'applications sans cesse renouvelées quelque chose qui améliore la motivation lors de la physiothérapie respiratoire et de l'inhalation. Mais malgré des recherches approfondies, nous n'avons rien trouvé qui corresponde à notre idée. Lors d'une fête de quartier, j'ai donc demandé à mon voisin, un

ingénieur en informatique HES, s'il était difficile de créer un tel programme. Celui-ci a répondu par la négative et a construit pour nous un premier prototype dans sa salle de loisirs.



Thomas Schumacher, kinésithérapeute pour enfants, est à l'origine de la solution Thesma.

**Qu'est-ce qui vous motive ?
Pourquoi vous engagez-vous
spécialement pour les personnes
atteintes de mucoviscidose ?**

Je travaille depuis plus de 20 ans avec des personnes atteintes de mucoviscidose. A cette époque, il n'y avait que très peu de nouveaux développements techniques dans le domaine de l'assistance thérapeutique. Les retards de développement se sont donc accumulés – surtout en ce qui concerne la numérisation. En outre, en approfondissant le sujet, j'ai découvert le fort potentiel d'un logiciel de bonne qualité qui aiderait les patient-e-s à pratiquer la thérapie respiratoire. Je sais quelles sont les caractéristiques importantes et comment les professionnel-le-s de la santé doivent intervenir pour améliorer l'effet des exercices. L'efficacité peut ainsi être optimisée. C'est crucial pour les personnes qui consacrent autant de temps à cette activité chaque jour. Il est également gratifiant pour mon travail de thérapeute de voir que mes interventions entraînent une amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes. Enfin, je suis motivé à faire avancer le projet, car la personne atteinte de mucoviscidose que j'ai mentionnée au début est décédée entre-temps de sa maladie. « Thesma » est également un hommage à cet homme.

J'imagine que la collaboration entre vous, en tant que physiothérapeute, et les développeurs et programmeurs est complexe. Comment avez-vous procédé dans les grandes lignes pour le développement de Thesma ?

Cela a été plutôt intuitif. Au début, je n'avais aucune idée de ce qui m'attendait. Le premier prototype construit par mon voisin était assez simple sur le plan technique, ce qui me permettait d'imaginer facilement les processus. À l'époque, je m'imaginais le projet beaucoup plus simple qu'il ne l'a finalement été. Lorsque j'ai pris contact avec la Haute école de Lucerne (HSLU) et que j'ai fait appel à un autre développeur, j'ai réalisé que ce ne serait pas

si facile. Outre les problèmes purement techniques, des questions organisationnelles et financières se posaient de plus en plus : comment faire pour financer un tel projet ? Fallait-il pour cela lever du capital-risque sur le marché des capitaux ? Qui nous prendrait au sérieux dans ce milieu ?

Je viens d'un autre domaine et n'ai évidemment aucune expérience en matière de développement de jeux. Mais j'ai vite compris que je ne voulais pas que l'argent consacré au développement provienne d'investisseurs, car ils exerceraient une pression économique. Je voulais éviter cela afin de conserver la qualité thérapeutique comme objectif principal du développement et ne pas devoir mettre le plus rapidement possible sur le marché un produit non terminé, voire mauvais. Comme je continue à gagner ma vie en tant que physiothérapeute, ce n'était pas important pour moi de faire rapidement des bénéfices, c'est pourquoi le développement devait être financé par des contributions à fonds perdus. Comme la solution Thesma est développée pour les personnes atteintes de mucoviscidose, le marché est de toute façon limité et ne promet pas d'énormes perspectives de bénéfices.

**Quel a été le plus grand obstacle ?
Y a-t-il eu des revers ?**

Il y en a eu à plusieurs reprises. Après avoir essayé d'obtenir des dons et des contributions de fondations avec le premier business plan et n'avoir reçu aucune réponse définitive au bout de six mois, j'étais assez frustré. Il est également difficile d'avoir ce qu'il faut à disposition au bon moment : par exemple, au printemps 2020, nous avons réuni une super équipe pour le développement. Logiciels, matériel informatique : tout pouvait être fait par des professionnels spécialisés à des conditions avantageuses. Mais malheureusement, les moyens financiers n'étaient pas prêts à ce moment-là. Aujourd'hui, nous avons certes réuni une partie du financement, mais les spécialistes sont à nouveau occupés ailleurs...

Quel a été le moment le plus agréable ou le plus excitant ?

L'un des meilleurs moments a été le premier test pendant le confinement dû au coronavirus, lorsque j'ai apporté un prototype à une patiente atteinte de mucoviscidose qui n'avait pas le droit de venir au cabinet. Après six semaines, elle m'a dit qu'elle avait fait sa mobilisation de sécrétions tous les jours avec notre jeu de plongée Thesma



Maliha Schumacher teste un prototype modifié pour la sinusite chronique.

et qu'elle n'avait jamais pu mobiliser son mucus aussi efficacement. Cela m'a fait très plaisir et m'a motivé à continuer !

C'était également très agréable de faire les premiers tests avec le logiciel nouvellement élaboré par la HSLU avec la personne atteinte de mucoviscidose mentionnée au début, et de voir comment les visions qui nous animaient depuis des années prenaient enfin forme.

Quel est l'état actuel du projet ?

Actuellement, nous sommes en train d'améliorer la stabilité du matériel et du logiciel et de réaliser les premiers tests avec des thérapeutes du « Zirkel für CF/Atemtherapie Zentralschweiz » (Cercle Qualité Physioswiss). En outre, des préparatifs sont en cours pour des demandes auprès d'« Innosuisse » afin de financer le travail de la HSLU. Grâce au soutien financier de Mucoviscidose Suisse (MVS) et de deux grandes fondations suisses, nous sommes maintenant en train de planifier les phases de développement pour le printemps. Pour cela, nous recherchons encore des spécialistes appropriés qui, d'une part, ont du temps et, d'autre part, sont prêts à travailler à un taux réduit. Si des personnes se sentent concernées, qu'elles n'hésitent pas à me contacter.

