

Annexe D

Glossaire

Ces pages sont destinées à faciliter la lecture par chacun des chapitres 2-4,11,12,15,20 et 23, considérés comme textes de base. Elles incluent quelques notions générales, une brève description des principaux examens parfois nécessaires, un court glossaire d'autres termes médicaux.

1. Notions générales

Système respiratoire

- Le système respiratoire est le lieu des échanges gazeux entre l'air inspiré et le sang qui doit se débarrasser d'un excès de gaz carbonique (CO₂) et se réenrichir en oxygène (O₂), indispensable au fonctionnement des cellules. Dans l'**insuffisance respiratoire**, ces échanges ne sont plus efficaces. Le sang est mal oxygéné (**hypoxémie**) et le gaz carbonique s'y accumule (**hypercapnie**).
- Les poumons comprennent des voies aériennes qui sont un simple lieu de passage de l'air et des zones impliquées dans les échanges gazeux (zones de contact entre l'air inspiré et le réseau capillaire).
- L'air inspiré emprunte la **trachée** (un conduit semi-rigide) pour aller de l'arrière-gorge vers les poumons. La trachée se divise en 2 bronches souches (gauche et droite), lesquelles se diviseront en bronches lobaires, puis segmentaires ... et ainsi de suite jusqu'à environ 16 générations de voies aériennes. A chaque génération, le calibre décroît.
- Les générations ultérieures (17 à 24) participent aux échanges gazeux (zone respiratoire : bronchioles terminales, bronchioles respiratoires, canaux alvéolaires et alvéoles).
- Le poumon droit comprend 3 lobes (lobes supérieur, moyen - de petite taille -, inférieur), le gauche en comprend 2 (lobes supérieur et inférieur).
- La **plèvre** est une double enveloppe entourant les poumons. L'irruption d'air entre ces deux enveloppes est douloureuse et entraîne un affaissement du tissu pulmonaire de ce côté. Elle caractérise le **pneumothorax**.

- Contrairement aux voies respiratoires supérieures, les voies respiratoires inférieures (à partir de la trachée) sont normalement stériles. Dans la mucoviscidose, elles tendent à s'infecter chroniquement. L'expectoration de sécrétions purulentes définit la **bronchorrhée**. On parle d'**hémoptysies** lorsque du sang est présent dans les expectorations. Les **bronchectasies** sont des dilatations des bronches causées par l'infection et la réaction inflammatoire. Le terme d'**atélectasie** réfère à une perte de volume d'une zone de poumons peu ou mal ventilée.
- Les **sinus** paranasaux sont des cavités qui débouchent dans les fosses nasales. Ils sont presque toujours tous chroniquement infectés dans la mucoviscidose (**pansinusite**), sans que ce soit nécessairement gênant. Chez certains patients, des polypes se développent à ce niveau et peuvent entraver la respiration nasale.
- Lorsque l'atteinte pulmonaire est sévère, il peut devenir difficile pour le ventricule droit d'éjecter le sang au travers de poumons détruits et de vaisseaux de petit calibre : sa défaillance (tardive) se traduit par les signes de **coeur pulmonaire chronique**.

Système digestif

- De « haut en bas », le **tube digestif** se compose de l'œsophage, l'estomac, le duodénum, l'intestin grêle (jejunum et iléon), puis le gros intestin (cæcum et appendice, colon ascendant, transverse, descendant puis sigmoïde, rectum se terminant par l'anus).

- Le **œsophage** a un court trajet cervical, une longue portion thoracique, un bref segment abdominal (après qu'il ait franchi le **diaphragme** : muscle respiratoire majeur qui délimite et ferme l'orifice inférieur du thorax). Le **reflux gastro-œsophagien** est défini par la remontée trop fréquente et/ou trop prolongée du contenu de l'estomac vers l'œsophage.

- Le **pancréas** est un organe connecté au tube digestif (au niveau du duodénum) par le canal de Wirsung. Il pèse environ 80 grammes chez l'adulte. C'est une glande à sécrétion à la fois externe (**exocrine**), orientée vers le tube digestif et interne (**endocrine**), orientée vers le courant sanguin.

La sécrétion exocrine inclut des enzymes, protéines spécialisées qui contribuent grandement à la digestion. Lorsque la sécrétion exocrine est pratiquement abolie, la digestion se fait mal, particulièrement en ce qui concerne les graisses, alors retrouvées en excès au niveau des selles (**stéatorrhée**).

La sécrétion endocrine est notamment essentielle pour le contrôle du taux de sucre dans le sang (glycémie) et inclut en particulier la production d'insuline. Les signes cliniques de l'apparition d'un diabète peuvent inclure perte de poids inexplicée, **polyurie** (uriner trop), **nycturie** (se relever plusieurs fois la nuit pour uriner), **polydypsie** (boire énormément).

