

ensemble

Le magazine de la famille
de la mucoviscidose

« Nous avons vécu dans
l'angoisse pendant des
mois, craignant
constamment la prochaine
réaction allergique. »

Nadia Wildhaber, mère de Lino

**Effets indésirables des
modulateurs de CFTR**

Pages 5-12



Contenu

Éditorial

4



Famille Wildhaber : « Grâce au Trikafta, nous nous sommes débarrassés d'un énorme fardeau »

5

Effets indésirables des modulateurs de CFTR :
le Dr Sylvain Blanchon du CHUV de Lausanne raconte

9

Dr Andreas Jung : approches thérapeutiques
pour le traitement des variants rares de CFTR qui
ne réagissent pas aux modulateurs de CFTR

13

MarCHethon Biasca : 20 ans de course à pied pour
une bonne cause

17

Deux conseils de lecture pour les enfants :
« Boya voyage à travers la jungle » et
« Mon guide courage »

24

Pourquoi je m'engage ? Deux nouveaux membres
du comité se présentent

26

Chère lectrice, cher lecteur,

Nous vivons une époque de bouleversements. Depuis la fin de la pandémie de SRAS-Cov2, les guerres en Ukraine et dans la bande de Gaza nous occupent, les États-Unis sont à la veille d'une élection présidentielle qui fera date et les hôpitaux en Suisse accusent des déficits de plusieurs millions sans précédent. Nous pouvons presque nous estimer heureux de pouvoir traiter aujourd'hui des personnes atteintes de mucoviscidose : après des décennies de traitement uniquement symptomatique, nous pouvons enfin proposer à la majorité des personnes atteintes des traitements hautement efficaces (appelées modulateurs de CFTR), à savoir le Trikafta® et le Kalydeko®.

Avec toute l'euphorie personnelle et médiatique sur le sujet, on oublie parfois que les modulateurs de CFTR peuvent aussi provoquer des effets secondaires. Dans son article, le Dr Sylvain Blanchon résume les effets indésirables connus, fréquents et moins fréquents, et explique que le traitement doit parfois être interrompu en raison d'une intolérance (p. 9). L'histoire d'un jeune patient souffrant d'effets secondaires graves



Dr Andreas Jung

due à l'Orkambi® et au Trikafta®, que vous pouvez lire dans ce numéro, et qui se termine heureusement bien (p. 5), est également touchante !

Les modulateurs ne sont pas efficaces pour un petit nombre de personnes atteintes, malgré de « bons » variants CFTR, ce qui plaide également contre la poursuite du traitement, ne serait-ce que pour des raisons de coûts. Les interruptions de traitement ont beau être rares, il convient néanmoins de développer des traitements alternatifs pour ces personnes. En outre, environ 5% des personnes atteintes en Suisse ne peuvent pas bénéficier d'un modulateur CFTR en raison de leurs variants de CFTR.

Pour toutes ces catégories de personnes atteintes de mucoviscidose, la thérapie génique pourrait constituer à l'avenir une approche thérapeutique efficace, en corrigeant le gène CFTR « défectueux » de différentes manières, soit au niveau de l'ADN, soit au niveau de l'ARNm, et en permettant ainsi une production correcte de protéine CFTR. Je présente ces stratégies actuelles dans un article sur les options thérapeutiques pour les personnes atteintes qui ne répondent pas aux modulateurs de CFTR et j'explique où nous en sommes dans le développement (p. 13). Étant donné qu'un grand nombre de substances sont déjà en cours d'études cliniques, l'espoir que certains produits parviennent à obtenir une autorisation de mise sur le marché n'a jamais été aussi grand, même si cela prendra certainement encore quelques années.

Je vous souhaite une agréable lecture !

Cordialement,

Dr Andreas Jung
Membre du comité de MVS

« Grâce au Trikafta, nous nous sommes débarrassés d'un énorme fardeau »

Aujourd'hui, Lino Wildhaber (14 ans) saute sur son trampoline tel un acrobate. Il déborde d'énergie et de joie de vivre. Cela n'a malheureusement pas toujours été le cas : il a parcouru un long chemin, jalonné par de graves effets secondaires de l'Orkambi et du Trikafta, ainsi que par des mois d'angoisse permanente pour toute la famille.

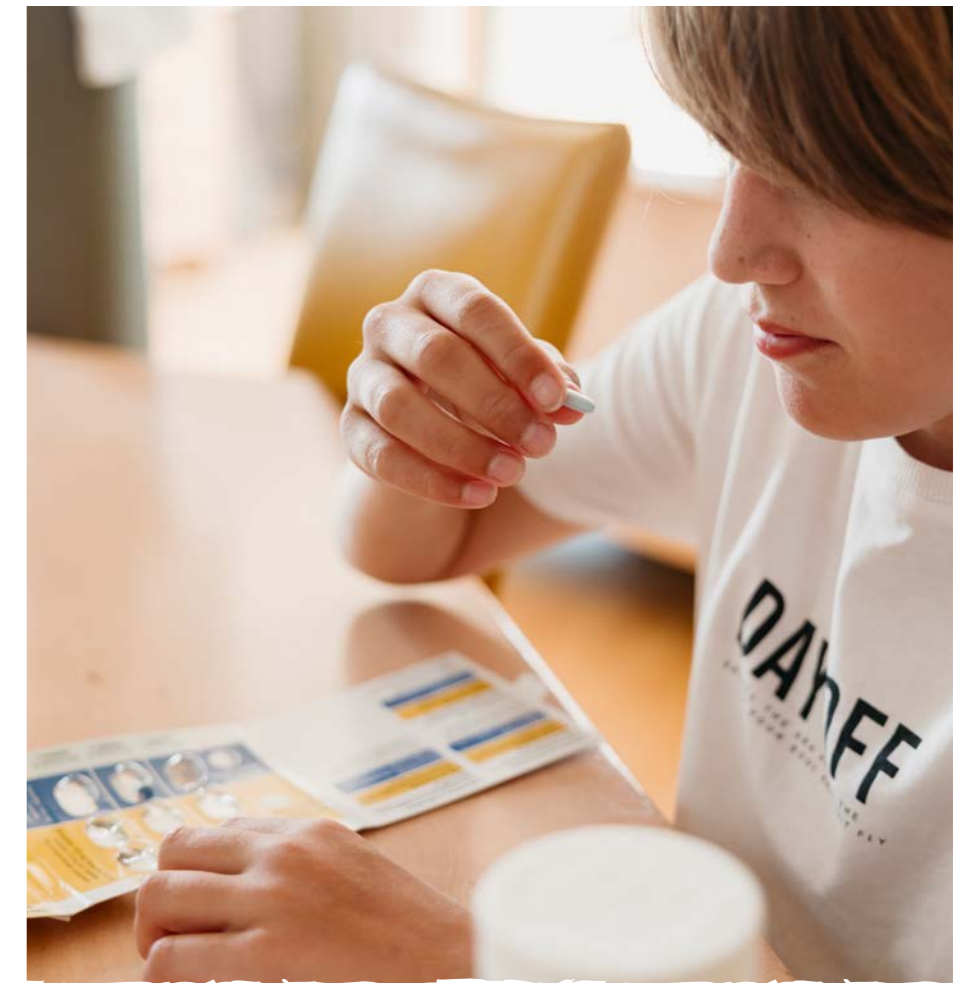
Auteure : Cornelia Etter

Lino Wildhaber est un adolescent vif et sympathique. Quelques mois après sa naissance, on lui a diagnostiqué une mucoviscidose. Il a eu un départ difficile dans la vie. « Aujourd'hui, je suis en pleine forme et je n'ai aucun problème », raconte-t-il.

La famille a traversé des années difficiles marquées par de longs séjours à l'hôpital pour enfants, une routine quotidienne stricte avec inhalations et thérapies respiratoires, d'innombrables infections et des cures rapprochées d'antibiotiques par voie intraveineuse. Nadia, sa mère, a passé des mois à l'hôpital avec Lino, tandis que son mari Stefan organisait le quotidien à la maison avec Timo et Janina, le frère et la sœur aînés de Lino. Une situation loin d'être facile.