Quand les premiers enfants et adolescents atteints de mucoviscidose pourront-ils acquérir la solution Thesma et le jeu de plongée ? Et où ?

Malheureusement, Thesma n'est pas encore disponible à l'achat. Nous espérons toutefois pouvoir proposer cette solution à toutes les personnes atteintes de mucoviscidose intéressées en Suisse d'ici fin 2023, à condition que nous ayons trouvé les spécialistes du développement et que le financement soit assuré. Lorsqu'un produit prêt à être commercialisé sera disponible, le matériel sera distribué par le biais de MVS et le logiciel par le biais des App Stores habituels. MVS a cru très tôt en notre projet et nous a fortement en-

couragés à de nombreuses reprises. Le comité et la directrice nous ont soutenus financièrement, mais aussi en nous donnant de nombreux conseils utiles pour la collecte de fonds et de bons contacts avec diverses fondations. De plus, ils nous ont donné la possibilité de présenter notre projet au congrès MVS de cette année à Lucerne.

Le jeu convient-il aussi aux adultes ?

Absolument. Thesma est avant tout un « outil de conformité » (instrument permettant de respecter les prescriptions thérapeutiques) qui, lorsqu'il est exécuté avec précision, favorise la technique respiratoire. Ce mécanisme est systématiquement à la base de nos jeux. Donc, si l'utilisateur préfère voir un diagramme et vérifier ainsi s'il fait ses exercices correctement, c'est possible. Pour les enfants et les personnes qui aiment jouer, le jeu de plongée

« Grâce à l'approche « serious game », des possibilités de jeu sont offertes qui favorisent à la fois une respiration détendue et la motivation à long terme. »

est basé sur le mécanisme de base, ce qui signifie que le jeu progresse uniquement si les consignes thérapeutiques sont remplies. Le jeu ne doit pas nécessairement être numérique ; pour les très jeunes enfants, on pourrait imaginer un train jouet qui se met en marche s'ils respirent correctement dans l'appareil Thesma. Ainsi, tout le monde peut travailler intuitivement sur la technique de respiration. L'âge n'a alors aucune importance.

CAFFÈ
CHICCO DORO

Decaffeinato
CUOR DORO

Pour tous ceux qui
ne renoncent pas le goût du café.

seulement
0,01%
de caféine

Nous utilisons
Swiss Water®
Process.

CAFFÈ
CHICCO DORO
Decaffeinato
CUOR DORO
ENKOFFEINIERT
DEKOFFEINIERT
DECAFFEINATED
Mischung
enthaltend die Filter
Hauptbestandteile
Gesamtes Kaffee

SWISS
WATER
PROCESS

250g e

Visitez shop.chiccodoro.com

En savoir plus

Recherche : quels sont les projets en cours ?

Recherche de la thérapie optimale et individuelle

Les modulateurs CFTR peuvent être utilisés par environ 85 à 90 % des personnes atteintes de mucoviscidose. C'est l'opinion qui prévalait lorsque le quatrième modulateur Trikafta a été lancé sur le marché il y a deux ans. Aujourd'hui, de plus en plus de personnes atteintes dans le groupe des 10 à 15 % qui ne semblaient pas y être éligibles à l'origine, reçoivent tout de même un traitement modulateur efficace. Seul-e-s les patient-e-s chez qui aucune protéine CFTR n'est produite ont besoin d'autres approches, comme la thérapie génique.

Les premières études sur les approches de thérapie génique et les thérapies à base d'ARNm devraient commencer avant la fin de l'année. Mais l'utilisation du Trikafta est également testée chez d'autres groupes de patient-e-s et pourrait même être efficace chez certain-e-s patient-e-s présentant des mutations ponctuelles.

Différentes approches de recherche pour différents groupes de patient-e-s

Avec les thérapies modulaires spécifiques aux mutations, différents groupes sont apparus, et ils nécessitent des approches thérapeutiques différentes. Il existe ainsi des patient-e-s chez qui les modulateurs peuvent être utilisés très tôt, ce qui permet au moins de retarder l'évolution de la maladie. Les modulateurs semblent également bien fonctionner chez un grand nombre de patient-e-s dont l'évolution de la maladie est déjà avancée et devraient, en plus d'améliorer la qualité de vie, augmenter considérablement l'espérance de vie. Mais ensuite, il y a aussi des patient-e-s qui profitent moins des modulateurs, par exemple parce qu'ils

sont déjà transplantés des poumons. Ou un autre groupe de patient-e-s qui ne sont pas éligibles ou qui ne peuvent pas prendre le médicament pour d'autres raisons, par exemple à cause des effets secondaires. Pour tous ces groupes, de nouvelles approches thérapeutiques sont en cours de développement.

Co-potentialisation et nouvelles combinaisons de modulateurs pour une meilleure efficacité

Le modulateur Trikafta permet de restaurer environ 45 à 50 % de la fonction CFTR chez les patient-e-s présentant une ou deux mutations F508del, selon les mesures de différence de potentiel (nPD, ICM). Il semble donc qu'il soit possible d'obtenir des améliorations cliniques supplémentaires en optimisant le traitement par modulateur. Ainsi, des stabilisateurs pourraient maintenir le canal CFTR plus longtemps dans la membrane cellulaire. En outre, on a constaté que plusieurs potentialisateurs agissent en synergie et peuvent renforcer l'effet des modulateurs (co-potentialisateurs). La triple combi-

naison Trikafta contient un mélange de correcteurs et de potentialisateurs. Les potentialisateurs activent alors le canal déjà existant et ont besoin des correcteurs qui aidaient auparavant la cellule à former correctement la protéine du canal CFTR. Entre-temps, on a constaté que l'élexacaftor, l'une des substances actives du Trikafta, n'agit pas seulement comme correcteur, mais aussi comme potentialisateur, ce qui entraîne probablement un renforcement de l'effet.

