



Dépistage néonatal, diagnostic et traitement précoce de la mucoviscidose



Comment pose-t-on le diagnostic de mucoviscidose ?

Chez certains enfants atteints de mucoviscidose, poser le diagnostic s'avère relativement aisé : les plaintes sont souvent très typiques et le test de la sueur vient conforter le diagnostic. Pourtant, il existe également des patients touchés par cette maladie qui manifestent des plaintes particulièrement subtiles et inhabituelles pour lesquelles, les tests utilisés ne donnent pas une réponse claire. Pour ce dernier groupe, la pose d'un diagnostic exact se révèle par conséquent quelque peu plus complexe et nécessite plus de temps.

Commençons par le scénario le plus fréquent : un bébé naît, et les premiers jours ou les premières semaines, tout se déroule tout à fait normalement. Au fil du temps, il apparaît néanmoins clairement que le bébé ne prend pas suffisamment de poids, malgré un très bon appétit. Il élimine également très fréquemment une grande quantité de selles. Le moindre petit rhume dure des semaines et l'enfant tousse énormément, sans paraître particulièrement malade. Lorsque le médecin de famille ou le pédiatre soupçonne une mucoviscidose, il décide de procéder au test de la sueur, une technique de dépistage qui représente depuis de nombreuses années déjà 'la' référence standard en matière de diagnostic.

En quoi consiste le test de la sueur ?

La mucoviscidose a été décrite pour la première fois en tant que maladie en 1938 sous le nom de 'fibrose kystique du pancréas'. Avant même d'avoir identifié la cause de la mucoviscidose, les parents et les médecins avaient déjà remarqué que la sueur des bébés touchés par cette maladie avait un goût salé. En 1948, suite à une vague de chaleur à New-York, une série de bébés sont hospitalisés pour des raisons de déshydratation et de carence en sel. Les médecins en tirent la conclusion suivante : la sueur des nouveau-nés atteints de mucoviscidose contient un taux de sel supérieur à

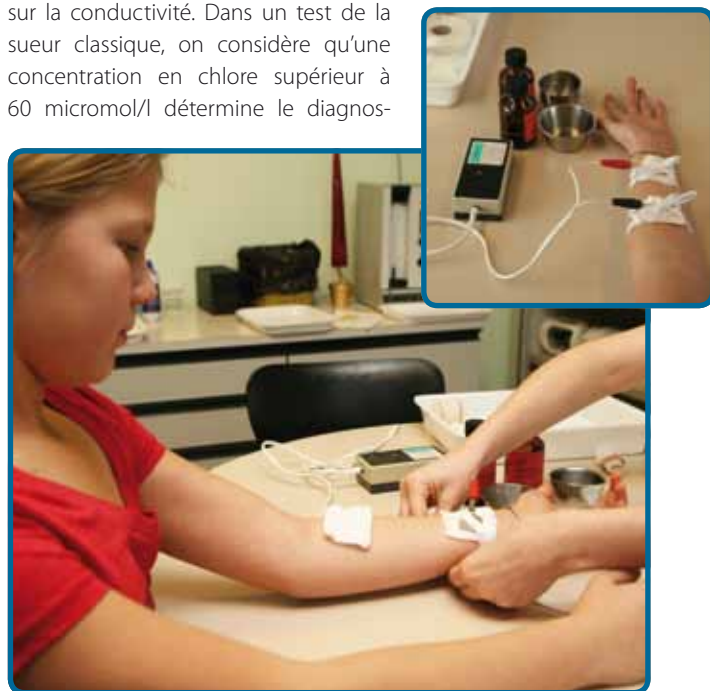
celle des bébés sains. Cette observation est à l'origine de la mise au point du test de la sueur en tant que test diagnostic.

A présent que nous connaissons la cause de la maladie, nous sommes également en mesure d'expliquer ce phénomène. La mucoviscidose est le résultat d'un défaut dans le 'canal chlore' à la surface des muqueuses. Ce canal chlore est non seulement présent au sein de nos voies respiratoires et de notre système digestif, mais également de nos glandes sudoripares. Après fabrication au sein des celles-ci, la sueur est conduite jusqu'à la peau via de petits canaux d'évacuation. En passant, une partie du sel est récupérée par les petits 'canaux chlore', c'est pourquoi la sueur sécrétée à la surface de la peau est moins salée que celle sécrétée par les glandes sudoripares. En cas de mucoviscidose, c'est précisément ce petit 'canal chlore' qui ne fonctionne pas, ce qui explique la concentration en sel supérieure à la moyenne dans la sueur des bébés atteints de mucoviscidose.

Comment le test de la sueur est-il réalisé en pratique ?

