



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

Informations et conseils

Mucoviscidose




Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



Mucoviscidose, les règles d'or



1. Prévoyez, en lien avec votre médecin traitant, un **suivi médical** régulier. A chaque consultation, vous bénéficierez d'un examen des sécrétions bronchiques et d'une mesure des volumes et débits respiratoires (selon l'âge). Une fois par an, vous aurez un bilan plus complet (imagerie médicale, bilan nutritionnel...).
2. **Consultez rapidement le médecin en cas de :**
 - douleurs abdominales ou vomissements
 - perte de poids
 - grande fatigue avec perte de la soif
 - modifications de votre état respiratoire (apparition ou aggravation d'une gêne respiratoire, douleur en respirant...)Informez-le de votre pathologie et indiquez lui les coordonnées du médecin qui vous suit.
3. N'oubliez pas que la **kinésithérapie respiratoire quotidienne** est essentielle et indispensable dans le traitement de la mucoviscidose.
4. **Adaptez les doses d'extraits pancréatiques** à la richesse en graisses de chaque repas et à l'aspect de vos selles, selon les prescriptions médicales.
5. **Augmentez le sel dans vos repas et hydratez-vous davantage** lorsque vous transpirez abondamment, notamment en cas d'effort prolongé ou de forte chaleur, selon les prescriptions médicales.

- 
6. **Lavez-vous régulièrement les mains**, particulièrement avant et après avoir fait votre aérosol et à l'occasion des actes de la vie quotidienne (avant les repas, après votre kinésithérapie, après vous être mouché...) et veillez à ce que l'entourage fasse de même. **Une hygiène rigoureuse dans la vie quotidienne et, en particulier, lors des soins permet de limiter le risque d'infection.**
 7. **Soyez à jour de vos vaccinations** et faites-vous vacciner contre la grippe tous les ans, au début de l'automne.
 8. **N'interrompez pas votre traitement sans avis médical**, même quand tout va bien.
 9. **Pratiquez une activité physique ou sportive adaptée** à votre état de santé, le plus régulièrement possible. Demandez conseil à votre médecin.
 10. A l'école, le médecin scolaire, en concertation avec votre médecin, aidera à organiser l'accueil de l'enfant par la rédaction d'un « **projet d'accueil individualisé** » (PAI).
 11. Organisez, avec le médecin du travail, les **aménagements nécessaires sur votre lieu de travail.**
 12. Pour faciliter votre traitement, n'hésitez pas, si vous ressentez le **besoin d'un soutien**, à demander un rendez-vous avec le psychologue ou l'assistant social.
 13. En cas de projet de grossesse ou de **grossesse** débutante, informez votre médecin.
 14. **Portez toujours sur vous cette carte de soins et présentez-la pour toute consultation médicale urgente ou non.**



Définition

■ La mucoviscidose ou fibrose kystique du pancréas est **une maladie génétique, héréditaire, responsable de pathologies principalement respiratoires et digestives** car les sécrétions (ou mucus) présentes notamment dans les bronches, le pancréas, le foie, les intestins, les organes génitaux sont anormalement épaisses. **C'est une des maladies génétiques les plus fréquentes potentiellement graves.** Près de 200 enfants atteints de mucoviscidose naissent chaque année en France (soit 1 enfant pour 4 500 naissances). En 2006, près de 6 000 personnes souffrent de mucoviscidose en France.

■ Depuis 2002, en France, **un dépistage de la mucoviscidose est réalisé** chez tous les nouveau-nés. Il permet, par un diagnostic précoce, une prise en charge plus rapide et plus adaptée des enfants atteints de mucoviscidose.

Le test de dépistage est réalisé, avec l'accord des parents, au 3^e jour de vie, par une prise de sang au talon.

Les enfants ainsi dépistés sont adressés dans un centre hospitalier ayant **un centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose, le CRCM^(*)**. Celui-ci est chargé de confirmer (ou d'infirmier) le diagnostic et d'assurer la prise en charge de l'enfant.

La confirmation du diagnostic de la mucoviscidose repose sur le **test de la sueur** qui mesure la quantité de chlore dans la sueur (en cas de mucoviscidose, ce taux est plus élevé que chez l'individu sain) et sur **la recherche de mutations sur le gène** responsable de la mucoviscidose.

(*) Le Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) est composé d'une équipe spécialisée, pluridisciplinaire (médecins, infirmiers, diététiciens, psychologues, assistants sociaux, kinésithérapeute,) et coordonne la prise en charge des malades atteints de mucoviscidose.