Pour les patient-e-s portant la mutation F508del, les approches suivantes sont en cours de développement (sélection) :



Trois comprimés par jour avec un effet garanti : Trikafta.

- Plus qu'une seule prise quotidienne de comprimés et qui est censée être plus efficace qu'élexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Trikafta). En outre, les patient-e-s présentant une intolérance à l'élexacaftor peuvent en bénéficier.
- Combinaisons doubles, voire triples d'Abbvie (phase 2)
- Modulateurs SION-638 et SION-109 de Sionna (demande de développement clinique annoncée)
- Le stabilisateur PI3kyMP est développé en Italie (préclinique)

(Nouveaux) traitements modulateurs pour d'autres groupes de patient-e-s

Trikafta est autorisé aux États-Unis pour 177 mutations supplémentaires par rapport à l'Europe. L'Agence européenne des médicaments (EMA) n'autoriserait toutefois une telle extension de l'homologation qu'avec des résultats probants issus d'études cliniques. Aux États-Unis, l'homologation a déjà été accordée sur la base de tests en laboratoire, ce qui n'est pas suffisant pour l'EMA. Heureusement, une étude clinique est maintenant en cours pour évaluer Trikafta pour d'autres mutations (VX21-445-124).

En France, un programme (Compassionate Use) a également été lancé, dans le cadre duquel tous les patient-e-s atteint-e-s de mucoviscidose et dont l'état de santé est mauvais peuvent tester le Trikafta, indépendamment de la mutation. Après quatre à six semaines, un comité d'expert-e-s vérifie si Trikafta est efficace chez chaque patient-e. S'il y a une amélioration grâce au Trikafta, le médicament peut continuer à être prescrit. Il n'existe malheureusement pas de programme comparable en Allemagne. Mais les données collectées en France aideront certainement à augmenter les chances de demandes individuelles auprès des caisses d'assurance maladie chez nous aussi. De même, le projet Hit-CF visant à étudier la pertinence d'un modèle

organoïde pour prédire l'effet des modulateurs chez des patient-e-s individuel-le-s est toujours en cours. Malgré divers retards, dus notamment à une nouvelle législation et à la pandémie, le premier essai clinique (CHOICES) devrait démarrer à la fin de l'année. L'étude CHOICES teste les modulateurs de Proteostasis (PTI-801, PTI-808, PTI-428), qui ont entre-temps été repris par « FAIR Therapeutics ».

Si aucun CFTR n'est formé : approches indépendantes des mutations et autres

Même en cas de mutations de classe 1, il existe parfois une fonction résiduelle du canal CFTR. Dans ce cas, des modulateurs CFTR peuvent même être efficaces. Mais souvent, il n'y a pas de production de protéine CFTR. Dans de tels cas, les modulateurs ne peuvent pas aider. Il existe toutefois des approches qui ne dépendent pas de la mutation CFTR, comme l'activation de canaux de chlorure alternatifs (p. ex. TMEM16A) qui peuvent alors assumer une partie de la fonction CFTR. L'activateur TMEM16A ETD002, par exemple, est en cours de développement.

Pour les mutations ponctuelles, on étudie des agents dits « read through ». Ceux-ci empêchent l'arrêt prématuré de la formation de CFTR. Eloxx-002 est un exemple de développement clinique de ce type de médicaments, qui seront également étudiés plus avant dans le cadre du projet Hit-CF. De plus, des additifs (« nonsense-mediated decay », NMD) à cette classe de médicaments font l'objet de recherches en laboratoire afin de renforcer l'effet global.

Enfin, il existe quelques approches de thérapie génique et des produits thérapeutiques à base d'ARNm (sélection). Certaines de ces thérapies sont indépendantes de la mutation CFTR, d'autres sont très spécifiques à certaines mutations :

- Krystal Bio : KB407 (gène CFTR emballé dans le virus de l'herpès

simplex), premières études cliniques annoncées. Cette thérapie génique pourrait agir indépendamment de la mutation, en introduisant du CFTR sain dans les cellules.

- SPL84 de « Splisense » pour la mutation 3849+10 kb C->
- Produits thérapeutiques à base d'ARNm de « Vertex » en coopération avec « Moderna »
- Spirovant SP-101 : une thérapie génique par inhalation (gène CFTR encapsulé dans un adénovirus) en combinaison avec un amplificateur, la doxorubicine

Soutien à la recherche pour les projets concernant les priorités pour les patient-e-s

Avec les différentes possibilités thérapeutiques proposées pour les divers groupes de patient-e-s, les priorités dans les questions de recherche à clarifier changent également. De nouvelles enquêtes sur les priorités pour les patient-e-s sont en cours de réalisation au niveau européen. Les premiers résultats montrent ici des thèmes tels que la réduction de la charge thérapeutique, mais aussi de nouvelles possibilités thérapeutiques au-delà des modulateurs, des maladies secondaires dues à l'augmentation de l'espérance de vie et des enquêtes basées sur le monde réel, p. ex. à partir de registres, sur les effets (secondaires) à long terme des modulateurs. Une coopération européenne des organisations de patient-e-s et du réseau d'étude a été lancée ici, avec en ligne de mire le traitement primordial de thèmes prioritaires pour les patient-e-s.

Reproduction avec l'aimable autorisation de Mukoviszidose e.V. – Bundesverband Cystische Fibrose (CF) – Allemagne. Pour une meilleure compréhension de la lecture en Suisse, Kaftrio a été remplacé par le nom commercial Trikafta.

Évolution du poids des personnes atteintes de mucoviscidose sous Trikafta

Les études d'homologation ont montré que la nouvelle triple combinaison Trikafta entraînait une prise de poids significative chez les patient-e-s. Les effets à plus long terme sur le poids et la composition corporelle des plus jeunes doivent encore faire l'objet de recherches plus approfondies.