Au plus bas, la fonction pulmonaire de Lino était seulement de 58%, et ce à l'âge de 11 ans. Il explique à ce sujet : « À l'époque, je devais faire des pauses pour monter les escaliers ».

Le Trikafta : entre espoir et désespoir
Son état de santé ne cessant de se dégrader, il a reçu sa première dose d'Orkambi, le médicament précurseur



La routine quotidienne : Lino en train de prendre le Trikafta.

« Grâce au Trikafta, nous nous sommes débarrassés d'un énorme fardeau. Aujourd'hui, notre famille a retrouvé tant de liberté! »

Nadia Wildhaber,
mère de Lino



Un trio de choc: Lino avec ses parents, Nadia et Stephan Wildhaber.

du Trikafta, à l'âge de 11 ans à peine. Malgré l'efficacité évidente du médicament en peu de temps, le personnel spécialisé a dû constater que Lino ne le tolérait pas. Prendre ce médicament provoquait chez lui de très graves réactions allergiques. Souffrant d'une forte fièvre, de vomissements, de gonflements et de taches sur tout le corps, il a été transporté d'urgence aux soins intensifs. « Un jour, ma physiothérapeute est venue aux soins intensifs, elle m'a regardé et m'a dit: Désolée, je me suis trompée », se souvient Lino. « Elle ne m'avait pas reconnu parce que mon visage était tout bouffi! » S'ensuivirent d'innombrables tests et des jours oscillant entre espoir et désespoir, nous explique Nadia Wildhaber, sa mère.

La famille Wildhaber nourrissait le grand espoir que Lino puisse commencer le Trikafta et que cela stabilise son état de santé. Mais les tests avaient entre-temps montré que Lino était allergique à des ingrédients aussi présents dans le Trikafta. « Je n'ai pas eu peur d'essayer quand même le Trikafta. Je devais

essayer, car je ne pouvais pas aller plus mal », explique Lino.

Sa mère raconte: « Peu après le début du traitement au Trikafta, Lino a toussé jusqu'à expectorer des poches de mucus épouvantables, épaisses comme du béton »! Elle a pensé: « Ça marche! Le mucus se détache ».

Des mois d'anxiété permanente

Mais les effets secondaires ne se sont pas fait attendre: Lino a dû lutter contre la fièvre et les vomissements, les éruptions cutanées et les gonflements sur tout le corps. Après une dose de Trikafta, le traitement a de nouveau été interrompu. De nombreuses analyses et réflexions plus tard, l'équipe médicale de l'Hôpital universitaire pédiatrique de Zurich a décidé d'adapter individuellement le dosage de Trikafta: ils ont administré à Lino des doses infimes, des microgrammes du médicament, à titre de désensibilisation, en augmentant progressivement les doses.

« Avant, Lino était souvent couché au milieu du trampoline, sans force, et se laissait secouer par les autres enfants pour que les mucosités de ses poumons se détachent. Aujourd'hui, c'est le plus grand des acrobates! »

Nadia Wildhaber,
mère de Lino



Jusqu'au ciel:
Lino est aujourd'hui un véritable acrobate.

Lino raconte : « Ils ont fabriqué chaque dose pour moi, en augmentant la quantité très lentement ». À propos de cette période, sa mère raconte : « Nous avons vécu dans l'angoisse pendant des mois, craignant constamment la prochaine réaction allergique. Nous le surveillions 24 heures sur 24, secrètement à l'affût de quelque chose qui ne devait en aucun cas se produire ». Après une longue période d'angoisse et une procédure complexe, l'organisme de Lino s'est habitué au médicament. Depuis, il le tolère sans problème. Aujourd'hui, il prend le dosage classique de Trikafta. Ses fonctions pulmonaires se sont largement rétablies et atteignent aujourd'hui par bonheur 94%.

Retrouver la santé et apprendre à l'hôpital

En raison de ses nombreux séjours à l'hôpital, Lino était souvent absent de l'école. « De la deuxième à la cinquième, j'ai souvent passé des semaines à l'hôpital », raconte-t-il. « Lorsque je me sentais à peu près bien, je pouvais réviser mes leçons grâce au corps enseignant de l'hôpital », dit-il en rayonnant. Lino a également pu compter sur des enseignantes compréhensives. Une fois, en hiver, alors qu'il n'avait que le ski en tête au lieu d'étudier, sa maîtresse lui a dit : « L'important, c'est que tu ailles mieux ! ». Elle a autorisé Lino à s'absenter de l'école pendant plusieurs semaines pour se reposer à la montagne. Et à propos de ses frère et sœur, il dit : « Ils m'ont toujours soutenu à fond » !

Une fête d'été en guise de remerciement

Pour Nadia, sa maman, il est clair que la mucoviscidose de Lino a souvent mis toute la famille à rude épreuve, et qu'elle n'a pu les surmonter que grâce à l'engagement personnel et infatigable de nombreux médecins et du personnel soignant, mais aussi grâce aux personnes serviables de son entourage : des enseignants, des employeurs et des amis compréhensifs, des grands-parents et des voisins toujours prêts à rendre service. « Ce réseau est un don du ciel ! », s'enthousiasme-t-elle. En effet, en tant que parents, elle et son mari ont souvent dû réorganiser leurs journées de travail, et ce pour des semaines entières. Les vacances ont également dû être à plusieurs reprises chamboulées. En juillet 2022, la famille Wildhaber a donc organisé une grande fête d'été en guise de remerciement. En été 2023, un voyage en Amérique a été possible, et en 2024, Lino a enfin participé au camp « Jubla » (Jungwacht Blauring). Cela aurait été impossible trois ans plus tôt, sans Trikafta.

Lino ne veut pas qu'on le réduise à sa maladie

« Le Trikafta a permis à Lino de se redécouvrir, je crois, car il y a soudain tellement d'autres choses par lesquelles il peut se définir », résume Nadia Wildhaber au sujet des années difficiles qui viennent de s'écouler. « Il ne veut plus qu'on le réduise à sa maladie. » En regardant le trampoline dans le jardin, elle dit : « Avant, Lino était souvent couché au milieu, sans force, et se laissait secouer par les autres enfants pour que les mucosités de ses poumons se détachent. Aujourd'hui, c'est le plus grand des acrobates ! À force de faire du sport et de rencontrer ses amis, je ne le vois presque plus », dit-elle, à la fois nostalgique et extrêmement reconnaissante. « Grâce au Trikafta, nous nous sommes débarrassés d'un énorme fardeau. Aujourd'hui, notre famille a retrouvé tant de liberté ! »



Sport cérébral : Lino a soif d'apprendre et peut désormais aller à l'école comme les autres enfants.

Les effets indésirables des médicaments modulateurs de CFTR

Les médicaments modulateurs de CFTR ont permis une amélioration drastique de la santé des patients atteints de mucoviscidose. « Mais si nous nous enthousiasmons pour de nouveaux effets positifs régulièrement publiés, nous devons également améliorer nos connaissances des effets négatifs et indésirables de ces molécules récentes pour lesquelles nous avons peu de recul, notamment pour les patients plus jeunes », souligne le Dr Sylvain Blanchon.

Auteur : Dr Sylvain Blanchon, Médecin associé. Responsable Unité de pneumologie et mucoviscidose pédiatrique au Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV), Lausanne

A ce jour, quatre médicaments sont disponibles en Suisse (Kalydeco®, Orkambi®, Symdeko®, Trikafta®) avec des règles de prescription bien définies selon l'âge, les anomalies génétiques et la sévérité de la maladie. Ces dernières



Dr Sylvain Blanchon, Médecin associé. Responsable Unité de pneumologie et mucoviscidose pédiatrique au Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV), Lausanne

années, les modulateurs de CFTR sont au centre de toutes les attentions pour les patients et les soignants, et monopolisent bien souvent les conférences, les réunions et les projets de recherche. Ainsi, le nombre de publications scientifiques sur le sujet est en constante augmentation, avec plus de 2000 publications référencées, et près de 400 supplémentaires chaque année. Mais qu'en est-il des effets indésirables ?

