

Tout savoir sur la Mucoviscidose

C'est quoi ?

La mucoviscidose est la maladie génétique héréditaire la plus fréquente. Elle est définie par des sécrétions visqueuses sur plusieurs organes et notamment les poumons et le pancréas. Elle se développe généralement dès la naissance et évolue avec des épisodes d'aggravation. "Mucoviscidose" se compose de deux mots mucus et viscosité.

Il faut savoir que le corps produit naturellement du mucus. La sécrétion du mucus est réalisée par des cellules de revêtement des organes creux comme les bronches, le tube digestif, les canaux du pancréas ou les canaux biliaires du foie. La mucoviscidose est la sécrétion anormale d'un mucus visqueux (épais) par les organes.

Symptômes :

Au niveau pulmonaire, l'épaississement du mucus obstrue les bronches et entraîne tout d'abord une toux chronique, une gêne et une diminution de la fonction respiratoire. Ce qui engendre progressivement à une bronchopneumopathie chronique obstructive (BPCO) puis à terme une insuffisance respiratoire. L'encombrement des bronches produit aussi des infections bactériennes. Il y a d'autres complications respiratoires qui peuvent se développer avec le temps, comme des atélectasies (affaissement des alvéoles pulmonaires sur elles-mêmes) ou un pneumothorax (affection de la plèvre). Pour l'appareil digestif, l'hyperviscosité des sécrétions pancréatiques empêche les enzymes d'être déversées dans l'intestin. Elles restent stockées, ce qui altère le tissu pancréatique. 85% des patients touchés par la mucoviscidose sont atteints au pancréas (fibrose puis insuffisance pancréatique). L'altération du pancréas peut aboutir à un développement d'un diabète. Les enzymes pancréatiques jouent un rôle déterminant dans la digestion, les patients atteints de mucoviscidose souffrent d'une malabsorption des graisses, et parfois des nutriments et des vitamines. L'atteinte digestive peut aussi se traduire par des stases (arrêt du transit), des alternances diarrhées/constipation, des douleurs abdominales, voire une atteinte du foie ou des voies biliaires. Au niveau des organes reproducteurs, ils peuvent s'obstruer par des sécrétions épaisses provoquant une stérilité. La majorité des hommes atteints sont stériles, mais chez les femmes ce phénomène est moins fréquent.

Histoire de la maladie :

La mucoviscidose existe depuis le Moyen-Age. A cette époque on l'appelait la maladie du baisé salé, dû au fait que la sueur des bébés était salée. Évidemment à ce moment-là il n'y avait pas encore de traitement.

En 1938, la pédiatre américaine Hansine Andersen qui décrit pour la première fois la mucoviscidose grâce à des autopsies de nourrissons comme une maladie qui touche le pancréas. Si cela touche le pancréas, on parle alors de fibrose kystique du pancréas.

En 1943, la fibrose kystique devient la mucoviscidose. Le nom de la mucoviscidose a été choisi par Sydney Farber. Pour lui, la maladie est causée par une diffusion généralisée de mucus visqueux qui ne se limite pas au pancréas.

En 1959, la mucoviscidose peut être diagnostiquée. Lewis Gibson a élaboré le test à la sueur. On enveloppe entièrement les enfants dans des pansements pour stimuler la transpiration puis recueille la sueur avec des buvards.

En 1981, Michael Knowles et ses collègues démontrent que les patients atteints de la mucoviscidose ont une mauvaise réabsorption du chlore ce qui les aide à créer un lien entre les symptômes digestifs, les symptômes pulmonaires et la sueur salée. Les symptômes ne

sont pas seulement dû à l'effet du mucus mais aussi à des déséquilibres ioniques. Les glandes sudoripares (secrète sueur) ne peuvent plus expulser les ions chlore.

En 1989, l'équipe de Lap-Chui Tsu découvre que le gène impliqué est sur le bras long du chromosome 7. Ce gène code pour une protéine transmembranaire appelée CFTR. Ce n'est qu'après qu'on trouve les preuves que CFTR est bien un canal du chlore. La découverte de cette anomalie génétique a permis de réfléchir à de nouvelles méthodes thérapeutiques.

En 2002, il y a une évolution de la prise en charge des patients. Mise en place au niveau national du dépistage néonatal (du nouveau-né) ce qui permet de prendre en charge les patients dès la naissance.

Facteur de la maladie :

La protéine CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) est présente dans la membrane des cellules de différentes muqueuses qui sont présentes dans l'appareil respiratoire et de l'appareil digestif. C'est un canal qui permet l'échange de l'ions chlorures entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule. Cette altération produit une diminution de l'eau excrétée au niveau des muqueuses ce qui crée une inflammation et un épaississement du mucus qui la recouvre. La maladie est autosomique du fait qu'elle est liée à une altération sur un chromosome non sexuel et récessif. La mutation de la protéine CFTR comporte à ce jour plus de 2 000 mutations identifiées, la plus fréquente est la mutation de F508del. Les patients atteints à l'appareil respiratoire sont la cause majeure de mortalité et de morbidité.

Evolution et traitement :

La mucoviscidose est l'une des plus fréquentes en France et dans les pays occidentaux. Aujourd'hui, la recherche progresse et permet l'amélioration de la prise en charge de la mucoviscidose. L'espérance de vie moyenne d'un patient est entre 40 et 50 ans alors qu'elle n'était que de 5 ans en 1960. Il y a des traitements qui sont en cours de développement et certains commencent à être commercialisés. La mucoviscidose est une maladie qui se manifeste le plus souvent dès la naissance ou durant les premiers mois de vie. La mucoviscidose touche de la même façon les deux sexes. Elle se manifeste de différentes façons selon le patient mais elle n'affecte pas les capacités intellectuelles ni motrices. La première idée pour un traitement pour la mucoviscidose a été d'essayer de corriger les anomalies génétiques responsables de la maladie par thérapie génique.

Le traitement symptomatique est utile pour les malades porteurs d'une mutation rare qui ne se traite pas avec les nouveaux médicaments, ou ceux qui y sont intolérants. Le traitement consiste à la prise en charge de l'utilisation de mucolytiques et de fluidifiants bronchiques, avec des séances régulières de kinésithérapie qui améliorent l'expectoration bronchique. La recherche d'infections bactériennes à risque respiratoire est réalisée de façon périodique et des antibiothérapies préventives sont envisagées mais ponctuellement. Les vaccinations contre les agents infectieux respiratoires sont recommandées. Pour ceux qui prennent les nouveaux médicament peuvent également avoir recours à ces traitements de façon plus espacée.

source :

<https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/mucoviscidose/comprendre-mucoviscidose>

<https://www.inserm.fr/dossier/mucoviscidose/>

<https://www.vaincrelamuco.org/vivre-avec/la-mucoviscidose>

<https://www.pasteur.fr/fr/centre-medical/fiches-maladies/mucoviscidose>

<https://www.msmanuals.com/fr/accueil/problèmes-de-santé-infantiles/la-mucoviscidose/la-mucoviscidose>

<https://www.ludocare.com/de-la-fibrose-kystique-a-la-mucoviscidose/>