Auteure : Susana Fernandez



Susana Fernandez est diététicienne pédiatrique à l'Hôpital universitaire pédiatrique des deux Bâle (UKBB), titulaire d'un BSc BFH en nutrition et diététique et d'un VDD Metabolic Dietetics.

Depuis mai 2022, la nouvelle triple combinaison Trikafta figure désormais sur la liste des spécialités pour les enfants à partir de 6 ans et est donc entièrement remboursée par l'assurance-invalidité (AI).

Plusieurs études ont déjà montré que la prise de la triple combinaison peut avoir un effet positif sur la fonction pulmonaire, y compris la réduction des exacerbations pulmonaires, l'augmentation du poids et de l'indice de masse corporelle (IMC), ainsi que sur une

tolérance au glucose perturbée en cas de diabète associé à la mucoviscidose. Les données sur la modification de la composition corporelle (masse grasseuse, muscles, os, eau, etc.) chez les enfants de 6 à 12 ans sont toutefois peu nombreuses. Dans ce contexte, l'Hôpital universitaire pédiatrique des deux Bâle (UKBB) étudie les données anthropométriques, c'est-à-dire les données relatives à la mesure du corps, des patient-e-s avant le début du traitement par Trikafta et quelques mois après.

L'analyse de bioimpédance permet de mesurer la conductivité et la non-conductivité des fluides corporels ou la résistance élevée (impédance) au courant électrique. La conductivité plus ou moins bonne des composants du corps permet de tirer des conclusions sur la composition corporelle. L'analyse de la composition corporelle peut révéler avec précision les modifications de la masse grasseuse et de la masse musculaire, ainsi que le taux de graisse corporelle.

Comme d'autres études l'ont déjà montré, une augmentation du poids, du taux de graisse corporelle et de

l'IMC est également visible chez nos patient-e-s après le début du traitement par Trikafta (en raison du faible nombre de mesures, les données ne sont toutefois pas encore représentatives à l'heure actuelle).

Selon les recommandations actuelles, les enfants atteints de mucoviscidose ont un besoin énergétique accru de 10 à 100 % par rapport aux enfants du même âge. Toutefois, compte tenu des résultats de « Stallings et al. 2018 », qui montrent une diminution de la dépense énergétique après le début d'un traitement par modulateurs très efficaces, il est important de déterminer si ces recommandations restent appropriées ou si elles entraîneront une prise de poids excessive chez certain-e-s patient-e-s.

Bien que l'on sache qu'un IMC inférieur au 50e percentile est associé à une moins bonne fonction pulmonaire en cas de mucoviscidose, il est également important de comprendre si des IMC plus élevés impliquent des conséquences négatives pour la santé et quel est l'impact de la modification de la composition corporelle sur l'état de santé d'une personne atteinte de

mucoviscidose. La compréhension des effets du surpoids et de l'obésité en cas de mucoviscidose pourrait fournir des lignes directrices supplémentaires sur les limites supérieures de l'IMC afin de promouvoir une santé optimale. Chez les jeunes enfants dont la fonction pancréatique a été partiellement rétablie après le début d'un traitement modulateur CFTR très efficace, il se peut que la composition en macronutriments du régime pour la mucoviscidose et le dosage des enzymes doivent également être revus en cas de traitement de substitution.

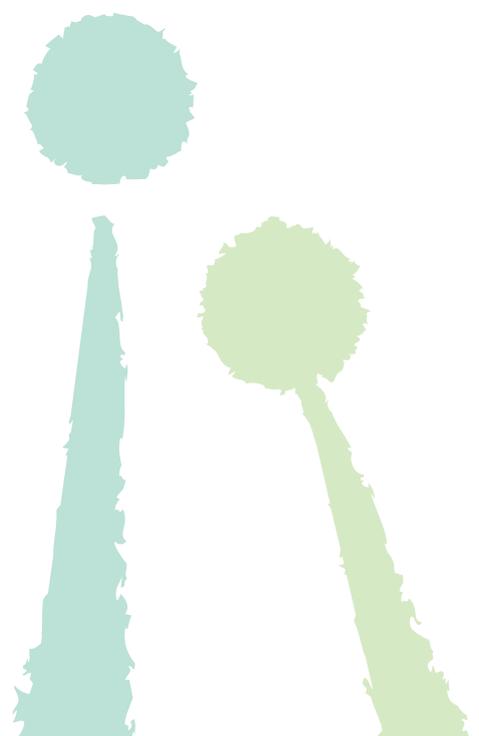
Les conseiller-ère-s en nutrition pour la mucoviscidose adaptent continuellement leurs recommandations en fonction des dernières connaissances issues des études en cours. On ignore encore combien de temps les données des études seront collectées à l'UKBB. Si MVS obtient de nouveaux résultats à une date ultérieure, nous les publierons dans « ensemble ».

Effet du Trikafta : potentialisateurs et correcteurs

L'action du Trikafta est une combinaison de trois modulateurs dits CFTR : l'élexacaftor, le tezacaftor et l'ivacaftor. Les modulateurs CFTR réparent partiellement le canal salin CFTR défectueux chez les patient-e-s atteint-e-s de mucoviscidose (CF). On distingue les correcteurs et les potentialisateurs. Les correcteurs aident à l'assemblage correct du canal salin dans la cellule et font ainsi en sorte qu'il y ait tout de même des canaux salins, même si ceux-ci ne fonctionnent pas de manière optimale. Les potentialisateurs peuvent activer de tels canaux salins et améliorer leur fonctionnement.