Image plus réaliste des effets indésirables

Les premiers effets indésirables ont été naturellement rapportés par l'industrie pharmaceutique durant les essais cliniques, par définition menés dans des conditions très encadrées. Aujourd'hui, des données en vie réelle sont disponibles et permettent d'en donner une photographie plus réaliste. Ainsi, les principaux essais cliniques rapportent des taux d'interruption de traitement de 1 à 8% pour le Kalydeco®, de 4 à 5% pour l'Orkambi® et de 0 à 2% pour le Trikafta®. Les études en vie réelle

rapportent des résultats assez proches pour le Kalydeco® et le Trikafta®, mais beaucoup plus élevés pour l'Orkambi®, dépassant 20% à 1 an dans certaines études en raison d'effets indésirables mais aussi d'absence d'efficacité constatée.

Les effets indésirables sont nombreux et variables en sévérité et en temporalité, bien que dans la grande majorité des cas non sévères et apparaissant dans les premières semaines de traitement. Il existe par ailleurs une importante variabilité d'un patient à l'autre pour un même modulateur, ou d'un modulateur à l'autre pour un même patient. Cette variabilité des effets indésirables (mais aussi de l'efficacité) pourrait être en lien, au moins en partie, avec la variabilité de la concentration de médicament dans le sang d'un patient à l'autre. Cette variabilité commence à être étudiée et ses causes sont certainement multiples : facteurs génétiques, interactions médicamenteuses, posologies adaptées à minima à l'âge et au poids du patient, etc.¹.

La **table 1** détaille les principaux effets indésirables rapportés dans les essais cliniques d'envergure (≥ 150 patients inclus) et prolongés (≥ 24 semaines de traitement) pour les 4 modulateurs de CFTR commercialisés².

SYMPTÔMES	KALYDECO®	ORKAMBI®	SYMDEKO®	TRIKAFTA®
Symptômes respiratoires				
Toux/exacerbation	13-41	11-45	13-30	17
Dyspnée	-	13	6-7	-
Hémoptysie	11	14-20	7-10	5
Congestion nasale	12-23	6-17	8-16	11
Douleur oro-pharyngée	21	7-15	6-9	10
Symptômes digestifs				
Diarrhée	13	12	6-8	13
Nausée	16	10-13	6-9	
Douleurs abdominales	16	10	-	-
Occlusion intestinale	-	1-3	-	-
Symptômes généraux				
Céphalées	23	13-16	12-17	17
Fatigue	12	9	6-7	5
Fièvre	-	-	5-11	-
Symptômes autres				
Rash cutané	15	-	-	11
Anomalies hépatiques	10	5-13	3-11	6-14

Fréquences (%) des principaux effets indésirables des 4 médicaments modulateurs de CFTR, rapportés dans les essais cliniques d'envergure (≥ 150 patients, ≥ 24 semaines de traitement).

Fréquence des troubles respiratoires et digestifs

Les principaux effets indésirables sont les effets respiratoires apparaissant classiquement dès les premiers jours de traitement, notamment un encombrement bronchique et ORL (Oto-rhinolaryngologie), avec congestion nasale, toux grasse et expectorations pouvant mimer une exacerbation, mais possiblement aussi une gêne respiratoire (dyspnée) ou la présence de sang dans les crachats (hémoptysie). Les symptômes digestifs sont également fréquents et classiquement présents dans la première semaine de traitement, quand de rares cas d'occlusion intestinale ont été rapportés. Les éruptions cutanées semblent plus fréquentes avec le Trikafta®, et de nature assez variable (érythémateuses, maculo-

papuleuses, papuleuses, morbilliformes, urticariennes ou exfoliatives), apparaissant principalement dans les 2 premières semaines de traitement (**Figure 1 et Figure 2**). Certaines éruptions cutanées sévères sont parfois associées à des signes généraux comme la fatigue ou la fièvre, et peuvent conduire à l'arrêt du traitement, éventuellement repris à doses réduites ou progressivement croissantes.



Figure 1 : Eruption cutanée apparue au 7^{ème} jour de traitement par Trikafta®, d'aspect morbilliforme et peu prurigineuse, initialement au visage puis progressivement sur l'ensemble du corps.



Figure 2 : Eruption cutanée apparue au 11^{ème} jour de traitement par Trikafta®, d'aspect urticarien prurigineuse, aux jambes et au visage.

Les complications hépatiques ont été initialement beaucoup mises en avant durant les essais cliniques, et des contrôles biologiques réguliers sont requis pendant la première année de traitement. Rapportés chez environ 10% des patients, leur incidence pourrait varier selon l'âge (possiblement plus fréquent chez l'enfant), des cofacteurs environnementaux (alcool, autre traitement hépatotoxique), ou certaines caractéristiques génétiques du gène CFTR ou d'autres gènes. Ces complications hépatiques sont dans la très grande majorité des cas des cytolyses modérées se traduisant par une augmentation isolée de marqueurs biologiques et ne nécessitent aucune prise en charge spécifique. De rares cas d'hépatite sévère ont aussi été rapportés. Toutefois, à notre connaissance, les anomalies hépatiques se sont toujours corrigées après arrêt du traitement modulateur de CFTR.

D'autres effets indésirables plus rares ont été rapportés comme une hypertension artérielle, des anomalies

rénales, des douleurs ou congestions mammaires que ce soit chez l'homme ou la femme, et des douleurs testiculaires. De très rares cas de cataracte ont été rapportés chez l'enfant et l'adolescent, mais aussi en période prénatale chez des femmes enceintes traitées par modulateur de CFTR. Cela a conduit les autorités sanitaires à imposer en pédiatrie un contrôle ophtalmologique avant le début du traitement et après 1 an de traitement. Par ailleurs, certains auteurs se demandent si le surpoids et l'obésité doivent être considérés comme des effets indésirables des modulateurs de CFTR, au regard de leur fréquence multipliée respectivement par 2 et 3 entre 2003 et 2023 d'après le registre nord-américain de la mucoviscidose.

Possibilité d'effets psychiques graves

Des symptômes neuropsychologiques et psychiatriques ont été ponctuellement rapportés, mais le lien avec les modulateurs de CFTR n'a pas encore été clairement déterminé. Une série de patients avec confusion, difficulté d'élocution,

troubles de la mémoire ou manque du mot a été rapportée, 1 à 2 mois après l'introduction du Trikafta®. Il est très difficile de définir si les stratégies mises en place (arrêt du traitement, réduction de dose, inversion des doses entre matin et soir, poursuite du traitement à l'identique) ont eu un effet, car les évolutions sont très variables d'un patient à l'autre³.

L'impact psychologique de la mucoviscidose n'est plus à démontrer et des symptômes de dépression et d'anxiété sont rapportés chez 20 à 30% des adultes atteints de mucoviscidose, soit 2 fois plus élevés que dans la population générale. Mais plusieurs publications de cas individuels de décompensation psychiatrique et de syndrome anxio-dépressif ont alerté sur de possibles effets indésirables graves du Trikafta® qui n'avaient pas été identifiés durant les premiers essais cliniques. Toutefois, les premières études d'envergures et/ou prospectives semblent rassurantes. Ainsi, le suivi prospectif en Allemagne de 60 adultes durant les 3 premiers mois de traitement par Trikafta® montre

une légère amélioration des scores de dépression et d'anxiété⁴.

Une publication récente, supervisée par le laboratoire pharmaceutique Vertex, a aggloméré les données de 3857 patients adultes ayant participé aux essais cliniques et à la surveillance post-commercialisation du Trikafta®, sans retrouver de différence entre ceux ayant reçu le placebo et ceux ayant reçu le Trikafta® en termes d'idées suicidaires ou de tentatives de suicide⁵. Cette même étude a rassemblé toutes les publications ayant étudié les questionnaires de dépression et ne retrouve aucun impact négatif du Trikafta®. Enfin, cette publication montre que la fréquence de la dépression, dans le registre nord-américain et dans le registre allemand de la mucoviscidose, augmente au même rythme avant et après l'introduction du Trikafta®. De rares données concernent les autres modulateurs, comme cette série de 5 adolescentes ayant présenté une aggravation ou apparition de syndrome anxio-dépressif, pour certaines sévères (tentative de suicide), 2 semaines à 9 mois après introduction de l'Orkambi®⁶.