- Volumineux organe surtout situé en dessous de la partie droite du diaphragme, le **foie** (gorgé de sang) pèse chez l'adulte plus de 2 kilos. Il draine par la **veine porte** tout le sang du tube digestif. Il joue un rôle métabolique essentiel dans l'organisme, assurant par exemple la synthèse de protéines et la transformation de substances toxiques.

Il synthétise aussi la bile, importante pour l'absorption des graisses. La bile est excrétée dans des canalicules qui confluent vers 2 canaux biliaires principaux auxquels se rejoignent pour former le canal hépatique. Ce canal reçoit le canal cystique, en provenance de la **vésicule biliaire** (sorte de réservoir de bile, se contractant après chaque repas) et constitue alors le canal **cholédoque**. Ce dernier s'ouvre dans le duodénum. Un teint jaunâtre (**ictère**) peut résulter d'une atteinte du foie comme de la présence de certains obstacles à l'écoulement de la bile (ex. : **lithiase** : calcul ou « pierre »).

- En cas d'atteinte hépatique (**hépatopathie**), les cellules du foie peuvent être remplacées progressivement par de la fibrose. L'architecture de cet organe se désorganise. Il devient dur et plus volumineux (**hépatomégalie**). On parle de **cirrhose**.

- Lorsqu'une cirrhose est constituée, il devient difficile à tout le sang veineux drainé le long du tube digestif de traverser un foie devenu fibreux. La pression dans la veine porte augmente (**hypertension portale**). Cette augmentation de pression peut entraîner une majoration du volume de la rate (splénomégalie), mais aussi une accumulation de sang dans les veines mal drainées (cf ea **varices** œsophagiennes). Si ces veines distendues se rompent, des hémorragies digestives surviennent, qui peuvent être sévères. Des vomissements de sang (**hématémèse**) sont parfois notés. Dans d'autres cas, des selles noires (**melæna**) sont observées. Parfois aggravée par un déficit de synthèse de l'albumine, une **ascite** (accumulation de liquide dans l'abdomen) peut également compliquer l'hypertension portale.

- Le **prolapsus rectal** est l'extériorisation d'une partie du rectum, au travers de l'anus. Ce symptôme est surtout observé avant un diagnostic de mucoviscidose et l'administration adéquate d'enzymes pancréatiques.

2. A propos d' examens paracliniques

a. Respiratoires

Bronchoscopie

Examen au cours duquel un mince tuyau flexible (ou parfois un tube rigide) est introduit dans la trachée puis dans les bronches. Des sécrétions respiratoires peuvent être analysées et des bronches désencombrées. Les indications absolues sont assez rares dans la mucoviscidose. Pour une raison de confort, beaucoup d'équipes préfèrent ne pratiquer cet examen chez l'enfant que sous une (brève) anesthésie générale.

CT Scann thoracique

Le principe est ici d'obtenir de manière totalement indolore une image des poumons et des bronches, « en coupes transversales ». L'examen est plus précis que le simple contrôle RX. Il n'est pas pratiqué de manière systématique. Chez le jeune enfant, il peut nécessiter une (brève) anesthésie.

Oxymétrie pulsée

Une bonne idée de l'oxygénation du sang peut être obtenue en quelques minutes et de manière indolore par cette technique : il suffit de glisser un doigt dans une sorte de doigtier.

Pléthysmographie

Sorte de cabine téléphonique (transparente) dans laquelle peuvent être pratiqués plusieurs tests indolores de fonction respiratoire.

RX (Radiographie)

Le simple contrôle de l'image radiologique des poumons est totalement indolore et ne nécessite plus aujourd'hui qu'une très faible irradiation. Il donne une sorte d'image photographique des poumons, souvent plus fiable que l'auscultation, chez le nourrisson notamment.

Spirométrie

C'est un test de fonction respiratoire de base. Il est indolore, très fiable, précieux. Il nécessite un certain effort, une collaboration, un peu d'apprentissage. Il est pratiqué très régulièrement à partir de l'âge de 5 (6) ans. Assis ou debout, le patient porte un pince-nez et met en bouche un embout (souvent en carton) qui le relie à l'appareil. On lui demande d'inspirer à fond puis de souffler de toutes ses forces et pendant plusieurs secondes pour vider les poumons autant qu'il le peut. Volumes et débits sont mesurés automatiquement. Plusieurs indices peuvent être dérivés de cette manœuvre. Les 2 principaux sont le volume total mobilisable (CVF : capacité vitale forcée) et surtout le volume expiratoire maximal en une seconde (VEMS). Ils sont exprimés en % de la valeur prédite chez un sujet en bonne santé, de même sexe, même taille (et même âge).

b. Digestifs

Endoscopie

Sous anesthésie générale, un mince tuyau flexible est introduit dans le tube digestif (œsophage, estomac, ou rectum et colon) afin de visualiser la muqueuse et pratiquer d'éventuels autres gestes à visée diagnostique ou thérapeutique (prélèvements bactériologiques ou histologiques, ligature de varices œsophagiennes en cas d'hématémèse ...).