Bibliographie

- Bass, Rosara ; Brownell, Jefferson N. ; Stallings, Virginia A. (2021) : The Impact of Highly Effective CFTR Modulators on Growth and Nutrition Status. In : *Nutrients* 13 (9). DOI : 10.3390/nu13092907.
- Heijerman, Harry G. M. ; McKone, Edward F. ; Downey, Damian G. ; van Braeckel, Eva ; Rowe, Steven M. ; Tullis, Elizabeth et al. (2019) : Efficacy and safety of the elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor combination regimen in people with cystic fibrosis homozygous for the F508del mutation : a double-blind, randomised, phase 3 trial. In : *Lancet (London, England)* 394 (10212), p. 1940–1948. DOI : 10.1016/S0140-6736(19)32597-8.
- Middleton, Peter G. ; Mall, Marcus A. ; Dřevínek, Pavel ; Lands, Larry C. ; McKone, Edward F. ; Polineni, Deepika et al. (2019) : Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. In : *The New England journal of medicine* 381 (19), p. 1809–1819. DOI : 10.1056/NEJMoa1908639.
- Petersen, Max C. ; Begnel, Lauren ; Wallendorf, Michael ; Litvin, Marina (2022) : Effect of elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor on body weight and metabolic parameters in adults with cystic fibrosis. In : *Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society* 21 (2), p. 265–271. DOI : 10.1016/j.jcf.2021.11.012.
- Scully, Kevin J. ; Marchetti, Peter ; Sawicki, Gregory S. ; Uluer, Ahmet ; Cernadas, Manuela ; Cagnina, Rebecca E. et al. (2022) : The effect of elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI) on glycemia in adults with cystic fibrosis. In : *Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society* 21 (2), p. 258–263. DOI : 10.1016/j.jcf.2021.09.001.
- Stallings, Virginia A. ; Sainath, Nina ; Oberle, Megan ; Bertolaso, Chiara ; Schall, Joan I. (2018) : Energy Balance and Mechanisms of Weight Gain with Ivacaftor Treatment of Cystic Fibrosis Gating Mutations. In : *The Journal of pediatrics* 201, p. 229–237.e4. DOI : 10.1016/j.jpeds.2018.05.018.
- Sutharsan, Sivagurunathan ; McKone, Edward F. ; Downey, Damian G. ; Duckers, Jamie ; MacGregor, Gordon ; Tullis, Elizabeth et al. (2022) : Efficacy and safety of elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor versus tezacaftor plus ivacaftor in people with cystic fibrosis homozygous for F508del-CFTR : a 24-week, multicentre, randomised, double-blind, active-controlled, phase 3b trial. In : *The Lancet. Respiratory medicine* 10 (3), p. 267–277. DOI : 10.1016/S2213-2600(21)00454-9.
- Turck, Dominique ; Braegger, Christian P. ; Colombo, Carla ; Declercq, Dimitri ; Morton, Alison ; Pancheva, Ruzha et al. (2016) : ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. In : *Clinical nutrition (Edinburgh, Scotland)* 35 (3), p. 557–577. DOI : 10.1016/j.clnu.2016.03.004.



Amélioration de la tolérance au glucose grâce aux modulateurs de CFTR

La nouvelle thérapie par triple modulateur CFTR (Trikafta) améliore la fonction pulmonaire, l'indice de masse corporelle (IMC), la vérification sinusale et la qualité de vie des patients atteints de mucoviscidose. Mais quel est l'impact du traitement sur la tolérance au glucose des personnes atteintes? Une étude récente du groupe de recherche du Dr Gaisl à l'Hôpital universitaire de Zurich (USZ) s'est penchée sur cette question.

Auteur : Thomas Gaisl

L'étude de cohorte a porté sur des adultes atteints de mucoviscidose et de la mutation F508del (homozygote ou hétérozygote), qui sont traités par Trikafta à l'USZ depuis 2020. Les examens effectués avant le traitement et au moins trois mois après le début du traitement par le Trikafta comprenaient un test de tolérance au glucose oral (OGTT) avec mesure du glucose et de l'insuline, l'IMC, un test de la fonction pulmonaire et les taux de chlorure dans la sueur. Les chercheurs ont utilisé une analyse des profils de réaction pour calculer les variations des résultats.

Résultats

33 patients (27,8 ±6,3 ans; 73 % d'hommes; 64 % F508del homozygote) ont été inclus. 184 jours après le début du traitement, 16 (48,5 %) patients ont amélioré leur catégorie de tolérance clinique au glucose, tandis que celle-ci est restée inchangée chez 13 (39,4 %) et s'est détériorée chez 4 (12,1 %). Dans l'ensemble, la glycémie (taux de sucre dans le sang) a diminué de manière significative lors des OGTT de 60, 90 et 120 minutes, passant de

11,9 ±2,7 mmol/l à 10,6 ±2,8 mmol/l ($p = 0,012$), de 10,4 ±3,0 mmol/l à 8,4 ±3,6 mmol/l ($p = 0,002$) et de 7,3 ±3,1 mmol/l à 5,7 ±3,0 mmol/l ($p = 0,012$). Les taux d'HbA1c (un biomarqueur de la glycémie au cours des 8 à 12 dernières semaines) se sont également améliorés de manière significative au cours de cette courte période, passant de 5,50 ±0,24 % à 5,39 ±0,25 % ($p = 0,039$).

Conclusion

Chez les patients adultes présentant au moins une copie de F508del, le traitement par le triple modulateur CFTR Trikafta a été associé à une amélioration de la tolérance au glucose sans augmenter la sécrétion d'insuline. L'initiation précoce du traitement par Trikafta peut éventuellement conduire à un contrôle du glucose à long terme ou prévenir des dommages à long terme. D'autres études prospectives sont toutefois nécessaires à cet effet. « Le fait que le Trikafta soit utilisé de manière intense depuis relativement longtemps en Suisse nous a permis d'observer un autre effet positif de ce médicament révolutionnaire à l'USZ. À l'avenir, nous prévoyons d'effectuer

d'autres analyses dans cette direction », indique le groupe de recherche.