Quoi qu'il en soit, si une augmentation des symptômes anxieux et/ou dépressifs étaient à l'avenir confirmée après introduction de modulateurs de CFTR, notamment du Trikafta®, il resterait à en comprendre le mécanisme. S'agit-il d'un effet pharmacologique direct? Est-ce une conséquence du bouleversement de l'équilibre sur lequel le patient s'est construit toute sa vie? D'autres auteurs ont évoqué le vertige ressenti devant cette nouvelle vie non anticipée qui s'offre au patient ou la peur qu'un jour les modulateurs de CFTR ne fonctionnent plus.

Effets inconnus à long terme chez les enfants

Les effets indésirables des modulateurs de CFTR nécessitent encore beaucoup de recherche pour être mieux décrits afin d'en optimiser la prise en charge, et si possible la prévention, notamment

concernant le Trikafta® et les jeunes enfants, pour lesquels l'utilisation est plus récente. Enfin, d'éventuels effets à long terme encore inconnus ne sont pas exclus, en particulier pour les enfants en cours de développement et de croissance et qui très certainement recevront ces traitements encore très longtemps. Mais quels qu'ils soient, les effets indésirables des modulateurs de CFTR doivent être mis en regard de leurs effets positifs, et c'est cette balance qui doit guider nos choix thérapeutiques. Pour l'immense majorité des patients ayant expérimenté des effets indésirables, les bénéfices du traitement étaient sans comparaison... c'est ainsi que le taux d'interruption du Trikafta® est proche de zéro aujourd'hui!

- ¹ Choong E et al. *Pharmaceutics* 2022
² Colley S, *Exp Opin Drug Safety* 2016.
Gavioli E et al, *J Clin Pharm Ther* 2021
³ Heo S et al. *JCF* 2022
⁴ Piehler L et al. *Front Pharmacol* 2023
⁵ Ramsey B et al. *AJRCCM* 2023
⁶ McKinzie C et al. *J Cyt Fib* 2017

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 Ciaia 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

Approches thérapeutiques pour le traitement des variants rares de CFTR ne répondant pas aux modulateurs de CFTR

En Suisse, 85% des personnes atteintes de mucoviscidose sont porteuses d'un variant de CFTR qui répond à un médicament modulateur. Quelque 10% supplémentaires présentant des mutations rares pourraient également bénéficier de médicaments tels que le Trikafta® après une homologation élargie. De nouvelles approches, comme la thérapie génique, sont à l'étude pour les 5% restants de personnes atteintes de mucoviscidose qui ne répondent pas aux modulateurs de CFTR en raison de leur mutation génétique.

Auteur : Dr Andreas Jung, Hôpital cantonal de Winterthour/Hôpital universitaire pédiatrique de Zurich, responsable du Registre suisse de la mucoviscidose et membre du comité de MVS

La déficience génétique à l'origine de la mucoviscidose se traduit par une formation réduite, défectueuse ou inexistante de la protéine CFTR (le canal ionique du chlorure à la surface des cellules). Actuellement, on connaît plus de 2100 variants de CFTR, dont plus de 700 peuvent déclencher une mucoviscidose (www.genet.sickkids.on.ca, cftr2.org). En Suisse, 85% des personnes atteintes de mucoviscidose sont porteuses d'au moins une mutation du gène CFTR (variant CFTR) qui réagit à un modulateur CFTR très efficace comme le Trikafta® ou le Kalydeko®. De plus, environ 10% supplémentaires des personnes atteintes pourraient également être traitées par Trikafta®. Cela concerne les personnes présentant des mutations rares pour lesquelles l'efficacité du Trikafta a été démontrée soit par des études in vitro (177 variants déjà autorisés pour le traitement aux États-Unis), soit par

des données issues de l'accès compassionnel français (158 autres variants). Une demande d'autorisation de mise sur le marché du Trikafta® pour le traitement des personnes porteuses de ces variants supplémentaires de CFTR a été déposée auprès de l'Agence européenne des médicaments (EMA). Il est donc probable qu'après l'autorisation de l'EMA, Swissmedic se penchera également sur cette question. Au total, environ 95% des personnes atteintes en Suisse pourraient donc en principe bénéficier d'un modulateur CFTR dans un avenir proche.

Des approches thérapeutiques prometteuses

Une très faible proportion de ces personnes doit cependant arrêter le traitement en raison d'effets secondaires plus prononcés (voir l'article du Dr Sylvain Blanchon, p. 9) ou d'un manque d'efficacité. Dans le Registre

suisse de la mucoviscidose, 15 cas d'arrêt du traitement par Trikafta® ont été enregistrés jusqu'en 2022, ce qui représente 3% des 494 personnes traitées à l'époque (**tableau 1**).



Dr Andreas Jung

Motif de l'arrêt du traitement	Nombre de personnes atteintes	Total
Maladie du foie ou valeurs hépatiques élevées	4	15/494 (3,0%)
Autres effets secondaires (présomés)	4	
Pas de réponse clinique	4	
Mal-adhésion au traitement	1	
Autres motifs / inconnu	2	

Tableau 1. Nombre de personnes atteintes en Suisse ayant interrompu le Trikafta jusqu'en 2022 et motifs de l'arrêt du traitement (source : Registre suisse de la mucoviscidose).

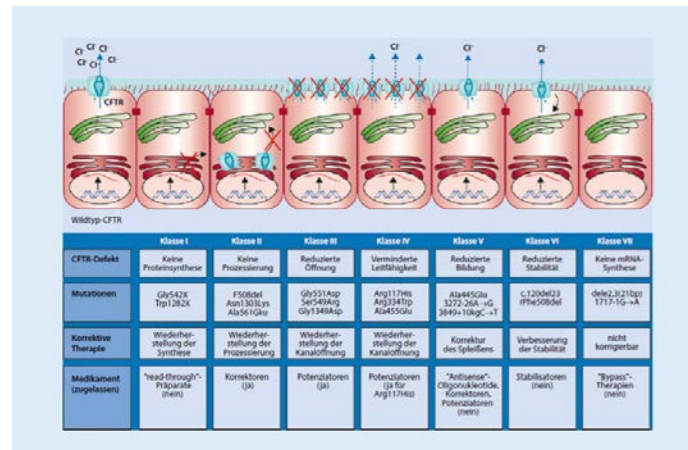


Figure 1. Classes de mutations CFTR avec les approches thérapeutiques correspondantes (source : Van Königsbruggen-Rietschel, Pneumologie 2019, 16:88-97).

Il existe actuellement toute une série d'approches thérapeutiques prometteuses pour ces personnes, ainsi que pour les quelque 5% de personnes susmentionnées chez lesquelles les modulateurs de CFTR ne sont pas efficaces, car ces personnes ne peuvent pas synthétiser la protéine CFTR dans les cellules de leur corps en raison de leurs variants de CFTR (mutations dites de classe I et de classe VII ; **figure 1**). Dr Sylvia Hafkemeyer (Mukoviszidose e.V., Allemagne) et Dr Angela Koutsokera (CHUV, Lausanne) l'ont encore souligné lors du congrès de la mucoviscidose de cette année à Berne. Le texte suivant donne un bref aperçu de ces stratégies de traitement et des études en cours, sachant que pour toutes les approches, l'efficacité et l'innocuité doivent encore être testées dans le cadre d'études cliniques de grande

envergure sur des personnes atteintes avant que l'entreprise fabricante puisse demander une autorisation de mise sur le marché. L'expérience montre que cela peut prendre des années et que toutes les substances n'atteignent pas le stade de la commercialisation. Il n'est donc pas possible d'estimer actuellement la date à laquelle les premiers médicaments seront disponibles.

Qu'est-ce qu'une thérapie génique ?

Dès les années 1990, après le décodage du gène CFTR en 1989, on a mené des recherches sur ce que l'on appelle la thérapie génique pour la mucoviscidose. Les études menées à l'époque n'ont toutefois pas abouti à une autorisation de mise sur le marché en raison de divers problèmes tels que le manque d'efficacité et des effets secondaires graves. Il y a quelques années,

ce développement a repris de l'ampleur grâce à de nouvelles méthodes. On parle de thérapie génique lorsque des molécules composées d'ADN (le matériel génétique) ou d'ARN (le produit de lecture de l'ADN, généralement l'ARN messenger = ARNm) sont utilisées à des fins thérapeutiques. Ces approches thérapeutiques sont tantôt spécifiques à la mutation, tantôt indépendantes de la mutation, ce qui signifie que toutes les personnes atteintes peuvent en principe en bénéficier. Actuellement, ces stratégies se concentrent clairement sur le développement de nouveaux médicaments pour les personnes dépourvues de modulateurs de CFTR (**tableau 2**).

Un grand défi : le transport du matériel génétique corrigé dans les cellules cibles

En raison de l'instabilité de l'ADN et de l'ARNm, l'administration par inhalation est souvent envisagée en première intention, raison pour laquelle ces traitements traitent la maladie pulmonaire de manière spécifique à l'organe. Si l'administration systémique (p. ex. par voie intramusculaire, intraveineuse ou orale) permet d'envisager un traitement multi-organes, elle est aussi plus difficile à mettre en œuvre. La recherche de ce que l'on appelle des vecteurs, c'est-à-dire des véhicules permettant d'acheminer sans dommage les fragments d'ADN et d'ARNm instables vers les cellules cibles, est également importante, car les défenses immunitaires de l'organisme détruiraient rapidement ces molécules étrangères à l'organisme en temps normal. Différents vecteurs, dont certains sont également utilisés pour d'autres maladies, sont testés dans ce domaine, notamment des virus non pathogènes, des liposomes et des nanoparticules. Il faut alors s'assurer que les vecteurs d'ADN/ARNm atteignent spécifiquement les cellules cibles (par exemple dans les poumons) et non d'autres organes et cellules sans importance pour la mucoviscidose. Qui plus est, pour

Méthode	Objectif de la modification	Principe	Résultat
Addition de gènes	ADN	Un ADN corrigé est introduit dans la cellule	<ul style="list-style-type: none"> - L'ARNm contient les informations correctes pour la production de protéines - La protéine est correctement produite dans la cellule - La mutation génétique initiale reste dans le noyau cellulaire - Le traitement doit être administré en continu à intervalles déterminés
Traitement par ARNm	ARNm	Un ARNm corrigé est introduit dans la cellule	<ul style="list-style-type: none"> - La protéine est correctement produite dans la cellule - La mutation génétique initiale de l'ADN ainsi que l'ARNm défectueux restent dans la cellule - Le traitement doit être administré en continu à intervalles déterminés
Oligonucléotides antisens (OAS)	ARNm	Les OAS se lient au site défectueux de l'ARNm et le « dissimulent »	<ul style="list-style-type: none"> - La protéine est correctement produite dans la cellule - La mutation génétique initiale de l'ADN ainsi que l'ARNm défectueux restent dans la cellule - Le traitement doit être administré en continu à intervalles déterminés
Édition de gènes/ CRISPR-Cas	ADN	L'ADN défectueux est corrigé au moyen de « ciseaux génétiques », c'est-à-dire que la partie mutée est coupée et remplacée par une séquence correcte	<ul style="list-style-type: none"> - L'ARNm contient les informations correctes pour la production de protéines - La protéine est correctement produite dans la cellule - La mutation génétique initiale de l'ADN est corrigée dans la cellule - Dans l'idéal, le traitement ne doit être administré qu'une seule fois (si près de 100% des cellules sont atteintes) ; dans le cas contraire, des administrations répétées ou continues sont nécessaires

Tableau 2. Aperçu des différentes approches de la thérapie génique et de leurs résultats

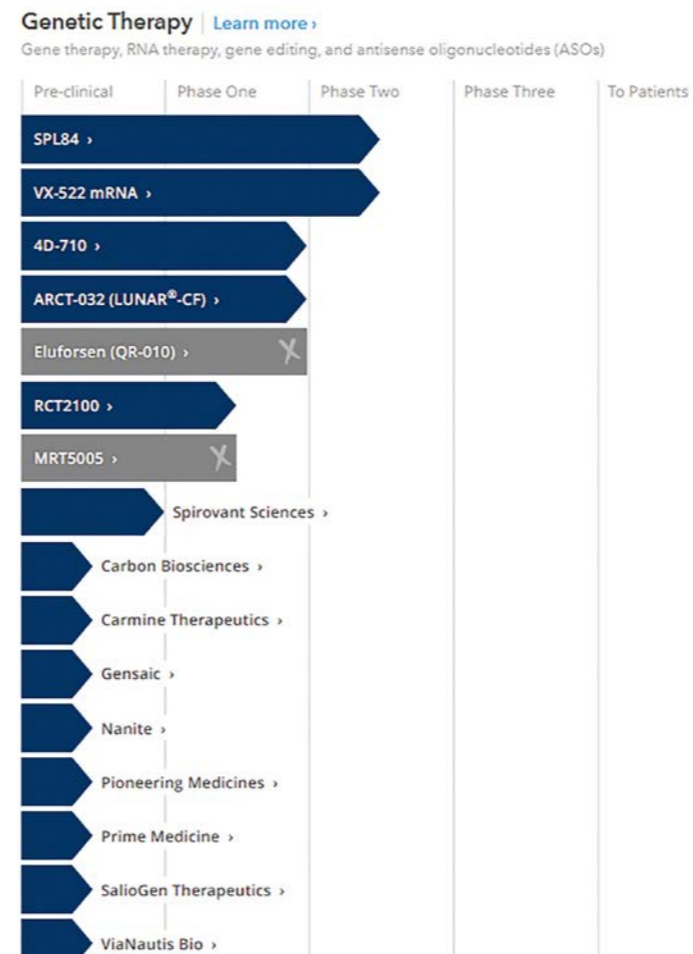


Figure 2. La liste actuelle des médicaments de thérapie génique en cours de développement. Le développement des substances en gris (marquées d'un X) est arrêté (source et informations détaillées : apps.cff.org/trials/pipeline/ et How Drugs Get on the Pipeline | Cystic Fibrosis Foundation (cff.org))

l'administration répétée, il est important que le corps humain ne développe pas de défense immunitaire contre ces vecteurs, ce qui rendrait ces substances inactives. Enfin, les vecteurs doivent pouvoir contenir la quantité nécessaire d'ADN/ARNm de CFTR, ce qui n'est pas le cas avec des vecteurs trop petits. Les vecteurs sont donc des sortes de « taxis génétiques » dotés d'un système de navigation permettant d'acheminer la thérapie génique de manière sûre et ciblée à la source du problème dans le corps humain.

De nombreux médicaments potentiels en cours de développement

Aux États-Unis en particulier, mais bientôt aussi en Europe, plusieurs études précliniques et cliniques sont en cours concernant diverses substances de thérapie génique. La **figure 2** montre la liste actuelle des médicaments en cours de développement. Il en ressort,

d'une part, qu'un grand nombre de médicaments potentiels sont en cours de développement et, d'autre part, que de nombreuses substances sont encore en cours d'expérimentation dans des études précliniques. Certaines études sont déjà en cours ou en préparation chez l'être humain. Le **tableau 3** donne un aperçu détaillé de quelques études cliniques en cours ou en préparation. Les chances sont donc bonnes pour que certaines substances atteignent le stade de l'autorisation de mise sur le marché. Il faudra toutefois attendre encore un peu avant qu'une grande étude clinique d'autorisation voie le jour (étude de phase 3). Vous trouverez un très bon aperçu complet sur ce sujet, actualisé en permanence, sur le site Internet de Mukoviszidose e.V. Allemagne à l'adresse muko.info/mukoviszidose/forschung/gentherapie.

