

# La mucoviscidose

---



# Objectifs du cours

- Expliquer le processus pathologique et ses conséquences sur l'organisme
- Citer des signes d'atteinte respiratoire et digestive
- Expliquer les objectifs thérapeutiques selon l'atteinte et comprendre la prise en charge qui en découle
- Déduire le rôle de l'AP dans la prise en charge



## 1. Définition

- Maladie **génétique**, autosomique récessive
- Dûe à la déficience d'un gène
- Maladie **chronique**, non contagieuse
  - *Prise en charge à 100% par la SS*
- Pour les enfants nés en 2020:  
l'espérance de vie atteint 50 ans (7 ans en 1965)
- Âge moyen de décès = 24 ans
  - *En France: 200 enfants/an naissent avec la maladie*



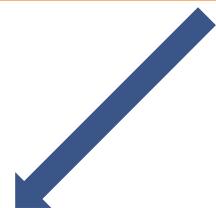
## 2. Physiopathologie

- Mucoviscidose = mucus + viscosité  
*Le mucus tapisse et humidifie les canaux de certains de nos organes*

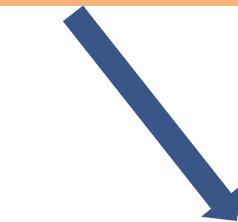
- Ici le mucus est épais et collant



Difficultés respiratoires et digestives



Encombrement et infection des bronches



Obstruction des voies et canaux digestifs

## 2. Physiopathologie

- Dans 80 % des cas, la maladie se déclare avant l'âge de 1 an.
- Divers degrés de gravité: de la forme silencieuse à d'emblée gravissime
- Signes à dominante **respiratoire** ou **digestive**
- L'atteinte respiratoire conditionne le pronostic (*80 % des décès*)

### 3. Signes cliniques de l'atteinte digestive

- **Iléus méconial** ou retard d'émission du méconium à la naissance
- Reprise de poids lente après la naissance (12 à 20 jours)
- **Diarrhée chronique**: stéatorrhée
- Hépatomégalie
- **Dénutrition**: retard de croissance, enfant chétif
- Constipation voire **occlusion**

## 4. Signes cliniques de l'atteinte respiratoire

- **Toux chronique, sèche, répétitive, épuisante**
- **Bronchites chroniques obstructives**
- Installation d'une **insuffisance respiratoire chronique** avec:
  - Dyspnée permanente
- **Sinusite chronique**



## 5. Autres signes cliniques ou autres atteintes

- Sueur anormalement salée
- Apparition d'un diabète insulino-dépendant
- Retard pubertaire
- Stérilité fréquente chez le ♂
- Hypofertilité chez la ♀

## 6. Dépistage et examens

- **Test de Guthrie** pratiqué à 72 h de vie
- **Test de la sueur:** mesure de la chlorémie (demandé si dépistage néonatal +)
- Radio des poumons

## 6. Dépistage et examens

- Exploration fonctionnelle respiratoire (EFR)
- Echographie du pancréas, examen des selles
- Etude génétique des parents et fratrie si découverte d'un cas.  
Dépistage prénatal et si fœtus atteint, IMG proposée.

## 7. Traitements symptomatiques

La mucoviscidose = maladie complexe



Prise en charge globale par  
une équipe pluridisciplinaire

Soins à l'hôpital

Soins à domicile

Coordination par les CRCM:  
Centre de Ressources et de  
Compétences de la  
Mucoviscidose

## 7.1 Prise en charge des troubles respiratoires

Objectif: *Préserver une bonne fonction respiratoire*

- Kinésithérapie respiratoire quotidienne: mobilisation et expectoration des sécrétions afin de prévenir l'infection
- Aérosolthérapie: ATB, fluidifiants, bronchodilatateurs



## 7.1 Prise en charge des troubles respiratoires

- **Lutte contre la surinfection bronchique:**  
Antibiothérapie à fortes doses, adaptée aux germes du patient. A domicile ou en cures à l'hôpital
- **Oxygénothérapie, assistance respiratoire (VNI)**
  - Prophylaxie contre les infections: la vaccination
  - Lutte contre le tabagisme environnemental
  - Eviction des collectivités de jeunes enfants

## 7.1 Prise en charge des troubles respiratoires

Depuis Juillet 2021, arrivée en France d'un nouveau traitement médicamenteux: KAFTRIO\*

- Agit sur la protéine défaillante CFTR
- Améliore significativement l'espérance de vie
- Diminue l'ensemble des symptômes et notamment améliore l'état respiratoire

## 7.1 Prise en charge des troubles respiratoires

- À partir de 6 ans
- Seulement pour certains types de mutations génétiques
- Pour les patients qui n'ont pas été greffés des poumons

## 7.1 Prise en charge des troubles respiratoires

- Ultime recours thérapeutique:  
**la transplantation pulmonaire ou cardio-pulmonaire**
- Indications:
  - Formes très graves avec dégradation importante de la fonction respiratoire
  - Pronostic vital engagé
  - Après l'âge de 10 ans

*Permet de prolonger la vie des patients*

## 7.2 Prise en charge des troubles digestifs

Objectif:

*maintenir un bon état nutritionnel et une courbe staturo-pondérale ascendante afin d'améliorer la survie*

- Régime hypercalorique: 120 à 130 % de la ration calorique normale
- Supplémentation en vitamines liposolubles

## 7.2 Prise en charge des troubles digestifs

- Supplémentation en sel surtout chez le nourrisson en cas de fièvre ou de chaleur.  
Solutés de réhydratation.
- Collations dans la matinée, l'après-midi et la soirée
- Enzymes pancréatiques per os avant chaque repas, favorisant la digestion et l'absorption des graisses

## 7.2 Prise en charge des troubles digestifs

- **Alimentation entérale nocturne** si développement staturo-pondéral non satisfaisant. En plus des repas de la journée.
  - Pose d'une gastrostomie (transitoire ou définitive)
- **Le poids est un critère de surveillance très important**

## 7.3 A l'étude

### La thérapie génique

est le grand espoir dans les années à venir:  
remplacer le gène malade par un gène normal

## 8. Rôle de l'AP à l'hôpital

- Peser, mesurer l'enfant à l'accueil
- Mettre en place des mesures d'isolement
- Installer en proclive selon la prescription
- Surveiller les signes de détresse respiratoire
- Surveiller l'oxygénothérapie

## 8. Rôle de l'AP à l'hôpital

- Participer à l'aérosolthérapie
- Planifier les soins / kinésithérapie
- Surveiller, coter, prévenir la douleur
- Installer, vérifier le contenu du repas
- Respecter le nombre de repas prescrits et proposer des collations

## 8. Rôle de l'AP à l'hôpital

- Noter précisément ce que l'enfant a mangé
- Participer à l'administration des médicaments
- Surveiller la nutrition entérale si prescrite
- Surveiller l'élimination intestinale
- Participer aux prélèvements de selles

## 9. Hygiène de vie

- La maladie ne doit pas envahir la vie de l'enfant afin qu'il puisse s'épanouir
- Les **soins à domicile quotidiens** durent de 1h à 2h30
- Le **sport** est facteur d'équilibre, d'insertion, favorise le drainage bronchique
- La **scolarité** peut être poursuivie
- Les soins sont maintenus pendant les vacances

# Ce qu'il faut retenir sur la mucoviscidose

- Maladie génétique grave, chronique
- Dépistée par Test de Guthrie, Test de la sueur
- Épaississement des sécrétions exocrines physiologiques



atteinte RESPIRATOIRE	Atteinte DIGESTIVE	AUTRES atteintes
Toux chronique Infection pulmonaire Insuffisance respiratoire	Malabsorption Retard de croissance Dénutrition	Diabète Type I Cirrhose Stérilité Hypofertilité

**L'atteinte respiratoire conditionne le pronostic**



# Ce qu'il faut retenir sur la mucoviscidose

- Prise en charge à domicile ou à l'hôpital
- Kinésithérapie respiratoire
- Aérosolthérapie/ oxygénothérapie
- Cure d'ATB en IV (**sur VVC**)



# Ce qu'il faut retenir sur la mucoviscidose

- Alimentation enrichie, supplémentée en vitamines, en sel
- Enzymes pancréatiques à chaque repas
- Nutrition entérale possible (**gastrostomie**)
- Transplantation pulmonaire



[www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org)

[www.sosmucoviscidose.asso.fr](http://www.sosmucoviscidose.asso.fr)

## Bibliographie:

Cahiers de la puéricultrice n°343- Janvier 2021-