Les chercheuses et chercheurs suivants ont participé à l'étude : Carolin Steinack^{a*}; Matthias Ernst^b; Felix Beuschlein^{b,c}; René Hage^a; Maurice Roeder^a; Macé M. Schuurmans^a; Christoph Schmid^b; Thomas Gaisl^a

^a Département de pneumologie, Centre de transplantation pulmonaire, Centre pour la mucoviscidose chez l'adulte, Centre pulmonaire interventionnel, Hôpital universitaire de Zurich, Zurich, Suisse

^b Service d'endocrinologie, de diabétologie et de nutrition clinique, Hôpital universitaire de Zurich et Université de Zurich, Zurich, Suisse

^c Clinique médicale et polyclinique IV, Université Ludwig-Maximilian de Munich, Munich, Allemagne



Personne atteinte lors de l'injection d'insuline.

Quand la soif se fait sentir, il est trop tard

Boire consciemment – pas seulement pendant le sport

Chez les personnes atteintes de mucoviscidose, la déshydratation n'entraîne pas de sensation de soif comme chez les personnes en bonne santé. Pour cette raison, elles doivent boire avant d'avoir soif, et au-delà de la soif. Pour stimuler leur soif, il leur est conseillé d'opter pour des solutions d'électrolytes (liquides enrichis en minéraux) avec une teneur élevée en sel. Mais pourquoi ressentons-nous moins la soif ?

Auteur : Stephan Kruij (57 ans, atteint de mucoviscidose) en accord avec le cercle de travail Sport

La réponse est simple : lorsqu'une personne en bonne santé transpire, elle perd beaucoup d'eau et peu de sel, ce qui augmente la concentration de sel dans le sang et provoque la sensation de soif. Les personnes atteintes de mucoviscidose éliminant également le sel, le taux de sel dans le sang n'augmente pas ou peu, elles ne ressentent pas la soif et boivent donc beaucoup moins que nécessaire en raison de la perte d'eau. En d'autres termes, la transpiration provoque des pertes importantes d'électrolytes dans le sérum (liquide sanguin) en cas de mucoviscidose, ce qui empêche le déclenchement de la sensation de soif et entraîne une déshydratation « volontaire » (= perte d'eau par évaporation).

Combien de sel est perdu pendant le sport

Les patient-e-s atteint-e-s de mucoviscidose perdent avec la sueur trois à quatre fois plus d'ions sodium (Na⁺) et de chlorure (Cl⁻, c'est-à-dire le sel de cuisine) que les personnes en bonne santé. Cet effet est encore utilisé aujourd'hui pour diagnostiquer la maladie à l'aide du test de la sueur. Dans une étude (voir ci-dessous), des enfants et des adolescents ont fait trois heures

de sport. Après cet effort, ils avaient perdu jusqu'à 3,6 mmol d'électrolytes par kg de poids – et même plus si l'on inclut les pertes par voie urinaire (ce qui correspond à 0,21 g/kg, un gramme de NaCl correspondant à 17,1 mmol de Na⁺ et Cl⁻). Pour une personne adulte

de 80 kg, cela représente 16 g de sel, soit une cuillère à soupe pleine ! Le déficit en électrolytes après l'exercice était également environ quatre à dix fois plus élevé chez les enfants atteints de mucoviscidose que chez les enfants en bonne santé soumis à un



Boire suffisamment avant et après un exercice physique est une priorité absolue pour les personnes souffrant ou non de mucoviscidose.

effort similaire pendant 120 minutes sous la chaleur. Le principal résultat de l'étude a montré que les personnes atteintes de mucoviscidose sous-estiment fortement leur consommation de liquide et se déshydratent lorsqu'elles s'entraînent à la chaleur, même si on leur propose des boissons sucrées et aromatisées (p. ex. du jus de fruits dilué). Ce n'est pas sans danger, car les risques physiques liés à la déshydratation apparaissent à partir d'une perte de liquide de seulement 2 % du poids corporel. Cela peut déjà être le cas après une bonne heure de marche sans boire – ou après un travail concentré sur ordinateur, si l'on oublie de boire pendant quelques heures. S'il fait chaud ou si la personne fait du sport, cela peut être encore plus rapide.

Il faut ajouter du sel!

L'étude a également pu démontrer que pour les boissons destinées aux sportives et sportifs atteints-e-s de mucoviscidose, il est judicieux d'ajouter environ trois grammes de sel/litre (ce qui correspond à une cuillère à café rase par litre ou 50 mmol/l): en effet, d'une part, cela réduit la forte perte d'électrolytes dans la sueur et, d'autre part, le goût salé contribue également à augmenter la sensation de soif et donc la quantité de boisson ingurgitée. Bien que ces boissons aient un goût nettement salé, les enfants et les adolescents de l'étude en ont volontairement bu davantage que les boissons proposées avec moins de sel. Manifestement, l'augmentation de la sensation de soif se produit dans le corps plutôt que par la perception du goût. Les auteurs expliquent l'effet positif de la solution riche en sel par le fait que le sel déclenche la sensation de soif dans le cerveau via des récepteurs. En cas d'effort et/ou de chaleur, pensez donc à boire beaucoup, avant et au-delà de la sensation de soif! Les boissons salées réduisent la perte d'électrolytes et incitent à boire davantage. Une perte importante de sel peut être compensée par des comprimés. Il n'y a pas lieu de s'inquiéter d'un surdosage modéré

de sel, car le corps élimine simplement l'excès de sel par l'urine. Toutefois, un excès de sel provoque des nausées et peut, à la longue, faire monter la tension artérielle. Pour les quantités indiquées, il faut tenir compte du fait qu'il existe des différences individuelles et que les nouveaux modulateurs sont en mesure de réduire de moitié environ la quantité de sel émise avec la sueur.