Fabricant	Produit	Objectif	Phase d'étude	Variants CFTR	Vecteur
4D Molecular Therapeutics	4D-710 : ADN de CFTR raccourci	ADN	Phase 1 et 2, États-Unis, 2022-2027	tous	AAV ¹
Krystal Bio	KB407 : ADN de CFTR entier	ADN	Phase 1, États-Unis, 2023-2024	tous	HSV ²
Boehringer Ingelheim	BI 3720931 : ADN de CFTR entier	ADN	Étude clinique en préparation, également en Europe	tous	Lentivirus ³
Translate Bio	MRT 5005	ARNm	Phases 1 et 2 terminées aux États-Unis	tous	Nanoparticules lipidiques
Vertex et Moderna	VX-522	ARNm : ARNm de CFTR inhalé	Phases 1 et 2, USA/Canada/Australie/Europe, 2023-2025	tous	Nanoparticules lipidiques
Arcturus Therapeutics	ARCT-032 (Lunar-CF®)	ARNm : ARNm de CFTR inhalé	Phase 1, Nouvelle-Zélande, 2023-2024	tous	Nanoparticules lipidiques Lunar®
ReCode Therapeutics	RCT2100	ARNm : ARNm de CFTR inhalé	Phase 1, Nouvelle-Zélande, 2024 ; phase 2 également prévue en Europe	tous	Nanoparticules lipidiques
Splisense	SPL84	OAS (ARNm)	Phase 1 terminée en Israël, phase 2 prévue également en Europe	3849+10kbc->T	aucun
ProQR Therapeutics	QR010 (Eluforsen)	OAS (ARNm)	Phase 1 terminée	F508del	aucun

Tableau 3. Études cliniques en cours et en préparation sur la thérapie génique. Avec l'aimable autorisation de Dr S. Häfkemeyer, Mukoviszidose e.V., Allemagne

¹ AAV Virus adéno-associé modifié

² HSV Virus Herpes Simplex modifié de type 1

³ Lentivirus modifié ; intégré dans le noyau cellulaire ; éventuellement administration unique

MarChethon Biasca : 20 ans de course à pied pour une bonne cause

Le 7 septembre, le marChethon Biasca a fêté ses 20 ans d'existence. Franz Schuler et Fiorella Pezzotti, responsables du groupe régional de Suisse italienne, nous racontent en mots et en images quelles sont les circonstances et les personnes qui ont rendu cela possible.

Auteur-e-s : Franz Schuler et Fiorella Pezzotti, responsables du groupe régional de Suisse italienne

« C'est une longue amitié qui a commencé à l'école, qui s'est approfondie dans les années 1990 pendant les études à l'école polytechnique de Zurich (aujourd'hui EPF) et qui perdure encore aujourd'hui... », raconte Michela Piccinelli, aujourd'hui Battelli. Elle est la responsable, l'organisatrice et la force motrice du marChethon Biasca. Après la perte douloureuse de son amie bien-aimée, l'aînée de deux sœurs atteintes de mucoviscidose originaires d'Osco, elle et sa mère ont lancé avec un grand succès une collecte de fonds caritative dans différents clubs de sport locaux. C'est ainsi que l'événement a vu le jour au sud des Alpes...

Michela Battelli, avec son mari Riccardo et leur fils Davide.



Franz Schuler et Fiorella Pezzotti.

Naissance du marCHethon Bellinzone

La véritable naissance du marCHethon a eu lieu en 2004 sur la pittoresque « Piazza del Sole » de Bellinzone, à l'ombre du « Castel Grande » : le premier marCHethon Bellinzone a été organisé en étroite collaboration avec le responsable régional de l'époque, Giuseppe Cavadini, et de nombreuses personnes bénévoles. Au vu de l'emplacement, on pourrait dire de ce premier événement : « Il a vu la lumière du jour... ». Jusqu'en 2011, les éditions se sont poursuivies



De gauche à droite : Bruno Mühlhauser et Giuseppe Cavadini avec deux coureurs.

chaque année avec un programme riche et varié de musique, de spécialités culinaires et de divertissements pour tous les goûts, pour les jeunes et les moins jeunes. Le parcours pour les personnes participant à la marche ou

à la course passait toujours par les rues de Bellinzone, la célèbre « Viale Stazione », puis montait en pente raide jusqu'au Castel Grande, redescendait, longeait les remparts jusqu'au fleuve Ticino et revenait en ville.



Giuseppe Cavadini (à droite) avec son épouse Elda (deuxième depuis la gauche) et d'autres bénévoles.

De Bellinzone à Biasca

En 2012, nous avons été accueillis à bras ouverts par la commune de Biasca. Sous un soleil radieux, l'équipe éprouvée de Michela Battelli et Morena Piccinelli a pu préparer une nouvelle édition inoubliable du marCHethon, bénéficiant de l'environnement social local, de nombreux bénévoles venant en effet de Biasca et des environs. Le parcours s'est déroulé en partie sous des châtaigniers centenaires jusqu'au bord de la « Buzza di Biasca », dans la zone de reboisement qui s'y trouve, avant de revenir au centre du village. De nombreuses activités pour les enfants, des spectacles de groupes de musique, de Guggens, de groupes sportifs ainsi que de troupes de danse hip-hop ont attiré un public enthousiaste. L'interruption inattendue due à la pandémie de Covid a perturbé le bon déroulement de l'événement pendant un an. La tentative de proposer une course virtuelle n'a pas non plus eu le



succès escompté. Mais entre-temps, le marCHethon Biasca est devenu un lieu de rencontre apprécié de la population des trois vallées Léventine, Blenio et Riviera, ainsi que des supportrices et supporters, des bénévoles, des autorités locales et de l'ensemble de la communauté mucoviscidose de Suisse italienne.



Impressions du marCHethon Bellinzone

Témoignage d'un membre actif de l'organisation - Luca Genasci

« Mon premier contact avec la famille mucoviscidose du Tessin a eu lieu lors du deuxième marCHethon à Biasca. J'ai été particulièrement impressionné par l'accueil chaleureux et amical et par l'excellent programme, y compris la partie réservée aux enfants, qui s'est parfaitement déroulée. Dans ma famille, nous sommes touchés par la mucoviscidose. Informer et sensibiliser la population à travers cet événement est donc quelque chose qu'il faut faire

vivre. Pour moi, il n'y avait qu'un pas à franchir pour rejoindre le comité central de l'organisation, car j'étais un camarade de classe de Michela à Biasca, où j'ai passé ma jeunesse.

Aujourd'hui, je m'occupe de la recherche de sponsors pour les t-shirts, du chronométrage pour les différentes catégories de course et je suis « l'homme à tout faire ». En 2016, 460 athlètes (sic!) se sont inscrits à la course, ce qui a poussé notre informatique et notre logistique à leurs



L'histoire continue...

Le marCHethon Biasca a fêté son 20^e anniversaire le 7 septembre 2024. L'événement s'est déroulé par un temps agréable et sec, avec des températures autour de 22°C. L'invitée d'honneur, Michela Figini, ancienne skieuse et supportrice de longue date, était présente. Il y avait une bonne foule joyeuse, de la musique et des activités pour les enfants, les parents et les jeunes. Le stand du groupe régional MVS avec une roue de la fortune, a été l'un des points forts. Grâce à une organisation parfaite et à de nombreux bénévoles, ce fut une nouvelle journée réussie pour la collecte de fonds et la sensibilisation du public.



limites. Les surprises sont toujours au rendez-vous et je peux vous assurer que chaque année, le suspens et les différentes attentes sont à leur comble. Toute ma famille attend toujours avec impatience le marCHethon de Biasca. Comment ne pas continuer ? »



Impressions du marCHethon Biasca



Un **GRAND MERCI** au comité d'organisation, aux équipes de la cuisine et du bar, aux nombreux bénévoles, aux exposants et musiciens, aux associations et clubs, aux sponsors, aux autorités de Biasca et aux nombreux visiteurs du « marCHethon Biasca 2024 ». A l'année prochaine !

Abilis App : L'assistant de santé numérique pour les patientes et patients atteints de mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie complexe qui nécessite un traitement continu et attentif. La pharmacie zum Rebstock est une pharmacie de vente par correspondance spécialisée dans les médicaments pour la mucoviscidose, qui s'appuie depuis des années sur des technologies modernes pour fournir le meilleur soutien possible aux personnes concernées. Greta Pavone, gérante de la pharmacie zum Rebstock, explique l'introduction et l'utilisation de l'application Abilis, un assistant de santé numérique spécialement conçu pour le suivi quotidien des patients.

Entretien avec Greta Pavone, gérante de la pharmacie zum Rebstock

Madame Pavone, pouvez-vous nous parler de la pharmacie zum Rebstock et de votre motivation à introduire Abilis?

Greta Pavone : Bien sûr, avec plaisir. La pharmacie zum Rebstock est depuis de nombreuses années un partenaire fiable pour les soins de santé dans toute la Suisse en tant que pharmacie de vente par correspondance. Notre objectif est de fournir à nos patientes et patients non seulement les médicaments les plus innovants, mais aussi de les conseiller de manière complète et de les soutenir dans leur vie quotidienne. Avec l'introduction d'Abilis, nous voulons franchir une nouvelle étape vers une prise en charge de santé personnalisée et numérique.

Comment fonctionne Abilis et quels avantages l'application offre-t-elle aux patients?

Abilis est une application innovante, très utile pour les patientes et patients atteints de maladies chroniques comme la mucoviscidose. Elle aide les patients à gérer leur thérapie grâce à

diverses fonctionnalités: elle rappelle de commander de nouveaux médicaments lorsque ceux-ci sont presque épuisés, offre une présentation claire de la posologie et avertit en cas d'ordonnances arrivant à expiration. L'un des plus grands avantages est la personnalisation - l'application s'adapte aux besoins individuels de chaque patiente et patient et les aide à mieux prendre soin de leur santé. De plus, la plateforme Abilis est hébergée dans des centres de données en Suisse qui respectent les normes de sécurité les plus élevées de la Confédération et sont certifiés selon les normes ISO 27001, VDSZ et GoodPriv@cy.

Comment vos patientes et patients ont-ils réagi à l'introduction d'Abilis?

Les réactions ont été extrêmement positives. Beaucoup de patientes et patients apprécient le soutien apporté par les fonctionnalités de rappel et la possibilité de gérer leurs données de santé numériquement. En particulier pour une maladie aussi complexe que la mucoviscidose, la surveillance et la

documentation continues des symptômes peuvent faire une différence significative. Abilis offre à nos patientes et patients une sécurité et un soutien supplémentaires au quotidien. En outre, l'application permet de commander directement des médicaments et de les recevoir à domicile en un à deux jours ouvrables. De plus, l'application offre un accès à toutes les factures de pharmacie, tant celles envoyées directement à l'assurance maladie que celles adressées aux patientes et patients.

Pouvez-vous donner un exemple d'utilisation d'Abilis dans la pratique quotidienne?

Un exemple serait un patient qui doit prendre plusieurs médicaments par jour. Si une boîte de médicaments arrive à sa fin ou si une ordonnance expire, le patient reçoit une notification à temps, afin qu'il n'y ait aucune interruption dans la thérapie. Notre pharmacie aide également le patient à transmettre ces informations aux différents acteurs de la santé pour assurer une continuité des soins.



Greta Pavone, gérante de la pharmacie zum Rebstock.

Quel rôle joue la pharmacie zum Rebstock dans l'utilisation d'Abilis?

Notre pharmacie joue un rôle central dans l'introduction et l'utilisation d'Abilis. Nous offrons des formations complètes et un soutien à nos patientes et patients pour qu'ils puissent utiliser l'application de manière optimale. Lors de la première mise en place, nos collaboratrices accompagnent la patiente, le patient pas à pas par téléphone ou directement sur place à la pharmacie. Notre collaboration étroite avec les médecins traitants nous permet de réagir rapidement aux changements de l'état de santé de nos patients.

Comment voyez-vous l'avenir de la santé numérique dans votre pharmacie?

Je suis convaincue que la santé numérique est l'avenir. Les technologies

comme Abilis offrent d'énormes possibilités pour améliorer la qualité de vie et la gestion du temps de nos patientes et patients, ainsi que pour accroître l'efficacité du traitement. À la pharmacie zum Rebstock, nous continuerons d'investir dans des solutions modernes et d'accompagner nos patientes et patients sur le chemin de l'amélioration de leur état de santé.

Madame Pavone, merci pour cet entretien. Nous attendons avec impatience d'autres nouvelles de la pharmacie.

**FAITES UN DON
AU LIEU
DES CADEAUX**

Soutenez MVS !

Proposez à votre entreprise de soutenir notre organisation au lieu d'offrir des cadeaux de fin d'année au personnel ou aux clients. Chaque don, petit ou grand, peut changer des vies !

Informations sous www.mucoviscidosesuisse.ch/aider



Chère lectrice, cher lecteur,

Nous sommes heureux de pouvoir vous en dire plus sur notre pharmacie dans ce magazine.

Beaucoup d'entre vous ont déjà entendu parler de nous. L'Apotheke zum Rebstock est active dans la vente par correspondance en Suisse depuis plus de 15 ans et collabore depuis plusieurs années déjà avec Mucoviscidose Suisse (MVS) afin de répondre plus efficacement et de manière plus ciblée aux besoins des patient·e·s.

Nous avons été très heureux de pouvoir vous présenter la structure de notre pharmacie lors du congrès annuel sur la Mucoviscidose en mai 2023 et d'avoir ainsi pu faire personnellement la connaissance d'un grand nombre d'entre vous.

Pour les personnes qui n'ont pas pu assister au congrès, nous souhaitons saisir l'occasion de nous présenter dans ce numéro du magazine « Ensemble ».

Bonne lecture,

Votre équipe Rebstock

Qui sommes-nous

La Rebstock Apotheke est spécialisée dans la gestion de thérapies complexes et de maladies rares. Parmi celles-ci :

- la mucoviscidose
- le VIH
- l'hypertension pulmonaire
- la transplantation pulmonaire
- les mélanomes

Notre mission

- Faciliter le quotidien des patients atteints de maladies chroniques complexes
- Assurer l'accompagnement pharmaceutique par une équipe pluridisciplinaire (pharmacien·ne·s, assistant·e·s en pharmacie)
- Anticiper les besoins des patients et renouveler entièrement leurs traitements

Notre équipe



Valeria Chilelli Assistante en pharmacie
 Jessica Ingegnoli Assistante en pharmacie
 Florian Langer Pharmacien responsable
 Greta Pavone Pharmacienne
 Laura Savardi Assistante en pharmacie
 Jana Onofrejová Assistante en pharmacie

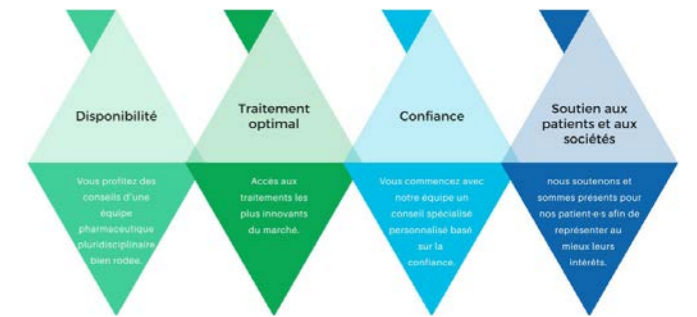
Notre prestation

- Livraison rapide, sûre et gratuite de médicaments aux patients par La Poste
- Accès aux médicaments innovants les plus efficaces et prise en charge des coûts bien rodée
- Décompte direct avec les caisses-maladie/Offices AI

Auteur: Florian Langer (responsable technique Pharmaciens).

La valeur ajoutée pour nos patients

Nous attachons une très grande importance à l'optimisation constante des processus en pharmacie et attendons avec impatience tout feedback, ce qui nous permet de mieux maîtriser l'expédition au quotidien.



Vue d'ensemble

Notre processus rapide, efficace et discret



Un coup d'œil sur l'avenir

Dans un monde toujours plus interconnecté, de nombreux domaines de notre quotidien se sont numérisés à une vitesse fulgurante.

Il est inévitable que le secteur pharmaceutique doive lui aussi s'adapter. En tant que pharmacie pilote pratiquant la vente par correspondance, nous sommes heureux de pouvoir introduire la nouvelle application de commande Abilis afin de simplifier le quotidien de nos patients.

Avec Abilis, maîtrisez et gérez tout ce qui concerne votre santé.