Cause

La mucoviscidose est une **maladie génétique héréditaire**, due à une altération d'un gène (= mutation). Ce n'est pas une maladie contagieuse. Elle concerne **autant les filles que les garçons**.


Le gène muté ne peut pas assurer la fabrication normale d'une protéine qui agit sur les mouvements de chlore, de sodium et d'eau à travers la membrane cellulaire. Lorsque cette protéine est défectueuse ou absente, la sueur est plus concentrée en sels et le mucus qui tapisse les canaux biliaires, les canaux pancréatiques, l'intestin et les bronches devient épais et visqueux, d'où le nom de mucoviscidose

Les conséquences possibles :

- > **Au niveau des voies respiratoires**, une obstruction des bronches favorise les infections à répétition qui, elles-mêmes, endommagent les bronches et les poumons.
- > **Au niveau du pancréas**, l'obstruction des canaux pancréatiques empêche l'arrivée dans l'intestin des sécrétions qui permettent une digestion et une absorption normale des graisses, des protéines et de certaines vitamines. Cette mauvaise digestion entraîne une **diarrhée chronique**, un risque de **malnutrition** et de mauvaise croissance.
- > **Au niveau des glandes sudoripares** (qui produisent la sueur), une perte excessive de sels peut se compliquer d'une **déshydratation** grave (coup de chaleur).

Une personne atteinte de mucoviscidose a hérité du gène muté de chacun de ses deux parents. Les parents ne sont pas malades et portent, sans le savoir, ce gène : ils sont dits « porteurs sains ». Ces parents porteurs sains ont, à chaque grossesse, un risque sur quatre d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose.

> **Pour plus d'informations sur la transmission génétique de la mucoviscidose demandez avis à votre médecin.**



Signes et conseils de prise en charge

La mucoviscidose se manifeste souvent dès les premiers jours ou mois de vie, parfois plus tardivement. Ses manifestations sont variables d'une personne à l'autre.


Les principales manifestations de la maladie sont :

chez le nouveau-né :

- Un simple retard dans l'expulsion de la première selle (méconium) ou une occlusion intestinale (iléus méconial).

chez l'enfant et chez l'adulte :

- **Des signes respiratoires :** toux persistante, respiration sifflante, infections bronchiques à répétition, gêne respiratoire.
 - ➔ La **kinésithérapie** libère les bronches du mucus et aide au maintien de l'élasticité thoracique et musculaire. Elle doit être **quotidienne** et constitue un traitement indispensable. Elle limite les complications respiratoires sur le long terme.
 - ➔ Le **traitement antibiotique** permet de soigner les infections pulmonaires.
 - ➔ Les **vaccinations** aident à prévenir certaines infections (exemple vaccin contre la grippe...).



■ **Des signes digestifs** : prise de poids difficile ou insuffisante, selles pâteuses, grasses et malodorantes avec souvent des douleurs abdominales, une constipation sévère et survenue de fécalome ou de prolapsus rectaux.

➔ **Un régime enrichi** en calories et en vitamines et la **prise d'extraits pancréatiques** permettent, le plus souvent, une bonne croissance.

Les autres manifestations possibles sont :

■ Une atteinte du **foie**, des **voies biliaires**, un **diabète**.

■ Des **troubles de la fertilité**, chez les hommes et les femmes

➔ En cas de projet de grossesse, parlez-en à votre médecin.

■ A tous les âges, un risque de **déshydratation** peut survenir en cas de forte chaleur, d'effort intensif (sport, endurance...), du fait d'une perte excessive de sels dans la sueur.

➔ En cas de forte chaleur ou d'effort intensif, prenez des suppléments de sels et hydratez-vous abondamment, selon les prescriptions de votre médecin.

Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.

**Pour toute information
concernant la maladie, consultez :**

(For further information on this disease)

> le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
rubrique « mucoviscidose »

Les sites des associations nationales :

- > Vaincre La Mucoviscidose : **www.vaincrelamuco.org**
- > SOS Muco : **www.sosmucoviscidose.asso.fr**
- > ABCF : **www.ABCF-membres.lycos.fr/abcf**



SOS Mucoviscidose

ZAC de la Bonne Rencontre
1 voie gallo-romaine
77860 Quincy-Voisins
tél : 01 64 63 15 04



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé



ABCF

service de pédiatrie
Hôpital Necker
149 rue de Sèvres
75015 Paris



Fédération des CRCM

Hôpital Debrousse
69005 Lyon



Vaincre la Mucoviscidose

181 rue de Tolbiac 75013 Paris
tél : 01 40 78 91 91

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

Mai 2006