

Comment  
élever  
un  
enfant  
ayant une mucoviscidose



**l'Assurance  
Maladie**



**Association Française  
pour le Dépistage  
et la Prévention  
des Handicaps de l'Enfant**



***L**e test de dépistage qui a été pratiqué à la maternité a révélé que votre bébé pouvait être atteint de mucoviscidose. Le test de la sueur vient de confirmer le diagnostic. Aujourd'hui face à cette annonce, vous avez des inquiétudes pour son avenir. Grâce à ce diagnostic précoce, votre enfant va pouvoir être pris en charge dans les meilleures conditions dès maintenant.*

*L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE)\* a réalisé cette brochure pour :*

- vous expliquer succinctement ce qu'est la mucoviscidose ;*
- répondre aux premières questions que vous vous posez sur la maladie ;*
- vous aider à mettre en œuvre avec l'équipe qui va suivre votre enfant, la prise en charge précoce qui va lui assurer le meilleur développement possible.*

*L'équipe médicale spécialisée pour la mucoviscidose est là, avec le médecin de votre enfant, pour vous aider à mener à bien sa prise en charge. Ils peuvent aussi répondre à d'autres questions non abordées dans cette brochure, ou préciser certains points.*

*Le Président de l'AFDPHE*

*\* Elle est chargée par les pouvoirs publics de mettre en œuvre à la naissance, chez tous les nouveau-nés, le dépistage de quatre maladies (mucoviscidose, phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales), et chez les nouveau-nés à risque celui de la drépanocytose. Le programme est entièrement financé par l'Assurance Maladie.*

# Q La mucoviscidose

## Qu'est-ce que c'est ?

La mucoviscidose est une maladie génétique rare qui atteint un enfant sur 4 000 environ en France. À l'origine de sécrétions muqueuses anormales, elle peut toucher divers organes notamment les poumons et le pancréas. Les enfants qui en souffrent ont un développement moteur et intellectuel normal.

Parfois la mucoviscidose se manifeste à la naissance par une occlusion intestinale néonatale (iléus méconial), qui nécessite une prise en charge médicale voire chirurgicale.

Le plus souvent, il n'y a aucun signe de la maladie à la naissance. Les symptômes (bronchites à répétition, diarrhées, mauvaise prise de poids) peuvent apparaître dès les premières semaines de vie, mais ils ne sont pas spécifiques; le diagnostic en est donc retardé.

Au niveau des poumons, les sécrétions bronchiques ont tendance à être épaisses et visqueuses. Des infections bronchiques sont fréquentes. Les enzymes digestives sécrétées par le pancréas n'arrivent plus à l'intestin. La digestion se fait mal, la prise de poids est insuffisante. La sueur est trop riche en chlore laissant une sensation salée au baiser donné à l'enfant.

L'expression clinique de la maladie est très variable d'un patient à l'autre.

### Qu'est-ce que LA PROTÉINE CFTR ?

La mucoviscidose est liée à un dysfonctionnement de la protéine CFTR\* qui assure le transport du chlore à travers la membrane des cellules épithéliales, situées notamment à la superficie des bronches et des canaux pancréatiques, mais aussi au niveau d'autres organes.

Grâce à la protéine CFTR\* s'établit un bon équilibre de chaque côté de la membrane, ce qui permet la bonne hydratation des sécrétions muqueuses, indispensable pour assurer leurs fonctions.

Quand la protéine est altérée, voire absente, les sécrétions ne sont pas assez fluides, deviennent épaisses, stagnent dans l'organe où elles sont sécrétées (notamment poumons, pancréas, foie) et sont à l'origine des complications de la maladie.

\*Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator.

# **Le traitement :** **une prise en charge** **médicale rigoureuse**

**A**ujourd'hui, il n'y a pas encore de traitement spécifique pour guérir la mucoviscidose. Cependant, il a été montré qu'une prise en charge précoce, dans un centre spécialisé (CRCM = Centre de Ressource et de Compétence pour la Mucoviscidose), va donner une meilleure qualité de vie à l'enfant atteint et réduire l'évolutivité de sa maladie.

**La prise en charge médicale doit être adaptée à chaque enfant, en fonction de son âge et des symptômes. Cela impose un suivi médical attentif et régulier afin de détecter précocement ses problèmes.**

**Le CRCM de votre région va prendre en charge votre enfant avec votre médecin de famille, pédiatre ou généraliste, et un kinésithérapeute.** Vous avez déjà rencontré un des médecins de l'équipe pluridisciplinaire de ce centre au moment de l'annonce du diagnostic.

Votre enfant sera suivi régulièrement en consultation dans le centre.

Celui-ci a une grande habitude de soigner les enfants atteints de mucoviscidose. Sur place, vous pourrez y rencontrer tous les spécialistes qui interviendront dans le traitement de votre enfant : pédiatre, infirmière coordonnatrice des soins, kinésithérapeute, diététicien(ne), psychologue, assistante sociale...

Tous les trois mois au moins, plus souvent au cours de la première année, votre enfant sera vu par l'équipe. Elle assurera la surveillance du poids, de la taille, de l'état respiratoire, digestif et nutritionnel ; elle recherchera une infection pulmonaire et veillera à la pratique de la kinésithérapie, du régime alimentaire, du traitement suivi ; elle analysera le cas échéant les problèmes pratiques posés par l'utilisation des aérosols y compris les conditions d'entretien et de désinfection du matériel...

Une à deux fois par an, un bilan plus complet sera effectué : prise de sang pour divers dosages, radiographie pulmonaire, échographie abdominale, exploration de la fonction respiratoire...

une prise

## Qui va suivre mon enfant ?

Entre les visites au centre spécialisé, le pédiatre de votre enfant, votre médecin de famille le prendront en charge. Mais c'est le kinésithérapeute qui sera présent auprès de votre enfant, avec vous.

## Que va faire le kinésithérapeute ?

Le rôle du kinésithérapeute est essentiel. Il va faciliter l'évacuation des sécrétions bronchiques de votre enfant et s'occuper de lui dès ses premières semaines. La fréquence des séances de kinésithérapie sera adaptée à l'importance des sécrétions. Une séance quotidienne est habituellement nécessaire.

## Comment nourrir mon enfant ?

Son alimentation doit être normale. Il n'y a pas de régime à faire, sauf cas particulier. Si vous avez souhaité le nourrir au sein, il n'y a pas lieu d'abandonner ce mode d'alimentation. Si vous lui donnez un lait « nourrisson 1<sup>er</sup> âge », vous pouvez le conserver. Il faut encourager votre enfant, dès maintenant, à bien se nourrir et plus tard à manger beaucoup car l'enfant ayant une mucoviscidose a des besoins nutritionnels élevés.

## Quels médicaments va-t-il prendre ?

En fonction du résultat des bilans réalisés au centre, des médicaments seront prescrits pour faciliter le drainage des sécrétions, traiter la surinfection des bronches et le choix des antibiotiques sera fonction de l'analyse des crachats.

Si le pancréas est déficient, il prendra au début de chaque biberon, puis au début de chaque repas, des « extraits pancréatiques » pour aider la digestion ainsi que des vitamines. Le médecin sera là pour prescrire les autres médicaments qu'il jugera utile pour votre enfant.

## Doit-il être vacciné ?

Oui. Cela est indispensable. Il doit avoir tous les vaccins prévus au calendrier vaccinal et en plus tous les ans celui contre la grippe.

## Les soins coûtent-ils cher ?

Tous les soins sont gratuits pour vous puisque la mucoviscidose est une affection de longue durée qui donne droit à une exonération du ticket modérateur (remboursement à 100 %).

# La mucoviscidose

## au QUOTIDIEN

### Comment va se développer mon enfant ?

Cela reste difficile à prévoir car il existe différents degrés de gravité de la maladie qui évolue de façon variable d'un enfant à l'autre. L'objectif de la prise en charge est de limiter les conséquences de la maladie, de s'assurer que l'enfant se développe le mieux possible.

### Y a-t-il des précautions à prendre ?

**Oui.** Il faut une hygiène de vie plus stricte avec l'exclusion du tabac de son environnement, éviter de multiplier les jouets en peluche, les tapis ou moquettes (source de poussière).

La chambre sera souvent aérée. L'équipe spécialisée sera là pour répondre à vos questions sur la vie au quotidien.

### Pourra-t-il mener la vie des autres enfants ?

**Oui.** Il ira à l'école, jouera avec ses camarades, fera de l'éducation physique, partira en vacances. Cependant, chaque jour il prendra ses médicaments et ménagera du temps pour ses soins (kinésithérapie, voire aérosols).

### Pourra-t-il faire du sport ?

**Oui.** Le sport sera très utile pour sa santé et sa socialisation. En fonction de ses goûts, de ses aptitudes, des orientations proposées, il choisira celui qui lui conviendra le mieux.

### Comment l'aider plus tard ?

Lorsqu'il grandira, votre enfant vous posera des questions sur l'utilité des soins quotidiens. Il pourra se sentir différent de ses frères et sœurs, de ses camarades de classe. Sa famille, son entourage seront là pour expliquer et l'accompagner. Vous aussi, vous pourrez vous interroger sur sa maladie et sur la manière de répondre à ses questions.

**L'équipe médicale qui suit votre enfant pourra répondre à ses préoccupations ainsi qu'aux vôtres.**

# dié

## **Cette maladie est-elle génétique ?**

**Oui.** La mucoviscidose s'exprime chez l'enfant ayant une altération des deux copies du gène. L'une de ces copies altérées (mutations) est héritée du père ; l'autre de la mère. Chacun des parents n'a qu'une seule mutation, il est hétérozygote transmetteur sain.

## **Mon enfant n'a qu'une seule mutation identifiée. EST-IL MALADE ?**

Si le test de la sueur qui est l'examen spécifique de la mucoviscidose est positif, il est malade. La mutation la plus fréquente est F508del. La seconde mutation peut être recherchée par la suite, mais la trouver peut demander du temps. Plus de 1500 mutations du gène impliqué dans la mucoviscidose ont été dénombrées. Très exceptionnellement, la mucoviscidose est due à la présence de deux mutations très rares, non mises en évidence. La recherche des mutations les plus fréquentes sur le prélèvement de dépistage, réalisé avec le consentement des parents, permet de repérer les enfants à convoquer pour le test de la sueur.

## **Pouvons-nous avoir un autre enfant malade ?**

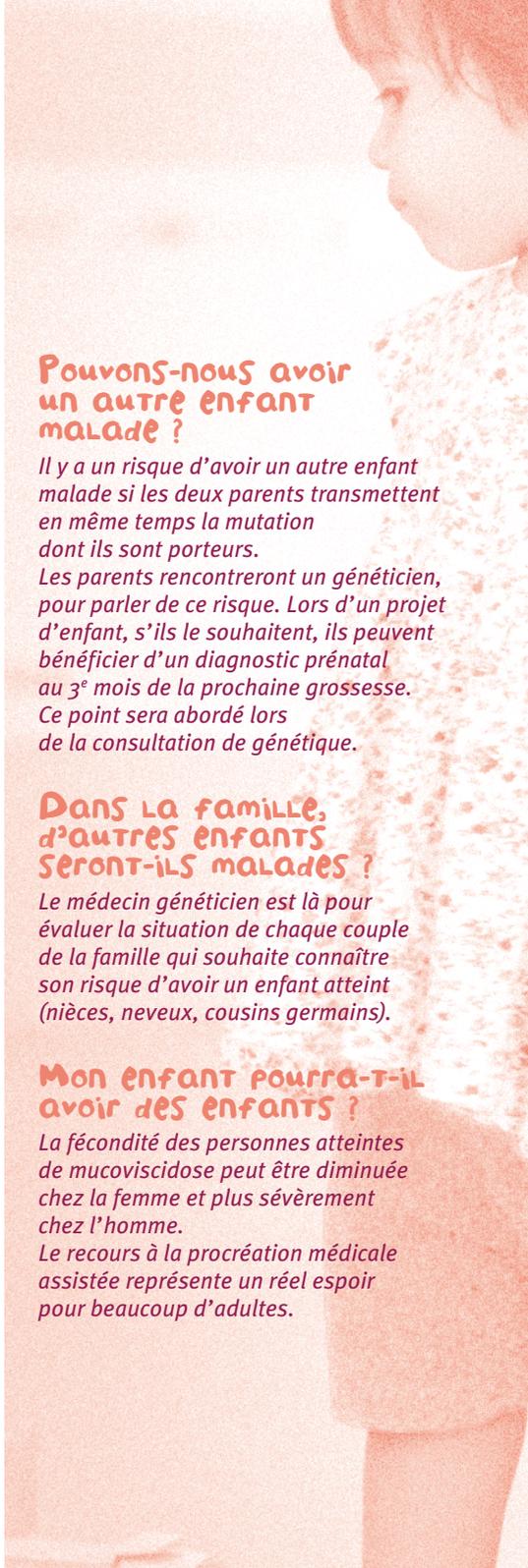
*Il y a un risque d'avoir un autre enfant malade si les deux parents transmettent en même temps la mutation dont ils sont porteurs. Les parents rencontreront un généticien, pour parler de ce risque. Lors d'un projet d'enfant, s'ils le souhaitent, ils peuvent bénéficier d'un diagnostic prénatal au 3<sup>e</sup> mois de la prochaine grossesse. Ce point sera abordé lors de la consultation de génétique.*

## **Dans la famille, d'autres enfants seront-ils malades ?**

*Le médecin généticien est là pour évaluer la situation de chaque couple de la famille qui souhaite connaître son risque d'avoir un enfant atteint (nièces, neveux, cousins germains).*

## **Mon enfant pourra-t-il avoir des enfants ?**

*La fécondité des personnes atteintes de mucoviscidose peut être diminuée chez la femme et plus sévèrement chez l'homme. Le recours à la procréation médicale assistée représente un réel espoir pour beaucoup d'adultes.*





**Rappelez-vous toujours  
que la seule manière  
de permettre à votre enfant  
de se développer le mieux possible  
est de rester vigilant sur le suivi  
de sa prise en charge.**

*Après avoir lu ce document, vous avez certainement des questions.  
N'hésitez pas à les poser à l'équipe qui va suivre  
le développement de votre enfant.*

---

---

---

---

---

---

---

**Association Régionale de Dépistage**

**POUR TOUT AUTRE RENSEIGNEMENT**

**Association Française pour le Dépistage et la Prévention  
des Handicaps de l'Enfant**

38, rue Cauchy - 75015 Paris - Tél. : 01 53 78 12 82

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