Lors de la première étape, une matière stimulant la sueur est posée sur l'avant-bras de l'enfant. En faisant passer un 'mini' courant électrique, on veille à ce que cette matière pénètre bien dans la peau. Ensuite, on pose des compresses sur l'avant-bras durant ½ heure et on recueille la sueur produite. Celle-ci sera analysée en laboratoire afin de définir le taux de sel qu'elle contient.

Pour recueillir la sueur, il existe des moyens plus élaborés que les compresses classiques, comme les systèmes 'microduct' qui ressemblent à une spirale composée d'une série de petits canaux. Afin de pratiquer le test de la sueur, on peut également recourir à des techniques simplifiées basées sur la conductivité. Dans un test de la sueur classique, on considère qu'une concentration en chlore supérieur à 60 micromol/l détermine le diagnos-





L'histoire de Léon

Dépistage et pose du diagnostic

Le 20 avril 2011, avec Léon dans nos bras, nous étions fous de joie!

Il avait connu un départ difficile, mais après une journée en couveuse, nous avons pu profiter pleinement de notre fils.

Les premiers jours à la maison ont nécessité une certaine adaptation de la part de Mathieu et de la mienne. Qui ne connaît pas ces fameuses inquiétudes qui suivent la naissance du premier enfant? Et pourtant, nous sentions bien que quelque chose n'allait pas: Léon pleurait beaucoup, dormait peu et n'était jamais détendu. Il semblait malheureux, pâle, et il était très maigre malgré les importantes quantités de lait qu'il buvait à chaque repas.



Après une seconde visite chez le pédiatre, le 16 mai, Léon est hospitalisé. Les difficultés liées à la prise de poids et une toux récurrente alertent les médecins qui procèdent à des examens complémentaires. Nous sommes quelque peu rassurés: Léon doit passer une série de tests de routine, radio des poumons, échographie, test de la sueur, test du reflux gastrique, enfin, pas de quoi nous inquiéter outre mesure... Tous les tests ont été réalisés le même jour, et le 17 mai, le médecin nous annonce que le test de la sueur est positif.



Les jours qui suivront seront particulièrement difficiles. Nous traversons une véritable remise en question en tant que personne, couple et jeunes parents, et nous tentons en même temps de glaner un maximum d'information. Néanmoins, nous nous sentons soulagés d'avoir enfin une réponse à nos questions, et nous tentons d'appréhender les choses de manière positive: Léon est dépisté de manière précoce et un traitement adapté va lui être appliqué.

Un traitement adapté et précoce

On administre à Léon 3 séances d'aérosol par jour, des antibiotiques et un lait adapté. Il prend du poids de manière spectaculaire, et très rapidement, notre fils se transforme en un petit bébé heureux. Il nous sourit pour la première fois, un très beau moment...



De manière inattendue, nous entrons en contact avec Hilde et Dominique, les parents de Manon, une petite fille atteinte de

mucoviscidose. Cette visite nous fait beaucoup de bien, elle nous donne beaucoup de force. L'histoire qu'ils nous ont racontée possède un autre impact humain que tous les discours des médecins...

Le 22 mai, avant de prendre la route pour retrouver notre maison, nous rencontrons l'équipe muco qui se montre particulièrement positive suite au diagnostic précoce de notre fils. L'équipe nous transmet beaucoup d'information et de conseils concernant l'hygiène, l'entretien de l'aérosol, le Creon... Et nous sommes enfin capables de prendre le relais du point de vue du traitement de Léon! Dès le lendemain, notre fils reçoit sa première séance de kiné et nous jonglons avec ses granules de Creon.

Léon fait des progrès importants

Nous attendons avec impatience de fêter le premier anniversaire de Léon. Beaucoup de choses se sont passées depuis sa naissance, mais notre fils se porte particulièrement bien pour le moment. Il mange bien, il prend du poids et regorge d'énergie! Nous sommes fiers des progrès de notre petit garçon, et à ce titre, le diagnostic précoce a joué un rôle primordial dans l'évolution positive de notre fils.

Kim, Mathieu et Léon

Un message à toutes les familles...

- La rencontre avec une famille touchée par la mucoviscidose, et le fait d'être en contact avec d'autres personnes qui partagent nos préoccupations nous ont donné du courage et permis d'obtenir de précieux conseils et de l'information ciblée. Nous en profitons pour les remercier pour leur disponibilité et leur gentillesse.
- Le soutien de l'Association Muco via le Flash, le Bulletin Muco et l'aide du Service Famille nous sont particulièrement précieux. Humour, conseils, information et espoir, voilà qui nous permet d'aller de l'avant...
- Appel au gouvernement... «Heureusement pour nous, le diagnostic précoce de Léon nous a permis de démarrer le traitement de notre fils dès sa naissance! En Belgique, chaque nouveau-né devrait avoir droit au dépistage systématique de la mucoviscidose.»

➤ Fous de joie à la naissance de Léon





Lucas, dépisté avant la naissance, une histoire qui évolue bien...



➤ Lucas, bébé, utilisant le pep, avec Marijke, la kiné

Il y a presque trois ans, nous étions tous les deux incroyables face au test de grossesse positif que nous avons renouvelé trois fois avant de nous réjouir pleinement!

Après trois mois, la première échographie, sur laquelle tout semble normal, mis à part une toute petite tâche sur le cœur, mais pas de quoi nous inquiéter outre mesure... En route pour l'écho suivante, et le décompte est lancé!

Lors de la seconde échographie, on constate une anomalie au niveau du système digestif: les intestins sont légèrement plus blancs, ce qui pourrait signifier la présence de sang à l'intérieur. Après une série d'examen sanguins, on nous assure qu'il ne s'agit ni de toxoplasmose, ni de contamination au CMV, mais nous n'avons toujours pas d'indications plus précises.

Muco?

Le gynécologue nous annonce qu'il pourrait exister une autre cause à cette anomalie des intestins, mais le risque est faible puisqu'aucun cas de mucoviscidose n'a jusqu'à présent été relevé au sein de notre famille. Nous avons déjà entendu parler de cette maladie auparavant, mais ne savions rien de très précis à son sujet.

Par acquis de conscience, nous procédons à une analyse ADN et 10 jours plus tard, nous apprenons que nous sommes tous les deux porteurs du gène muco et que notre enfant a 1 risque sur 4 d'être atteint de mucoviscidose.

A l'époque, l'hôpital nous met en contact avec le Professeur Proesmans afin d'avoir une longue conversation avec elle à propos de la mucoviscidose, pour que nous sachions à quoi nous attendre au cas où notre enfant devait être atteint par cette maladie.

tic de mucoviscidose. Si cette concentration est inférieure à 30 micromol/l, la sueur est normale. Par contre, un test à la sueur situé entre 30 et 60 ne peut pas fournir de réponse définitive. Dans ce cas, il faut procéder à des tests complémentaires.

Quelle est la place du test génétique dans le diagnostic de la mucoviscidose ?

Lorsqu'un diagnostic de mucoviscidose est posé chez un bébé sur base d'un test de sueur positif, celui-ci sera automatiquement suivi par un test génétique justifié par une série de raisons:

- Confirmation génétique du diagnostic de mucoviscidose.
- Sur base des mutations trouvées, un avis génétique pourra être

Etant donné les risques encourus pour notre bébé, et parce que selon les infos dont nous disposons, il y a de fortes chances pour que notre fils soit atteint de mucoviscidose, nous choisissons de ne pas procéder à une ponction amniotique. L'entrevue avec le Professeur Proesmans se révèle finalement plutôt rassurante, et aujourd'hui encore, cet échange détermine le regard positif que nous avons sur la maladie. Il s'avèrera essentiel pour la suite de la grossesse et les premiers mois de Lucas. Si nous avons dû uniquement nous baser sur les nombreuses histoires glanées sur internet, notre inquiétude aurait été bien plus grande, même si le diagnostic n'est jamais une chose facile à accepter.

Une ombre sur le bonheur de la naissance...

Le 5 novembre, Lucas voit le jour!

Le sang présent dans le cordon est immédiatement analysé, et après une semaine éprouvante, nous recevons le coup de fil qui va changer notre vie, du moins, c'est ce que nous pensions à l'époque. Mais ce n'est évidemment pas la mucoviscidose qui a changé notre vie ce jour-là, mais bien la venue de notre bébé!



➤ Lucas, bébé, fait son aérosol

L'équipe muco prend contact avec nous, et après 3 jours de familiarisation avec la maladie, le personnel soignant et la thérapie, le traitement débute réellement avec les séances de kiné, les aérosols, le Creon, le sel et les vitamines...

A chaque repas, Lucas doit prendre une dose de Creon, mélangée à un peu de confiture. C'est une toute autre histoire que de lui faire avaler les compléments de sel et les antibiotiques à l'aide d'une petite seringue! Après l'aérosol quotidien, c'est au tour de la kiné de passer, et il en va d'ailleurs encore de même aujourd'hui...

A présent, Lucas a 2 ans, il pèse 16,5 kg, il avale ses Creon sans plus y penser, sans eau, et le sel supplémentaire est intégré à ses repas.

Lucas attend ses séances d'aérosols avec impatience puisque celles-ci correspondent à des séances télé, et pour nous, elles représentent un moment de calme et de respiration au cœur de journées bien chargées. Chez le kiné, Lucas peut jouer à un tas de petits jeux sympas, et il adore ça! Le fait que nous ayons intégré une discipline de traitement

transmis à la famille proche et élargie. La possibilité d'un diagnostic prénatal sera également offerte, par exemple en vue d'une nouvelle grossesse.

- A l'avenir, la mutation pourrait bénéficier d'un traitement spécifique, il est donc particulièrement important d'identifier les différentes mutations afin de savoir quel traitement administrer à l'enfant.

Vous vous demandez probablement pourquoi le test de la sueur n'est pas tout simplement remplacé par le dépistage génétique. Nous avons relevé plus de 1000 mutations responsables de la mucoviscidose, il n'est donc actuellement pas possible d'organiser



n'est pas le résultat d'une existence particulièrement structurée, mais c'est dû au simple fait que pour nous, c'est devenu une habitude... Lucas est notre premier enfant, et tout comme lui donner un bain et changer ses langes, ajouter du Creon à sa nourriture ou lui administrer un aérosol fait désormais partie de la vie de tous les jours! Il a fallu attendre la naissance de notre second enfant pour que nous prenions conscience du fait que Lucas demandait effectivement un peu plus de soins que notre fille Nelle...

Rapidité de réaction

Nous ne pouvons évidemment pas comparer avec un autre enfant, mais étant donné la bonne santé de Lucas et le fait que son poids affiche fièrement 16,5 kilo, il nous semble capital de souligner l'importance de la précocité du dépistage chez les enfants muco. Le diagnostic prénatal et les fortes présomptions de mucoviscidose dans le cas de Lucas ont porté leurs fruits. Il nous arrive souvent de penser que si nous n'avions pas soupçonné la mucoviscidose suite aux examens menés lors de la grossesse, nous serions probablement encore dans l'ignorance de la maladie. Et nous aurions beaucoup de mal à identifier les problèmes de notre fils puisque personne ne souffre de mucoviscidose au sein de la famille.

Dès avant la naissance, nous avons déjà organisé la prise en charge de Lucas à domicile en cas de mucoviscidose plutôt qu'en crèche. Cela nous semblait une bonne solution étant donné les nombreux risques de contamination bactérienne. Jusqu'à présent, Lucas partage son temps entre la maison, sa grand-mère et la

voisine. Cet accueil n'est évidemment possible que grâce à l'aide et à la mobilisation de la famille et des amis. Nous leur en sommes particulièrement reconnaissants! Nous vivons au jour le jour, nous touchons du bois mais jusqu'à présent, la mucoviscidose ne détermine pas notre vie de famille, une vie que nous considérons comme un peu plus colorée et relevée que les autres peut-être... Mais que serait la vie sans couleurs?



➤ Lucas aujourd'hui, le bonheur même...

Les parents de Lucas

un test routinier capable de dépister l'ensemble de ces mutations. Les tests génétiques disponibles permettent de dépister quelque 30 à 35 mutations différentes. Certaines d'entre elles ne peuvent être dépistées que par analyse complète du gène (sequencing). Une telle recherche exige beaucoup de temps, elle coûte également très cher, et ne permet pas de dépister 100% des mutations. Cela signifie aussi que pour tous les enfants chez qui on pose le diagnostic de mucoviscidose suite au test de la sueur, 2 mutations muco sont identifiées. Vous comprendrez donc aisément pourquoi les tests génétiques ne peuvent pas complètement remplacer le test de la sueur.

Que se passe-t-il si ni le test de la sueur, ni le dépistage génétique n'apportent de réponse claire ?

Il peut en effet arriver que les résultats d'un test de la sueur administré à un patient manifestant des plaintes suggérant la mucoviscidose se situent dans une 'zone grise' et que le dépistage génétique ne mettent en évidence aucune, ou 1 seule mutation. Chez ces patients, on commencera par rechercher la présence de mutations en procédant à une analyse détaillée du gène muco (sequencing). Après quoi, on recourra à des tests qui permettent de mesurer le fonctionnement du canal chlore chez les patients, soit par mesure du potentiel nasal au niveau du nez, soit sur base d'un prélèvement d'un petit morceau du gros intestin par biopsie. Ces analyses sont disponibles dans quelques centres spécialisés.

Ceci vous montre que le fait de poser le diagnostic de mucoviscidose peut s'avérer soit très simple, soit très compliqué. Dans les grandes lignes, le diagnostic est en général posé suite aux plaintes du patient et aux signes cliniques qui suggèrent la mucoviscidose, et après un test de la sueur suivi d'un test génétique qui permet de le confirmer. En cas d'absence de signes cliniques, il faut au minimum se baser sur un test de dépistage positif à la naissance (voir plus loin dans la partie 'dépistage néonatal') ou sur l'existence d'un cas de mucoviscidose avéré au sein de la famille proche (frère ou sœur). Ensuite, un test décisif devra confirmer le diagnostic.

Screening néonatal (dépistage à la naissance) de la mucoviscidose

Pourquoi dépister la mucoviscidose à la naissance ?

La plupart des parents connaissent le test pratiqué dans le talon du nouveau-né âgé de quelques jours. Ce test sanguin permet de dépister une série de maladies pour lesquelles il est important de débiter un traitement le plus rapidement possible. Ce peut être le cas pour la mucoviscidose, une maladie pour laquelle on a démontré l'importance d'un diagnostic et d'un traitement précoces, susceptibles d'améliorer l'espérance de vie de la personne qui en est atteinte. Un diagnostic précoce implique que celui-ci soit posé avant l'âge de 2 mois, ce qui permet d'éviter le risque de sous-alimentation du bébé. Il a été démontré que les enfants dépistés à la naissance connaissent une meilleure croissance et une meilleure évolution pondérale que les enfants non précocement diagnostiqués, du moins jusqu'à l'âge de 10-12 ans. En débutant l'aérosolthérapie et la kiné respiratoire de manière préventive, on peut prévenir l'apparition d'infections pulmonaires graves et récurrentes.





Les fichiers liés aux registres muco montrent que les patients ayant bénéficié d'un dépistage à la naissance possèdent une meilleure fonction pulmonaire, mais des études récentes ne sont pas parvenues à prouver cette observation.

Le dépistage précoce permet également d'éviter une longue et difficile quête médicale avant d'aboutir au diagnostic exact. Un diagnostic précoce permet également d'offrir à la famille un avis génétique en vue d'une grossesse à venir. L'objectif final étant bien sûr d'offrir des soins spécifiques et ciblés au bébé afin d'améliorer son espérance de vie.

Existe-t-il un test fiable pour le dépistage chez les nouveau-nés ?

Pour étendre le 'dépistage néonatal' à l'ensemble des nouveau-nés, il nous faudrait disposer d'un test fiable et simple qui pourrait être réalisé par l'entremise de la prise de sang dans le talon (test à la trypsine). Depuis les années 80, le test à la trypsine immuno-réactive est étudié à cette fin. Il s'agit d'une protéine sécrétée par le pancréas dans le sang et qui, chez les bébés atteints de muco-

viscidose, se retrouve en quantité plus élevée que la moyenne. Le test n'est hélas pas suffisamment fin, ce qui fait que certains bébés ayant une valeur trop élevée n'ont pas nécessairement la mucoviscidose, tandis que d'autres ayant une valeur normale, sont néanmoins touchés par la maladie (on parle de 'faux positifs' et de 'faux négatifs'). Afin de rendre le dépistage fiable, il faut donc nécessairement procéder à un second test.

Depuis la découverte du gène muco, l'analyse génétique fait souvent office de second test. Même si l'analyse génétique renforce la fiabilité du test, celui-ci engendre néanmoins quelques problèmes :

1. Afin de procéder au test génétique chez un bébé, il faut l'accord écrit des parents. Chez certains bébés, cela pourra même entraîner un test de paternité, alors que les enfants ne sont pas nécessairement malades. Les parents devront donc être informés à ce propos.
2. Comme expliqué dans le volet 'diagnostic', on ne peut pas dépister toutes les mutations connues qui sont tout simplement trop nombreuses.

Suite à la page 17

Deborah



Deborah est née le 28 juin 1995, quatrième enfant d'une famille qui en compte cinq. C'était un beau bébé, en parfaite santé, du moins en apparence...

La seule chose qui m'inquiétait un peu était son poids et sa taille. Elle était née 10 jours avant terme et pesait 2,5 kg, c'est à dire 1 kg de moins que ses frères et sœurs... Parmi les médecins, personne ne trouvait d'explication à cette différence, et comme pour le reste, notre fille se portait bien, nous ne posions pas plus de questions.

En tant que bébé, Deborah ne connaissait pas de problèmes particuliers. Durant la période d'allaitement, elle ne dormait effectivement pas beaucoup, elle s'éveillait souvent pour manger, et ne passait donc pas

de nuit complète. Mais comme elle était toujours souriante, je n'étais pas inquiète. Même si elle restait petite, elle prenait néanmoins du poids peu à peu, et elle suivait la courbe de poids normale.

Juste avant de fêter son premier anniversaire, elle a commencé à tomber malade très souvent. Lors de ses nombreux refroidissements, le mucus qui obstruait son nez était particulièrement épais. Elle souffrait également d'otites à répétition, au point qu'un drain avait été placé dans son oreille. A presque 2 ans, une petite sœur est née qui malgré son jeune âge, semblait bien moins sujette aux infections. Plus d'une fois, Deborah a dû être hospitalisée afin de récupérer pour cause de diarrhée aigüe, et chaque fois, notre fille avait beaucoup de difficulté à reprendre du poids, malgré tous les efforts de l'équipe soignante.

Durant ses jeunes années, Deborah a connu beaucoup de problèmes de santé. Elle prenait régulièrement de nombreux antibiotiques pour combattre refroidissements et bronchites, ce qui permettait d'alléger les symptômes, mais les choses se sont aggravées une fois qu'elle est entrée en 3ème maternelle. Elle continuait à maigrir, et durant les vacances de Pâques, suite à une nouvelle poussée de fièvre et à des lourdes quintes de toux, le médecin de garde nous a envoyés aux urgences où une pneumonie a été diagnostiquée. De plus, notre fille était sous-alimentée : elle ne pesait plus que 13 kg ! Et tout à coup, les choses se sont accélérées. Différents

tests ont été menés, dont celui de la sueur. Et quelque 2 mois avant son sixième anniversaire, nous avons appris que notre fille était atteinte de mucoviscidose. Même si le verdict était dur et difficile, nous obtînions finalement une réponse à nos questions et aux nombreuses difficultés de notre enfant.

Aujourd'hui, 10 ans plus tard, Deborah est devenue une adolescente heureuse, intelligente, et le diagnostic a véritablement changé notre vie. Deborah bénéficie des meilleurs soins, dispensés par l'équipe muco du centre. Elle traverse de bonnes et de moins bonnes périodes, et passe régulièrement 2 semaines à l'hôpital pour des cures d'antibiotiques intraveineuses. Le futur reste incertain, mais malgré tout, Deborah voit la vie du bon côté : elle dispose d'un véritable don pour tout transformer de manière positive... Nous ne saurons jamais si un diagnostic précoce et de meilleurs soins dès le départ auraient pu lui éviter tous ces problèmes. Cela n'a pas de sens de nous torturer avec ces questions, parce qu'au fond, tout le monde a toujours fait de son mieux pour aider notre fille. Mais pour ma part, je pense néanmoins qu'un dépistage précoce représente un avantage pour tous les bébés atteints de mucoviscidose, qu'il permettrait d'éviter beaucoup de souffrances aux patients et aux familles, à condition naturellement de pouvoir administrer aux enfants muco des soins adaptés.

Maman de Deborah



Suite de la page 12

3. Il est également nécessaire d'envisager le coût d'un tel dépistage génétique mené à grande échelle.

C'est pourquoi, récemment, dans certains pays, on recourt à un test biologique appelé 'pancreatic associated protein' ou PAP, mais l'information dont nous disposons jusqu'à présent à ce sujet est relativement restreinte.

Lorsqu'un bébé se révèle avoir une valeur différente lors du premier et du second test, le dépistage sera finalement réalisé via le test de la sueur. Dans chaque programme de dépistage, un certain nombre de bébés seront appelés à subir un test de la sueur qui se révélera heureusement négatif, mais un tel processus engendre néanmoins beaucoup de stress et d'inquiétude chez les parents.

Il n'est jamais simple d'annoncer une mauvaise nouvelle aux parents. Le fait d'apprendre que leur enfant souffre d'une maladie grave représente un choc important pour les parents, surtout si leur enfant a 'l'air' en parfaite santé. On peut donc parfaitement comprendre que le dépistage néonatal est plus complexe à mettre en œuvre qu'il n'y paraît. Malgré les obstacles, de nombreux pays ont opté pour le dépistage néonatal de la mucoviscidose, convaincus que le diagnostic précoce de la maladie est susceptible de faire la différence pour les enfants atteints de mucoviscidose. C'est pourquoi, en Belgique, nous aimerions mettre tout en œuvre pour que le dépistage néonatal de la mucoviscidose devienne réalité.

Traitement de la mucoviscidose suite à un diagnostic précoce

Du point de vue médical, le fait de poser le diagnostic de la maladie de manière précoce (avant 2 mois) représente un avantage. Afin d'encourager le diagnostic précoce, il faut veiller à ce que les médecins connaissent suffisamment bien la mucoviscidose et qu'au moindre signe, ils demandent un test de la sueur. Mais hélas, dans ce cas de figure, le diagnostic sera posé chez beaucoup d'enfants après 2 mois parce que les symptômes et les plaintes, absents à la naissance, n'apparaissent qu'au fil du temps. C'est pourquoi il faudrait recourir au dépistage systématique de la mucoviscidose chez tous les bébés.

Mais un diagnostic précoce n'a évidemment de sens que si on peut appliquer au bébé dépisté un traitement adéquat et spécifique le plus rapidement possible. Les bébés chez qui la maladie est diagnostiquée suite à la prise de sang dans le talon ne manifestent la plupart du temps aucun symptôme. On peut dès lors se poser la question de la nécessité de traiter ces nouveau-nés. Comme il s'agit d'une question difficile, celle-ci a été soumise à un groupe d'experts internationaux. Ces derniers ont basé leur réponse d'une part sur les données scientifiques, d'autre part sur l'expérience clinique.

Je vous résume ci-dessous les indications les plus importantes.

Indications générales:

- En cas de mucoviscidose, les bébés doivent être renvoyés vers un centre de référence en mucoviscidose où les soins sont dispensés par une équipe multidisciplinaire composée de spécialistes (médecin, personnel infirmier, kinésithérapeute, diététicien, psychologue et travailleur social).
- Une fois le diagnostic posé, les parents doivent recevoir toute l'information nécessaire concernant la mucoviscidose et apprendre les différentes facettes du traitement.
- Il faut proposer un avis génétique aux parents et à la famille, et l'ensemble de la fratrie doit subir un test de la sueur (même si les frères et sœurs ne présentent aucun symptôme).





- Les nourrissons doivent de préférence être suivis toutes les 4 à 8 semaines en consultation – plus fréquemment en cas de complications – au sein du centre muco. Sur base de consultations régulières, le traitement des enfants pourra être adapté si nécessaire. Lors de ces visites, il faudra évidemment apporter une attention toute particulière au risque d'infection croisée, c'est à dire au risque de contamination entre patients.
- L'équipe muco doit également informer le médecin traitant et l'impliquer dans les soins.

Indications spécifiques

Que faire du point de vue de l'alimentation et des extraits pancréatiques comme le Créon ?

Dès le diagnostic posé, il faut tester si le bébé possède ou pas une fonction digestive normale, ce qui peut par exemple être déterminé par la quantité de ferments (élastase fécale) présents dans les selles. Si on constate un dérèglement, il faudra administrer du Creon lors de chaque repas.

Chez la plupart des bébés, l'allaitement représente un bon choix. Pour certains, une prise alimentaire normale sera suffisante, tandis que pour d'autres, une alimentation hautement calorique sera indiquée dès le départ afin de permettre à l'enfant de prendre suffisamment de poids.

L'ajout de supplément en sel dans l'alimentation doit être envisagé pour l'ensemble des bébés, surtout sous les climats chauds. Chez les bébés souffrant de problèmes digestifs (insuffisance pancréatique), il faut également administrer des compléments vitaminés (vitamine A, E, D, et K).

Le suivi étroit du poids, de la croissance et du volume crânien est indispensable.

Doit-on procéder à des tests respiratoires si le bébé ne manifeste aucun symptôme (absence de toux, schéma respiratoire normal) ?

Lors de chaque consultation, les poumons doivent être examinés avec attention. Il faudra également demander aux parents si leur enfant tousse, siffle, ou respire difficilement lors de certaines périodes.

Chez tous les enfants, également chez ceux qui ne manifestent aucun symptôme et dont l'examen clinique est normale, il est important de procéder à un prélèvement au sein des voies respiratoires lors de chaque consultation (en pratique, la plupart du temps un frottis de la gorge). Comme les infections respiratoires ne peuvent souvent pas être détectées chez le bébé lors de l'examen clinique, il est conseillé de faire une radio des poumons. Au fil du temps, une radio des poumons sera indiquée en cas d'apparition de symptômes, mais certains centres muco préconisent une radio des poumons tous les 6 à 12 mois. D'autres examens comme une

Être parent d'un enfant atteint de mucoviscidose

Les chercheurs s'intéressent de plus en plus au contexte familial des enfants atteints d'une maladie chronique. Avec la collaboration du Centre Liégeois de Rééducation Fonctionnelle pour la Mucoviscidose, une étudiante du service de Psychologie de la Santé de l'Université de Liège s'est intéressée au vécu des parents d'enfants atteints de mucoviscidose ainsi qu'à leur qualité de vie. La majorité des études menées auprès de ces derniers ne tiennent compte que de la perspective des mères. C'est pourquoi, le point de vue des pères, peu investigué dans les recherches scientifiques, a été pris en considération au cours de cette étude.

Les résultats de cette recherche démontrent que, malgré les responsabilités qui pèsent sur les épaules des parents, ceux-ci parviennent à maintenir une bonne qualité de vie. Toutefois, les pères semblent avoir davantage de difficultés que les mères à s'adapter aux exigences imposées par la maladie de leur enfant. Ainsi, les pères devraient faire l'objet, au même titre que les mères, d'une attention particulière de la part des professionnels de la santé.

Nouvelle perspective

Afin de mieux comprendre la manière dont les enfants atteints de mucoviscidose, âgés de 8 à 12 ans, font face à leur maladie et d'étudier l'importance de la relation parent/enfant dans cet ajustement, une nouvelle recherche va être entreprise. On peut espérer que les résultats issus de cette recherche permettront d'apporter un plus dans la qualité de vie de l'enfant malade et aideront les parents dans la gestion de la maladie. Ce projet nécessite bien entendu la collaboration de familles où il y a un enfant qui a la muco. Elles peuvent s'adresser à Malorie Touchèque mtoucheque@ulg.ac.be





bronchoscopie ou un scanner des poumons sont uniquement indiqués en cas de problèmes graves.

Doit-on démarrer un traitement des voies respiratoires dès la pose du diagnostic si l'enfant ne manifeste aucun symptôme ?

La plupart des experts conseillent de démarrer la kinésithérapie respiratoire sur base régulière, également chez les bébés qui ne manifestent pas de symptômes. Chez les enfants ayant des problèmes respiratoires, il est nécessaire d'augmenter la fréquence des séances de kinésithérapie (jusqu'à 2 séances quotidiennes). Nous ne disposons pas d'études suffisantes prouvant que l'administration préventive d'antibiotiques chez les jeunes enfants est utile. Par contre, les antibiotiques sont particulièrement indiqués en cas d'infection respiratoire. Si la présence de *Pseudomonas aeruginosa* est mise en évidence chez de jeunes enfants, il faut toujours administrer un traitement antibiotique en vue d'éliminer ce germe drastique. Dès l'âge de 6 mois, outre le schéma habituel des vaccins, il est également conseillé de vacciner les enfants annuellement contre la grippe (influenza).

Même si ces conseils semblent tout à fait logiques dans le contexte de la mucoviscidose, dans la pratique, ce n'est pas toujours aussi simple. Durant les premières semaines qui suivent la naissance de leur bébé, les parents sont sur un petit nuage, et il n'est pas facile pour eux d'entendre que leur enfant est atteint d'une maladie grave. Le médecin parle de cette maladie complexe, il en explique le traitement et décide de surcroît de prescrire des séances de kinésithérapie respiratoire et de l'aérosolthérapie. Et même si un examen des selles a montré que le bébé a besoin de Creon pour digérer correctement, un grand nombre de parents réagiront de manière incrédule et mettront en doute les conseils du médecin. Cela représente par conséquent un véritable défi pour les centres muco que d'informer correctement ces jeunes parents et de leur faire comprendre qu'une thérapie précoce et préventive améliorera la qualité et l'espérance de vie de leur bébé. Il est important de leur accorder un accompagnement intensif durant cette période d'acceptation du diagnostic. Les parents ont besoin de temps pour intégrer cette situation nouvelle et accepter le diagnostic. Le fait de répéter plusieurs fois l'information et d'accorder beaucoup de place aux soins est essentiel. L'aide apportée par l'Association et la communauté muco est également d'une grande importance durant cette période-clé.

Prof. Marijke Proesmans, Mucocentrum UZ Leuven



Formation kine pour les parents

Cette année, nous proposons aux parents ayant un enfant atteint la mucoviscidose des formations en kinésithérapie respiratoire. La kinésithérapie respiratoire est une discipline en constante évolution qui intéresse toujours beaucoup les parents. Ceux-ci ont toujours beaucoup de questions à ce sujet et ils désirent également pouvoir occasionnellement aider leur enfant.

Ces formations seront dispensées dans le courant du dernier trimestre de l'année 2012 ou début 2013.

L'objectif n'est bien évidemment pas de remplacer le ou la kinésithérapeute de l'enfant, mais de permettre aux parents de se familiariser avec certaines techniques afin de pouvoir les pratiquer eux-mêmes, les jours où un kinésithérapeute ne peut pas passer ou s'ils séjournent là où il n'est pas possible de trouver un kiné appliquant de bonnes techniques. Cette formation leur permettra également de mieux comprendre la kiné pratiquée par leur enfant et donc de mieux pouvoir le soutenir.

Ces formations seront dispensées par des kinésithérapeutes spécialisés en kiné respiratoire, habitués à donner ce type de formations. Elles s'adressent exclusivement aux parents d'enfants atteints de mucoviscidose et sont tout à fait gratuites. Ces formations sont soutenues par ELECTRABEL en 2012, et bonne nouvelle, elles seront également en 2013 par ING.. Ne laissez pas passer cette chance !

Les parents intéressés peuvent contacter Donatienne (donatienne@muco.be – 02 66 33 905) ou Claude (claud@muco.be – 02 66 33 902).