OED

Examen radiologique de l'Oesophage, de l'Estomac et du Duodénum. L'ingestion (parfois laborieuse) d'un produit radio opaque permet d'apprécier l'anatomie de la région et dans certains cas flagrants de retenir un diagnostic de reflux gastro-œsophagien. Toutefois cet examen n'est pas très sensible dans ce contexte.

Echographie

Indolore, cet examen est pratiqué annuellement pour apprécier notamment l'état du foie et des voies biliaires. Il est également précieux devant bon nombre de tableaux de douleurs abdominales.

Chez le nourrisson, il peut être utilisé pour la recherche d'un reflux gastro-œsophagien mais sa normalité n'exclut pas ce diagnostic.

pH-métrie

Sous contrôle radiologique, une fine sonde est introduite par une narine et positionnée au-dessus de la jonction entre l'estomac et l'œsophage. Elle est connectée à un petit système portable qui enregistre en continu le pH durant 24 H. Une acidité franche (pH <4) reflète la régurgitation du contenu de l'estomac vers l'œsophage. Au terme de l'enregistrement, la sonde est ôtée et les données analysées et quantifiées. La mise en place de la sonde est parfois délicate et l'examen n'est pas agréable mais il ne nécessite pas d'hospitalisation et reste le moyen le plus fiable de dépister un reflux gastro-œsophagien.

c. Divers

OGTT

Test de dépistage du diabète. Le taux de glucose dans le sang est étudié à jeun puis à intervalles donnés après ingestion d'une solution sucrée.

Ostéotomodensitométrie

Test indolore (\pm 20 minutes) visant, chez l'adulte surtout, à apprécier l'état de minéralisation des os et dépister une éventuelle ostéoporose.

Test à la sueur

Test indolore, à visée diagnostique, au cours duquel un échantillon de sueur est recueilli pour analyses, après stimulation locale, au niveau le plus souvent des 2 avant-bras. (cf ch 2). Pour le patient, ce test dure environ une heure.

3. Varia

Allèle

Se dit de 2 gènes situés en regard l'un de l'autre, sur deux chromosomes d'une même paire.

Si ces 2 gènes sont identiques, le sujet est homozygote pour le caractère qu'ils commandent (ex. : $\Delta F508 / \Delta F508$).

S'ils sont différents, le sujet est hétérozygote (ex. $\Delta F508 / G 542X$: patient porteur de 2 mutations différentes ; $\Delta F508 / NI$: sujet porteur sain d'une seule mutation)

Aspergillose broncho-pulmonaire allergique

C'est une complication respiratoire possible de la mucoviscidose, liée à une réaction allergique à un champignon (*Aspergillus*).

Bronchodilatateur

Médication destinée à dilater les bronches

CFTR

Abréviation désignant la protéine anormale dans la mucoviscidose (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator) ou le gène codant pour cette protéine.

Eosinophile

Type de globule blanc impliqué notamment dans les réactions allergiques.

Gastrostomie

Petite ouverture pratiquée pour mettre en rapport l'estomac et la surface de la peau. Une sonde (mince tuyau) peut y être glissée, qui permet chez certains patients très dénutris l'administration nocturne de produits très caloriques.

Gène

Elément de chromosome conditionnant la transmission et la manifestation d'un caractère héréditaire

Génotype CFTR

Matériel génétique d'une personne donnée, quant au gène CFTR. Chez un patient, il peut être exprimé en précisant les 2 mutations de ce gène dont il est porteur. Ex. : $\Delta F508 / \Delta F508$

Hippocratisme digital

Syn. : clubbing. Modification souvent discrète de l'aspect des ongles, un peu bombés. Dénué de valeur pronostique, ce signe est souvent présent dès l'âge de 6-7 ans.

Hyperalimentation

Chez certains patients, la nécessité d'augmenter l'apport calorique peut amener à proposer l'administration d'un complément calorique, par voie intraveineuse (voie parentérale) ou (beaucoup plus souvent et plus durablement) par voie digestive (voie entérale). Dans ce dernier cas, un gavage (souvent nocturne) est proposé, par l'intermédiaire d'une sonde positionnée dans l'estomac ou plus loin et introduite par une narine (sonde naso-gastrique) ou par un orifice de gastrostomie - cf supra).

Mutation

Modification d'un gène affectant la transmission du caractère héréditaire qui lui est associé

Neutrophile

Type de globule blanc jouant un rôle important dans la lutte contre l'infection

Observance (d'un traitement)

Régularité (de ce traitement)

Polymorphisme

Modification d'un gène n'affectant pas la transmission du caractère héréditaire qui lui est associé (variante de la normale)