Reproduction avec l'aimable autorisation de Mukoviszidose e.V. – Bundesverband Cystische Fibrose (CF) – Allemagne

Remarque importante :

Ces recommandations ne s'appliquent plus aux patient-e-s sous Kalydeco ou Trikafta dont le test de sudation est normal ou proche de la normale.

PARI

Système d'inhalation eFlow® rapid

Vivre mieux grâce à un
compagnon FORT¹

Les patients atteints de mucoviscidose profitent dans le monde entier de la technologie eFlow® cliniquement prouvée

¹ Courte durée d'inhalation pour plus de temps libre et une meilleure qualité de vie. Buttini F, Rossi I, Di Ciua M et al. Int J Pharm. 2016 Apr 11;502(1-2):242-8.

PARI Swiss AG, Alte Steinhäuserstrasse 19, 6330 Cham, Tel: 041-740 24 24, info-ch@pari.com, www.pari.com

« Je suis reconnaissante et je me souviens avec plaisir de ma période mucoviscidose »

Doris Schaller, dernièrement assistante sociale au centre de la mucoviscidose de l'Inselspital de Berne, prendra sa retraite en mars 2023. Dans sa rétrospective, elle remercie avec des mots très personnels toutes les personnes avec qui elle a eu des contacts professionnels.

Auteure : Doris Schaller

Ces dernières années ont été très précieuses pour moi et je garderai de nombreuses expériences et souvenirs de cette période. J'aimerais ainsi remercier toutes les personnes que j'ai rencontrées dans le cadre professionnel pour la confiance qu'elles m'ont accordée : pour les nombreuses discussions, pour la recherche commune de solutions et, enfin, pour les rires partagés !

La retraite (« déjà » diront certain-e-s, « enfin » diront d'autres) arrive à point nommé pour moi. J'ai hâte d'y être ! Les changements, grands ou petits, sont inévitables dans la vie et les nouvelles étapes font partie de notre existence. La vie professionnelle est entre autres désignée comme « période active », mais autant le dire tout de suite : je ne compte pas m'arrêter. Il y a tant de choses qui m'intéressent. Ma devise : « La vie est pleine de surprises et il ne se passe pas un jour sans que nous vivions ou apprenions quelque chose de nouveau. »

Le travail social, la santé, la maladie : ce domaine de travail me fascine depuis le début de mon parcours professionnel. Dans mon quotidien professionnel, l'aspect psychosocial m'a « happée » et ne m'a pas quittée jusqu'à aujourd'hui.



Doris Schaller se réjouit de vivre et d'apprendre chaque jour de nouvelles choses, même après sa retraite.

L'être humain avant tout et sa singularité étaient et sont toujours absolument essentiels pour moi. Chacun a sa propre histoire et chacun a sa propre vérité. Ces principes directeurs m'ont toujours accompagnée.

En tant qu'assistante sociale, j'ai été responsable pendant plus de vingt ans de la clinique ORL et de la chirurgie cranio-maxillo-faciale de l'Inselspital de Berne, des domaines très intéressants et variés. Durant cette période, j'ai eu la chance de conseiller et d'accompagner de nombreuses personnes et j'ai beaucoup appris. Parfois, il m'arrive encore de me demander : comment va telle ou telle personne aujourd'hui ?

Après ces vingt années, j'ai eu envie de me lancer dans un nouveau domaine thématique : cela fait maintenant plus de huit ans que je suis assistante sociale pour les enfants, les adolescents, les adultes et les familles touchés par la mucoviscidose. Pendant toutes ces années, j'ai pu participer à d'innombrables entretiens, ce qui m'a permis de découvrir des univers très personnels. La confiance qui m'a été accordée me touche encore beaucoup aujourd'hui. Cette période m'a durablement marquée et j'en suis très reconnaissante.

Je suis régulièrement impressionnée par la force, la confiance, l'engagement et la volonté avec lesquels les personnes atteintes de mucoviscidose et leurs familles ont fait face à des situations parfois difficiles. La discipline pour les thérapies quotidiennes, se fixer des objectifs, tout cela m'a toujours profondément émue et motivée pour le travail quotidien. Beaucoup de ces rencontres et discussions resteront gravées dans ma mémoire.

J'ai toujours trouvé très enrichissante la collaboration au sein de l'équipe interdisciplinaire de la clinique pédiatrique et du Bettenhochhaus de l'Inselspital ou du Quartier Bleu du Lindenhofspital, composée de médecins, d'infirmières

spécialisées dans la mucoviscidose, de physiothérapeutes et d'une diététicienne. La priorité a toujours été de tirer le meilleur parti de la situation pour la personne atteinte.

La collaboration au sein du groupe spécialisé dans la mucoviscidose a toujours été très précieuse pour moi, passionnante, encourageante et empreinte d'humour. Ce dernier point est d'une valeur inestimable pour moi, tant sur le plan professionnel que privé.

« Un grand merci à tout le monde ! »

Dès le début, la direction et le comité de MVS ont fortement soutenu le travail social, et leur estime a toujours été palpable. Cela a permis de proposer un travail social professionnel spécifique aux personnes et aux familles atteintes de mucoviscidose ainsi qu'à leurs proches. L'engagement inégalé de MVS est pour moi incomparable et j'aimerais qu'il y existe une organisation aussi forte, innovante et ciblée pour d'autres maladies !

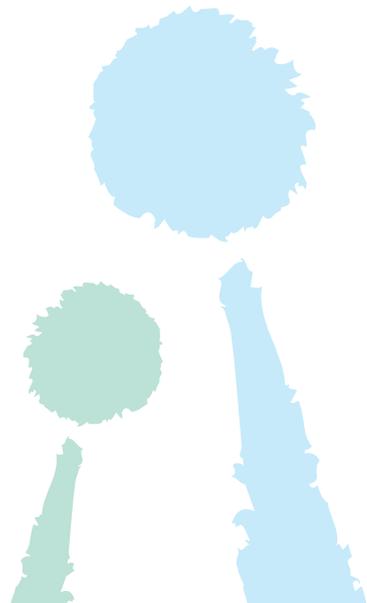
Grâce à la recherche et à l'engagement sans faille de nombreuses personnes dévouées, une vision est devenue réalité : Trikafta. Ce qui semblait presque impossible au départ existe bien aujourd'hui. Pour moi, cela équivaut à une véritable révolution ; j'ai du mal à trouver les mots pour exprimer ma joie et ma gratitude. Le travail de recherche se poursuit et je suis confiante dans le fait qu'il sera bénéfique pour tous dans un avenir proche.