- Historique des factures**: Abilis vous donne accès à l'historique complet de vos factures de pharmacie, aussi bien à celles qui ont été envoyées directement à votre assurance maladie qu'à celles qui vous sont adressées. De quoi faciliter le suivi administratif de vos traitements.
- Médication**: Grâce au plan de médication, vous disposez d'une visibilité totale sur vos traitements en cours, quels que soient l'heure et l'endroit où vous vous trouvez. Vous avez ainsi accès à des informations importantes, telles que la posologie et l'utilisation de chaque médicament.
- Allergies**: Accédez à la liste de vos allergies et/ou intolérances dans l'app Abilis, et transmettez ces informations importantes à des professionnels de santé. Cela permettra, par exemple, de sécuriser votre prise en charge médicale.
- Commande en ligne**: Besoin d'un médicament, d'un produit cosmétique ou d'un article de parapharmacie? Facilitez-vous la vie et commandez en ligne ou depuis votre app en quelques secondes!
- Vaccinations**: Avec Abilis, vous avez accès à l'ensemble des informations liées aux vaccinations effectuées auprès de votre pharmacie ou ailleurs. Vous pouvez consulter et, en cas de besoin, modifier vos informations de vaccination à qui de droit.
- Sécurité**: La plateforme Abilis est hébergée en Suisse, dans des datacenters soumis aux plus hauts standards de sécurité imposés par la Conformité et certifiés ISO 27001, GDPR et GoodPrivacy.

Vue d'ensemble de tous les avantages de l'application

Notre mot de la fin

Les patients sont au centre de nos préoccupations. Nous tenions à vous remercier encore une fois de votre fidélité et de votre confiance et espérons vous avoir donné un meilleur aperçu de notre pharmacie.

Nous accueillons régulièrement de nouveaux patients qui profitent de notre service et de notre savoir-faire grâce à la bonne collaboration avec Mucoviscidose Suisse.

Meilleures salutations,

Votre équipe Rebstock



Lecture conseillée



Nouvelle parution à partir de 2025 : Livre pour enfants « Boya voyage à travers la jungle ».

Le livre raconte l'histoire de Boya, un petit singe atteint de mucoviscidose. Grâce à ses amis dans la jungle, il apprend à gérer sa maladie. Les illustrations de Thomas Vetsch, conçues avec amour, et la narration adaptée aux enfants aident les enfants et leurs proches à mieux comprendre la mucoviscidose et à vivre avec elle.

Le petit singe Boya a souvent mal au ventre et touse terriblement. Grâce à son meilleur ami, il apprend ce qu'est la mucoviscidose et comment l'enzyme digestive « Creon » peut l'aider. Boya est ravi ! Avec son ami, il voyage à travers la jungle pour rencontrer Rita, l'hippopotame également atteint, et découvrir d'autres formes de thérapie ainsi que les comportements recommandés.

Ce livre d'images veut aider de manière positive et enfantine les personnes atteintes et leurs proches à comprendre la maladie et à l'expliquer à leurs ami-e-s. L'auteure, **Julia Oesch**, est née en 1991. Elle est psychologue et enseignante primaire. L'inspiration pour ce livre pour enfants lui est venue en vacances, lorsqu'elle a mis la main sur des instructions pour dessiner des animaux amusants. L'idée de créer un livre d'images pour sa filleule Lili, atteinte de mucoviscidose, s'est rapidement imposée.

Détails du produit : à partir de 0 ans, français, couverture rigide, format : A4 horizontal, 48 pages, à paraître en 2025.

Vous pouvez maintenant précommander le livre pour enfants « Boya voyage à travers la jungle », sur mucoviscidosesuisse.ch/livre_Boya.

Il est gratuit pour les membres de MVS.



L'auteure Julia Oesch avec son mari et dessinateur Thomas Vetsch



« Mon guide secret du courage » – le journal intime un peu différent

Le guide du courage est un compagnon fidèle et polyvalent pour les enfants atteints d'une maladie chronique entre 3 et 14 ans. Dans l'esprit d'un journal intime, il vise à renforcer les enfants et à leur donner le courage dont ils ont besoin pendant un séjour à l'hôpital. MVS a cofinancé ce projet de l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich.

Le lutin Randidu, qui vit à l'hôpital pour enfants, raconte des histoires passionnantes et apaisantes. Les examens et les traitements les plus courants sont également expliqués dans le livre en fonction de l'âge.

Le guide du courage est à la disposition de tous les hôpitaux pédiatriques suisses en français, allemand et italien, où il peut être obtenu gratuitement.



Contenu du kit de pâtisserie :
 1x livre de recettes
 1x emporte-pièce
 5x étiquettes cadeau
 avec QR code pour les dons
 2x mini sacs à cadeaux
 (jusqu'à épuisement des stocks)

Mettre la main à la pâte – et faire une bonne action !

Tu aimes faire des biscuits pour tes proches, tes amis, tes voisins ou juste pour toi ? Ou tu veux vendre tes biscuits ?

Alors commande notre kit de biscuits ! Avec l'étiquette cadeau de MVS, la personne à qui tu offres tes biscuits peut faire un don à MVS.

Commander le kit de biscuits et obtenir des informations sur le concours : www.mucoviscidosesuisse.ch/biscuits

Deux nouvelles membres au comité

Lors de l'assemblée générale (AG) du 25 mai 2025, deux nouvelles membres ont été élues au comité. Elles s'engagent bénévolement pour MVS pour diverses raisons et leur motivation est grande pour mettre leurs connaissances et leur expérience au service de notre communauté.

Marta Kerstan

En tant qu'ancienne physiothérapeute spécialisée dans la mucoviscidose, Marta Kerstan a une connaissance approfondie du tableau clinique et une compréhension fine des besoins des personnes atteintes de mucoviscidose. Elle peut se prévaloir d'un engagement national et international de longue date en tant que membre du comité de cf-physio.ch, et de l'« ECFS Physiotherapy Special International Interest Group » (PhySIIG).

Marta Kerstan occupe un poste de direction dans le domaine de la

recherche clinique au sein d'une entreprise d'orthopédie. Par ailleurs, elle représente MVS depuis mars 2023 au sein du groupe international de recherche « Patient Organization Research Group » (PORG). Elle apporte une solide expérience en matière de gestion stratégique et de recherche clinique.

Il lui tient à cœur de faire profiter le comité de ses compétences et de son expérience: « L'amélioration constante des soins et du traitement des personnes atteintes de mucoviscidose est importante pour moi. Et je me réjouis de représenter les intérêts des personnes

atteintes de mucoviscidose. Nous nous engagerons en particulier pour les personnes pour lesquelles aucun modulateur n'est encore disponible ».

Marta Kerstan a été élue à l'unanimité au comité lors de l'AG 2024. Elle se présentera à l'élection de la présidence de MVS lors de l'AG 2025.

Christine Schnyder

Christine Schnyder est la directrice de l'organisation d'aide et de soins à domicile Linth. Elle s'engage quotidiennement pour que les personnes de la région du lac de Zurich-Linth puissent vivre chez elles malgré des maladies physiques ou psychiques et reçoivent le soutien très personnel dont elles ont besoin. Elle accorde une grande importance au travail interdisciplinaire et aux solutions sur mesure qui mettent l'être humain au cœur des priorités.

« Je vois des parallèles passionnants entre le monde de l'aide et des soins à domicile et l'organisation Mucoviscidose Suisse. Je suis heureuse aujourd'hui de pouvoir m'engager pour les deux parties. »

Christine Schnyder s'investira au sein du comité dans le domaine de la défense des intérêts et de la communication. « Je me réjouis de collaborer avec des décisionnaires du monde politique, de la santé et de l'économie. »

Christine Schnyder a été élue à l'unanimité au comité lors de l'AG 2024.



Les nouveaux membres du comité MVS, Marta Kerstan et Christine Schnyder (de gauche à droite).

Contacts

Comité

Reto Weibel (Président)
reto.weibel@mucoviscidosesuisse.ch

Peter Mendler (Vice-président)
peter.mendler@mucoviscidosesuisse.ch

Claude-Alain Barke (Vice-président)
claude-alain.barke@mucoviscidosesuisse.ch

Dr méd. Andreas Jung
andreas.jung@ksw.ch

Yvonne Rossel
yvonne.rossel@mucoviscidosesuisse.ch

Marta Kerstan
marta.kerstan@mucoviscidosesuisse.ch

Christine Schnyder
christine.schnyder@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
gvrmm@mucoviscidosesuisse.ch (Valais romand)
zentralschweiz@cystischefibroseschweiz.ch
zuerich@cystischefibroseschweiz.ch

Commissions

Commission des adultes
kommision-CFE@cystischefibroseschweiz.ch

Commission des transplantés
kommision-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

2500



Jusqu'au jour où
la mucoviscidose sera curable.



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland