

LA MUCOVISCIDOSE

MIEUX LA CONNAITRE



La Mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire

Elle s'exprime principalement au niveau des voies respiratoires, du tube digestif, des glandes sudoripares, du tractus génital et du foie. D'un patient à l'autre, on observe une grande diversité d'expression clinique, tant pour l'âge d'apparition des premiers symptômes que pour la sévérité de l'évolution.

La mucoviscidose se caractérise par des sécrétions visqueuses au niveau de plusieurs organes, principalement les poumons et le pancréas, ce qui altère leur fonctionnement.

Elle peut se développer dès la naissance ou les premiers mois de vie, et évoluer progressivement avec des épisodes d'aggravation mais l'âge d'apparition des

premiers symptômes, la sévérité de la maladie varient selon les patients.

- **Au niveau de l'appareil respiratoire**

L'obstruction des petites bronches par un mucus épaissi gêne la respiration et favorise les infections, ce qui aboutira à une insuffisance respiratoire progressive

- **Au niveau de l'appareil digestif:**

la sécrétion des enzymes par le pancréas est altérée, empêchant ainsi la digestion des aliments (surtout les graisses) pouvant s'accompagner de diarrhées grasses, de douleurs abdominales, de ballonnements. En pratique, une prise de poids insuffisante est constatée malgré un appétit conservé. Ultérieurement, il existe un risque de diabète si la partie du pancréas dévolue à la régulation du sucre ne peut plus être fonctionnelle

- **Sinusite chronique**

LA MUCOVISCIDOSE EN QUELQUES CHIFFRES

- 1 enfant sur 4500 naissances soit 1 tous les 2-3 jours (170-200 naissances par an en France)
- > 2000 mutations identifiées
- 350 patients suivis par les CRCMs toulousains
- 2-6 heures de soins (kinésithérapie respiratoire, aérosols, antibiothérapie, ...) par jour
 - 1-2 heures en période normale
 - 5-6 heures en période de surinfection



Comment se transmet-elle?

La mucoviscidose est une maladie génétique dite récessive héritée des gènes anormaux (mutés) des 2 parents.

- Le gène muté dans la mucoviscidose est le gène CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator*)
- Si une seule copie du gène CFTR porte la mutation, on est "porteur" de la maladie mais non malade ;
- Si les deux copies du gène CFTR ont subi une mutation, autrement dit si les deux parents sont porteurs du gène de la mucoviscidose, il y a 1 risque sur 4 que l'enfant soit atteint de la mucoviscidose.

Cela concerne environ 7000 personnes en France et plus de 70 000 personnes dans le monde.

Les porteurs ne sont pas eux-mêmes malades, mais ils sont susceptibles de transmettre le gène muté à leurs enfants.

Comment dépiste-t-on la mucoviscidose?

Depuis 2022, la mucoviscidose est dépistée par le dosage de la trypsine immunoréactive (TIR) sur les gouttes de sang prélevées au troisième jour de vie, complété par la recherche des mutations du gène CFTR si le taux de TIR est supérieur au seuil défini, sous réserve que les parents aient donné leur consentement par écrit pour la réalisation de ce test génétique.

Le diagnostic est confirmé ou réfuté par le dosage du chlore dans la sueur, dit test de la sueur, qui doit être réalisé dans un centre spécialisé pour la mucoviscidose (CRCM ou Centre de Ressources et de Compétence pour la Mucoviscidose).

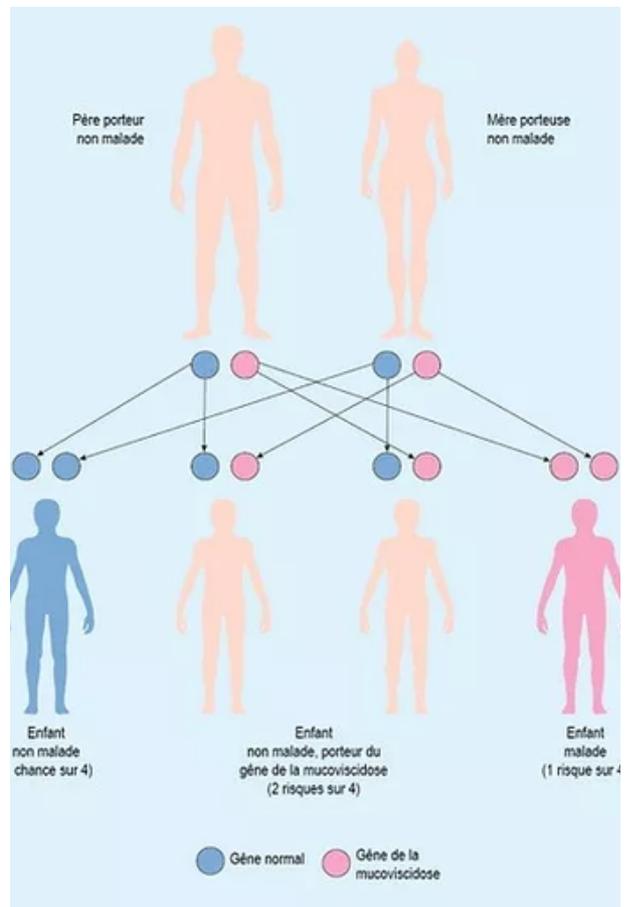
Pour les adultes présentant des symptômes évocateurs, il peut être nécessaire de réaliser un test de la sueur pour poser le diagnostic et de compléter par une enquête génétique pour identifier les gènes malades et voir s'ils permettent d'utiliser de nouveaux traitements. Plus de 2000 mutations ont été reportées...

Quels traitements?

Il n'y a pas de traitement curatif à l'heure actuelle mais beaucoup de progrès ont été réalisés au niveau de la prise en charge des malades. Ces progrès ont permis d'améliorer la qualité de vie ainsi que l'espérance de vie des patients. Les traitements proposés sont très contraignants.

Ils reposent essentiellement sur la prise en charge respiratoire, digestive et nutritionnelle.

Depuis juin 2021, de nouveaux traitements dits modulateurs du CFTR ont totalement modifié la prise en charge de la maladie en réduisant considérablement les signes respiratoires et les infections.



(Source : <https://www.ameli.fr/haute-garonne/assure/sante/themes/mucoviscidose>)



“L'avenir n'est pas ce qui va arriver mais ce que nous allons faire.”

- Henri Bergson