Je me souviendrai toujours avec beaucoup de gratitude et de plaisir de ma « période mucoviscidose ». Elle m'a marquée et je n'aurais en aucun cas voulu passer à côté. Je tiens à vous remercier tous du fond du cœur pour la confiance que vous m'avez accordée et je vous souhaite à tous, le meilleur

pour la suite. Et pour terminer : ce n'est qu'un au revoir. Je me réjouis d'ores et déjà de rencontrer certain-e-s d'entre vous tôt ou tard quelque part !

Doris Schaller

a été assistante sociale HES au centre de la mucoviscidose de la clinique pour enfants et adultes de l'Inselspital de Berne ainsi qu'au Quartier Bleu du Lindenhofspital jusqu'en mars 2023.



Conseil de lecture

En juin 2022, la deuxième édition du livre « Mutation-specific therapies in cystic fibrosis » (Thérapies spécifiques aux mutations dans la mucoviscidose) a été publiée avec plus de 70 % de nouveau contenu. Ce livre en anglais donne un aperçu complet de l'état de la recherche sur les thérapies spécifiques aux mutations, la structure et la fonction du CFTR et les biomarqueurs du CFTR.

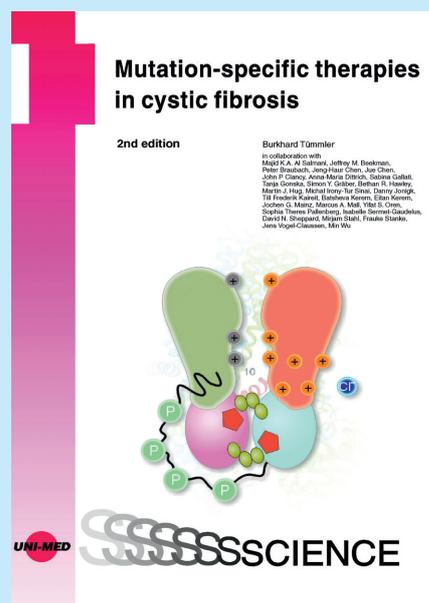
Dans le livre, on trouve entre autres :

- une description compacte du développement préclinique et clinique des modulateurs de CFTR avec des tableaux actualisés des études cliniques sur les modulateurs de CFTR
- la génétique de la population des mutations dans le gène CFTR avec une bibliographie complète des travaux originaux

- une bibliographie complète de toutes les études de phase 2 et de phase 3 sur les modulateurs de CFTR et de toutes les études post-approuvées sur les modulateurs de CFTR (mise à jour décembre 2021)

L'éditeur, le professeur Burkhard Tümmler, s'exprime au sujet de l'ouvrage : « Cet ouvrage est actuellement la source d'information la plus actuelle et la plus complète sur le CFTR, les biomarqueurs de CFTR et les modulateurs de CFTR. Il vise à informer les lecteurs de toute la littérature pertinente sans qu'ils aient besoin de faire des recherches supplémentaires. »

Le livre est disponible aux éditions UNI-MED au prix de CHF 45.00, frais de port en sus.



Depuis que votre pharmacie de Rebstock est partenaire de l'association Mucoviscidose Suisse,

ça va bien mieux.

abilis



Créez votre compte en ligne ou dans votre pharmacie de Rebstock.



Contacts

Comité

Reto Weibel (Président)

reto.weibel@mucoviscidosesuisse.ch

Peter Mandler (Vice-président)

peter.mandler@mucoviscidosesuisse.ch

Claude-Alain Barke (Vice-président)

claude-alain.barke@mucoviscidosesuisse.ch

Dr. med. Andreas Jung

andreas.jung@kispi.uzh.ch

Yvonne Rossel

yvonne.rossel@mucoviscidosesuisse.ch

Anna Randegger

anna.randegger@mucoviscidosesuisse.ch

Secrétariat

info@mucoviscidosesuisse.ch

Groupes régionaux

aargau@cystischefibroseschweiz.ch

basel@cystischefibroseschweiz.ch

bern@cystischefibroseschweiz.ch

FR-VD@mucoviscidosesuisse.ch

NE-JU@mucoviscidosesuisse.ch

ostschweiz@cystischefibroseschweiz.ch

ticino@fibrosicisticasvizzera.ch

gvrn@mucoviscidosesuisse.ch (Valais romand)

zentralschweiz@cystischefibroseschweiz.ch

zuerich@cystischefibroseschweiz.ch

Commissions

Commission des adultes:

kommission-CFE@cystischefibroseschweiz.ch

Commission des transplantés:

kommission-LTX@cystischefibroseschweiz.ch

Impressum

Magazine des membres de
Mucoviscidose Suisse

Éditrice

Mucoviscidose Suisse (MVS)

Stauffacherstrasse 17a

Case postale

3014 Berne

Tél. +41 31 552 33 00

info@mucoviscidosesuisse.ch

mucoviscidosesuisse.ch

Compte de dons

IBAN CH10 0900 0000 3000 7800 2

Don en ligne



Rédaction

Mucoviscidose Suisse

Conception

Feinheit AG

Impression

Wälti Druck GmbH

Image couverture

Ruben Ung Fotografie

Tirage

2600



Jusqu'au jour où
la mucoviscidose sera curable.



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland