

La mucoviscidose(*) : de nouvelles pratiques de soins, une espérance de vie beaucoup plus longue

La Mucoviscidose est la maladie génétique grave la plus fréquente en Europe. Elle a été l'une des premières maladies rares pour laquelle s'est fait sentir la nécessité de structurer la prise en charge des patients au sein de Centres de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose (CRCM) régionaux. En France, elle est dépistée systématiquement à la naissance depuis 2003 et sa fréquence est estimée à 1/3500 naissances, soit environ 10 nouveaux cas par an en Nouvelle Aquitaine.

Le diagnostic précoce néonatal et l'organisation des soins ont permis de faire bénéficier dès 1 mois de vie de soins tels que la kinésithérapie respiratoire, les nébulisations et les enzymes pancréatiques...

L'amélioration de l'organisation, de la qualité des soins et l'apparition de nouvelles thérapeutiques ont permis d'augmenter l'espérance de vie des patients atteints de mucoviscidose. **Ainsi d'une cinquantaine d'enfants suivis en Aquitaine, il y a une vingtaine d'années, le CHU de Bordeaux dispose aujourd'hui d'un CRCM pédiatrique qui suit 170 enfants et d'un CRCM Adulte suivant 120 patients.**

La mucoviscidose en Nouvelle Aquitaine et au CHU de Bordeaux

. Le CRCM pédiatrique du CHU de Bordeaux, couvre pour le dépistage néonatal, l'une des plus grandes régions de France avec 7 départements. **Aujourd'hui, environ 1 bébé par mois est dépisté en Nouvelle Aquitaine.** L'équipe de soins multidisciplinaire est composée de pneumo-pédiatres, d'une gastro-pédiatre, de puéricultrices, de kinésithérapeutes, d'une psychologue, de diététiciennes, d'un éducateur sportif et d'une assistante sociale.

. A l'activité clinique s'ajoutent des **études** développées au sein du **Centre de Recherche de l'hôpital des Enfants du CHU de Bordeaux (CIC-P).**

. De plus, le CRCM Bordelais est **un des 7 Centres français de Référence Européens** pour la recherche clinique et participe aux nombreuses études internationales sur la mucoviscidose, ainsi qu'à l'évaluation des protocoles sur les nouvelles thérapeutiques.

Prise en charge de la maladie

La mucoviscidose peut toucher de nombreux organes, entraînant :

-> **Une atteinte pulmonaire** responsable du pronostic vital, avec progressivement un encombrement par les sécrétions et des infections par des bactéries spécifiques. La prise en charge inclut :

- Une kinésithérapie respiratoire quotidienne à domicile, de préférence dès le dépistage,
- Des aérosols parfois pluriquotidiens,
- Des règles d'hygiène strictes pour la prévention des infections, avec la nécessité d'une chaîne interprofessionnelle (domicile, lieu de garde, éducation nationale, milieu professionnel, etc.)
- Des cures d'antibiotiques intraveineuses, qui doivent être préférentiellement réalisées à domicile par une infirmière libérale.
- La nécessité d'une excellente réactivité des pédiatres et des médecins traitants lors des signes de décompensation (l'aggravation est souvent irréversible)

-> **Une atteinte digestive** (> 80% des cas), avec une malabsorption des graisses, et de certaines vitamines, responsable de troubles de la croissance staturo-pondérale. Elle implique une prise médicamenteuse pluriquotidienne indispensable (domicile, école ...).

-> **D'autres manifestations** peuvent émailler le suivi:

- Une atteinte hépatique pouvant évoluer vers la cirrhose,
- Un diabète insulino-dépendant,
- Une atteinte ostéoarticulaire (arthropathies, ostéoporose, douleurs...),
- Des troubles de la fertilité,
- Un retentissement psychologique pour le patient et son entourage.

Les patients atteints de mucoviscidose ont plus de deux heures de soins quotidiens et souvent de nombreux comprimés à prendre de façon pluriquotidienne.

Le CRCM pédiatrique assure le suivi pluridisciplinaire des patients jusque l'âge de 18 ans où le CRCM Adulte prend le relai. Les enfants sont vus en hospitalisation de jour tous les mois pour les dépister puis tous les 3 mois lorsqu'ils vont bien... Ils peuvent aussi bénéficier du programme d'éducation thérapeutique et du programme de réhabilitation respiratoire si besoin.

Depuis 2010, afin d'harmoniser sur le territoire Aquitain les soins de proximité, les CRCM travaillent en **réseau ville-hôpital (AQUIRESPI)**. Ce dernier permet la coordination de réunions de concertation pluri professionnelles en visioconférence avec les médecins libéraux (kiné, IDE, médecins..) et la formation continue des professionnels de santé (PS) libéraux (> 1000 PS formés). Le CRCM pédiatrique et le réseau développent également la télémédecine avec un suivi du souffle (par un SPIROTEL) des patients avec une atteinte pulmonaire sévère.

Le CRCM pédiatrique s'est également inscrit dans la **démarche d'amélioration de la qualité des soins (PHARE-M)** et travaille sur différentes thématiques avec le collectif des patients et les associations de patients et de familles.

() La mucoviscidose*

La mucoviscidose est une pathologie génétique grave de plus en plus fréquente en France. Le corps humain fabrique naturellement du mucus pour humidifier les organes, or, dans le cas de la mucoviscidose, cette substance est anormalement épaisse et collante, entraînant des difficultés au niveau respiratoire et digestif.

Contacts presse

Direction de la communication du CHU de Bordeaux – 05 56 79 61 14
Frédérique Albertoni – Directrice – frederique.albertoni@chu-bordeaux.fr
Caroline PERET – chargée de projets – caroline.peret@chu-bordeaux.fr
Lydie GILLARD – chargée de projets – lydie.gillard@chu-bordeaux.fr