

À destination
des bénévoles

Comprendre la mucoviscidose et vivre avec

Document de référence
pour les bénévoles

Sommaire

Le présent document fournit un résumé du diaporama *Comprendre la mucoviscidose et vivre avec*, ainsi que des données et idées clés sur les différents sujets abordés.

Partie A

Vue d'ensemble du diaporama	3
1 Introduction.....	3
2 C'est quoi la mucoviscidose ?.....	3
3 Comment se transmet la mucoviscidose ?.....	3
4 Les soins pour les personnes malades.....	3
5 Sport et mucoviscidose.....	4
6 En conclusion.....	4

Partie B

Explications et données complémentaires	5
1 Quel est ton regard sur les personnes ayant la mucoviscidose ?.....	5
2 L'origine de la mucoviscidose : parole de spécialiste.....	5
3 Quels sont les organes touchés par la mucoviscidose ?.....	7
4 La mucoviscidose en bref.....	7
5 La transmission de la mucoviscidose.....	8
6 Quiz permettant d'introduire le sujet des soins.....	8
7 Les soins pour les personnes ayant la mucoviscidose : parole de spécialiste.....	8
8 Soins et traitements de la mucoviscidose.....	9
9 Prêt/prête à faire du sport avec tout le monde ?.....	10
10 Le sport à l'école et la mucoviscidose.....	10
11 Quatre idées à retenir sur le sport et la mucoviscidose.....	10

Rédaction : Bénédicte Hare et Emmanuelle Colas-Micheli

Comité de rédaction de *Vaincre la Mucoviscidose* : David Fiant, Thierry Nouvel,
Elodie Audonnet, Lucie Jeunot, Laure Brogliolo.

Direction éditoriale : Stéphane Frey

Direction artistique : Audrey Hette

Conception graphique et mise en page : Alain Bénêteau

Illustrations : Thomas Haessig

Partie A

Vue d'ensemble du diaporama

Le diaporama *Comprendre la mucoviscidose et vivre avec* est organisé en plusieurs parties. Avant de commencer la séance, il est important de demander aux élèves de la classe s'ils sont concernés par la mucoviscidose : sont-ils eux-mêmes atteints ou est-ce qu'un de leur proche est atteint par la mucoviscidose ?

1 Introduction

Diapositive 2 : elle invite l'élève à réfléchir au regard qu'il porte sur les personnes atteintes de la mucoviscidose.

2 C'est quoi la mucoviscidose ?

• **Diapositive 4** : un film de trois minutes, intitulé *Une journée ordinaire, un enfant extraordinaire*. Réalisé par l'association Vaincre la Mucoviscidose, ce film permet de suivre la journée d'un garçon de 9 ans atteint de mucoviscidose.

• **Diapositive 5** : invitation de l'élève à se demander si le film a modifié le regard qu'il porte sur les personnes malades.

• **Diapositive 6** : interview de Pierre Foucaud, médecin pédiatre retraité, ancien président de *Vaincre la Mucoviscidose*. En trois minutes, le docteur Foucaud décrit la maladie (sa prévalence, son origine et ses symptômes).

• **Diapositive 7** : premier quiz, où l'élève est invité à indiquer, d'après l'interview du médecin, quels sont les organes dont le fonctionnement est affecté par la mucoviscidose.

• **Diapositive 8** : deuxième quiz, où l'élève complète six « textes à trous » correspondant chacun à une idée clé sur la mucoviscidose.

3 Comment se transmet la mucoviscidose ?

• **Diapositive 10** : explication de la probabilité qu'ont deux porteurs sains de la mucoviscidose de donner naissance à un enfant ayant la maladie.

4 Les soins pour les personnes malades

• **Diapositive 12** : graphique illustrant la proportion d'adultes parmi les personnes malades entre 1960 et aujourd'hui, suivi d'un quiz où l'on demande aux élèves de formuler des hypothèses pour expliquer les résultats présentés par le graphique.

- **Diapositive 13** : interview de Charlotte Gennari, kinésithérapeute dans un Centre de référence et de compétences sur la mucoviscidose (CRCM) à Caen. Elle présente l'objectif de la/du kinésithérapeute, les outils dont elle/il dispose pour atteindre ces buts et les bénéfices de la kinésithérapie auprès des enfants atteints de mucoviscidose.
- **Diapositives 14 et 15** : présentation des soins et traitements proposés aux personnes ayant la mucoviscidose.

5 Sport et mucoviscidose

- **Diapositive 17** : quiz permettant d'interroger les premières conceptions des élèves sur le sport et la mucoviscidose.
- **Diapositive 18** : interview d'une professeure d'EPS qui a accueilli une élève de seconde atteinte de la mucoviscidose. Cyrille Cossart, qui enseigne au lycée Berlioz de Vincennes, explique comment elle a adapté les sports pratiqués, les échauffements et les objectifs de performance à l'état de santé de cette élève. Elle montre comment le travail réalisé avec les autres élèves de la classe a permis que ces derniers portent sur leur camarade un regard empathique et bienveillant. Enfin, elle présente tous les bénéfices qu'a tiré son élève de la pratique du sport.
- **Diapositive 19** : résumé des quatre idées clés sur le sport et la mucoviscidose.

6 En conclusion

- **Diapositive 21** : présentation des possibilités d'engagement contre la mucoviscidose proposées par l'association *Vaincre la Mucoviscidose*.

Partie B

Explications et données complémentaires

1 Quel est ton regard sur les personnes ayant la mucoviscidose ? ► Diapositives 2 à 5

L'idée n'est pas de discuter des réponses – il n'y a en effet, ni bonne, ni mauvaise réponse – mais d'amener les élèves à faire deux constats :

- les émotions, les ressentis, les pensées à un moment donné sont très divers d'un élève à l'autre ;
- pour un élève donné les émotions, les ressentis, les pensées ont pu changer au cours du temps.

Ces prises de conscience peuvent contribuer à développer de l'empathie chez les élèves. Car pour développer cette empathie, il faut, dans un premier temps, développer de l'auto-empathie en prenant conscience de soi, de ses propres émotions.

L'empathie est définie comme la capacité d'une part à écouter et comprendre les besoins des autres, et d'autre part à exprimer cette compréhension.

2 L'origine de la mucoviscidose : parole de spécialiste ► Diapositive 6

Origine et symptômes de la mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire caractérisée par l'épaississement des sécrétions de plusieurs organes, essentiellement les poumons et le système digestif, ce qui altère leur fonctionnement. En France, en 2022, selon le Registre français de la mucoviscidose, 7 743 personnes étaient atteintes de la mucoviscidose.

La mucoviscidose est une maladie grave, contraignante, évolutive, qui demeure aujourd'hui incurable et mortelle. Il existe différentes formes de mucoviscidose qui diffèrent par les sévérités des symptômes et la sensibilité aux traitements. En France, depuis 2002, un dépistage est effectué chez tous les nouveau-nés avec quelques gouttes de sang séché prélevé au troisième jour de vie. Les symptômes de la mucoviscidose sont résumés dans le tableau ci-après. Par ailleurs, la sueur des personnes ayant la mucoviscidose est plus concentrée en sel que celle des personnes non malades, d'où le « test de la sueur » qui est une des étapes du diagnostic de la maladie.

Les principaux symptômes de la mucoviscidose

Symptômes respiratoires	Symptômes digestifs	Symptômes sur l'appareil reproducteur
<ul style="list-style-type: none">• Gêne respiratoire• Toux• Crachats visqueux• Infections respiratoires, puis dégradation de la fonction respiratoire	<ul style="list-style-type: none">• Déshydratation• Problèmes digestifs• Maux de ventre• Selles grasses• Constipation, occlusion intestinale	<ul style="list-style-type: none">• 95 % des hommes sont infertiles• Infertilité plus ou moins sévères chez les femmes.

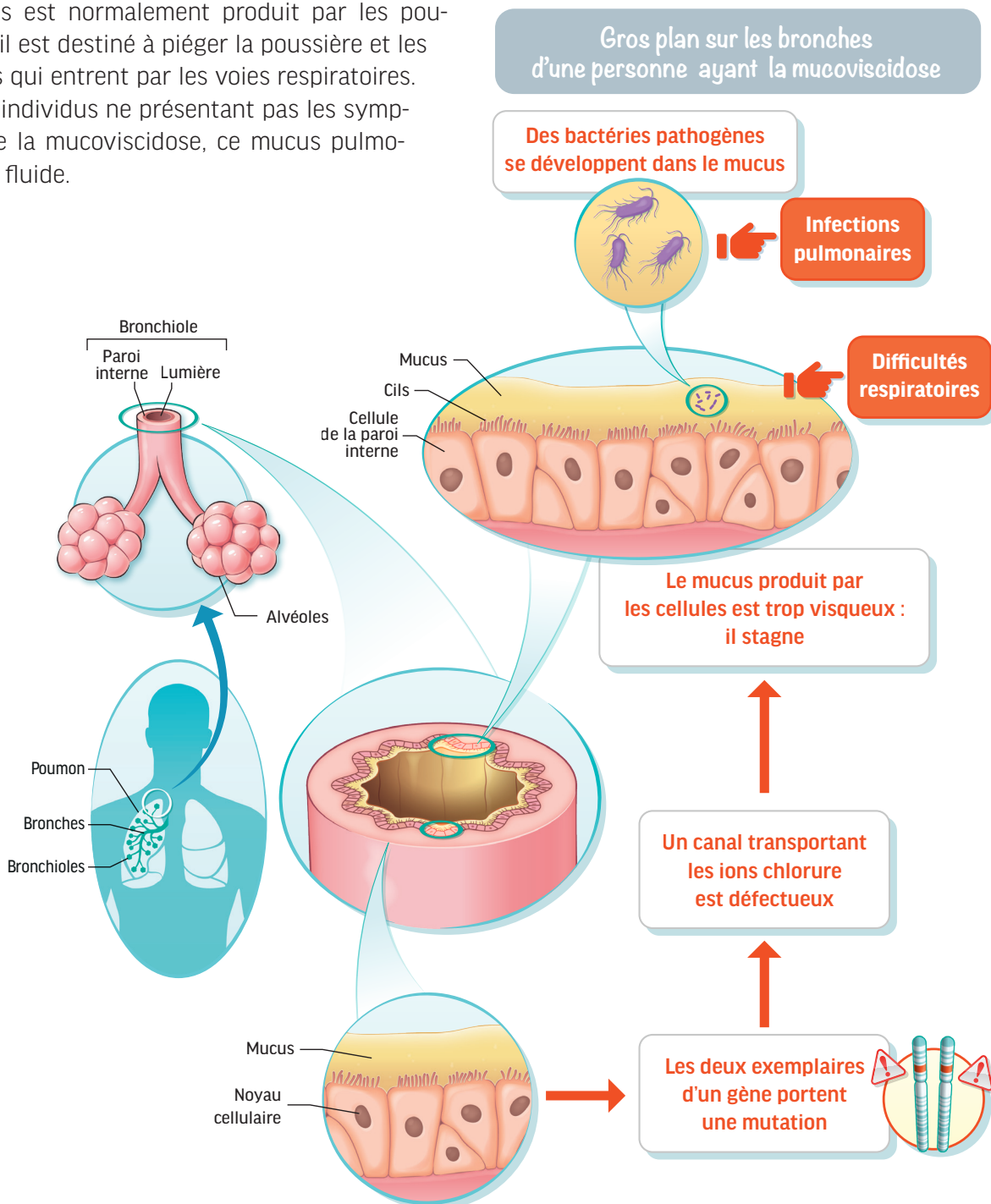
- Nous sommes constitués de cellules
- Nous possédons chaque gène en deux exemplaires : l'un transmis par le père, l'autre par la mère

La mucoviscidose est causée par une mutation sur un gène appelé *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator). Un individu présente la maladie lorsque les deux exemplaires du gène *CFTR* qu'il possède sont mutés. Dans ce cas, un canal qui permet des échanges entre l'intérieur et l'extérieur des cellules qui tapissent la paroi de nombreux organes (bronches, appareil digestif, etc.) fonctionne mal (il est

parfois même absent). Cette absence a des conséquences sur plusieurs organes. Selon le type de mutation présent sur le gène *CFTR*, les conséquences seront plus ou moins importantes et donc les symptômes de la mucoviscidose seront plus ou moins sévères.

Conséquences de la mucoviscidose sur l'appareil respiratoire

Le mucus est normalement produit par les poumons et il est destiné à piéger la poussière et les bactéries qui entrent par les voies respiratoires. Chez les individus ne présentant pas les symptômes de la mucoviscidose, ce mucus pulmonaire est fluide.



Chez les individus présentant les symptômes de la mucoviscidose, ce mucus est plus épais et visqueux. De ce fait, il n'est pas évacué vers l'arrière-gorge comme le mucus fluide. Il a donc tendance à obstruer les voies respiratoires engendrant des difficultés pour respirer. La stagnation du mucus favorise également la survenue de surinfections bactériennes répétées. Cette infection chronique des voies respiratoires engendre une réponse inflammatoire exacerbée au niveau des voies aériennes. Ce processus provoque la destruction des tissus pulmonaires, entraînant ainsi une perte progressive de la capacité pulmonaire qui met en péril la survie de l'individu. La greffe pulmonaire est une solution proposée lorsque la destruction est importante.

Conséquences de la mucoviscidose sur l'appareil digestif

L'épaississement des sécrétions produites dans l'intestin entraîne une obstruction des conduits de plusieurs organes de l'appareil digestif (exemples : pancréas, foie). Or, ces conduits déversent dans l'intestin les enzymes nécessaires pour la digestion et l'assimilation des aliments. Les aliments ne sont donc que partiellement digérés et mal absorbés par le corps, ce qui peut entraîner, dans certains cas, des douleurs, de l'inconfort, un retard de croissance, des carences en vitamines ou une dénutrition.

Les dysfonctionnements du canal CFTR entraînent aussi une déshydratation du contenu de l'intestin qui peut conduire à la formation d'un amas compact de selles, avec pour conséquence une constipation et un risque d'occlusion intestinale (les selles et les gaz ne peuvent plus passer, ils sont bloqués dans l'intestin).

La mucoviscidose est associée à un risque d'inflammation et de fibrose du pancréas. Cela entraîne une destruction progressive de cet organe intervenant dans la régulation de la glycémie et la survenue d'un diabète chez de nombreuses personnes atteintes de la maladie.

Les enzymes digestives accélèrent la vitesse des réactions chimiques permettant la digestion des aliments.

Conséquences de la mucoviscidose sur l'appareil reproducteur

Plus de 95 % des hommes atteints de la mucoviscidose sont infertiles en raison de problèmes dans le transport des spermatozoïdes liés à l'absence de canaux déférents. Les femmes atteintes sont moins fertiles que les femmes non atteintes, mais elles peuvent cependant être enceintes.

3 Quels sont les organes touchés par la mucoviscidose ? ► Diapositive 7

Les organes touchés qui sont figurés sur les dessins sont les poumons ainsi qu'un ou plusieurs organes de l'appareil digestif.

4 La mucoviscidose en bref ► Diapositive 8

Les six idées clés sont les suivantes :

- Environ **7700 personnes** sont atteintes de la mucoviscidose en France. (En 2022, il y avait 120 naissances recensées dans les données du registre. Certains patients nés cette année-là ne sont toutefois pas comptabilisés car ils n'ont pas encore eu de visite dans un centre.)
- À la naissance, chez les nouveau-nés, un **test de dépistage** de la mucoviscidose est systématiquement effectué. (En France, le dépistage néonatal existe en France depuis 2002.)
- La mucoviscidose est une des **maladies héréditaires** : c'est la maladie rare grave la plus fréquente en France.
- La mucoviscidose touche surtout l'appareil **respiratoire** et l'appareil **digestif**.
- La sévérité de ces symptômes est **très variable** d'un patient à l'autre.
- Les symptômes de la mucoviscidose s'expliquent par la production d'un **mucus trop épais**.

5 La transmission de la mucoviscidose ► Diapositive 10

Les personnes dites « porteurs sains » de la mucoviscidose peuvent transmettre la maladie. Aujourd'hui, en France, 2 millions de personnes sont « porteurs sains » de la mucoviscidose. Elles possèdent une version mutée du gène *CFTR* et une version non mutée de ce gène. Les ovules et les spermatozoïdes qu'elles produisent ne possèdent, eux, qu'une seule version du gène *CFTR* : soit la version mutée, soit la version non mutée.

Lorsque deux personnes « porteurs sains » conçoivent un enfant, il y a une probabilité sur deux que l'ovule de la mère contienne la version mutée du gène *CFTR* et une probabilité sur deux que le spermatozoïde du père contienne la version mutée de ce gène. On montre qu'alors, il y a une probabilité sur quatre que l'enfant soit malade (il est issu d'un ovule et d'un spermatozoïde contenant chacun la version mutée du gène), il y a une probabilité sur deux que l'enfant soit « porteur sain » (l'ovule ou bien le spermatozoïde dont il est issu porte la mutation) et il y a donc une chance sur quatre que l'enfant ne soit ni malade, ni « porteur sain » (ni l'ovule, ni spermatozoïde dont il est issu ne portent la mutation).

6 Quiz permettant d'introduire le sujet des soins ► Diapositive 12

La diapositive présente l'évolution de la proportion d'adultes parmi les personnes malades : nulle dans les années 1960, 18 % en 1992, 62,5 % en 2023. Ce graphique permet de montrer l'espérance de vie croissante des personnes malades sans avoir à aborder « frontalement » cette notion qui peut être mal comprise.

Les réponses au quiz sont les suivantes :

- « *Aujourd'hui, on sait guérir la mucoviscidose.* » **Faux**
- « *Dans les années 1960, on ne savait pas ce qu'était la mucoviscidose.* » **Faux**, la mucoviscidose est formellement connue depuis le début du 20^e siècle.
- « *On comprend mieux les mécanismes de la maladie, donc on la traite mieux.* » **Vrai**.
- « *On dépiste la mucoviscidose à la naissance (dépistage néonatal).* » **Vrai**. Le dépistage néonatal systématique est en vigueur en France depuis 2002.

7 Les soins pour les personnes ayant la mucoviscidose : parole de spécialiste ► Diapositive 13

Le but du/de la kinésithérapeute est d'éviter un maximum que le mucus stagne, de le mettre en mouvement. Il dispose pour cela de plusieurs outils :

- veiller à l'hydratation ;
- accompagner l'utilisation des médicaments sous forme d'aérosols afin d'optimiser le dépôt du produit ;
- s'occuper du lavage du nez pour que l'air qui arrive aux poumons soit le plus propre possible ;
- mobiliser toutes les parties du corps qui participent à la respiration ;
- entraîner le cœur et les muscles pour qu'ils soient forts et endurants ;
- faire des exercices de respiration permettant de faire remonter le mucus qui est au fond des poumons. Puis apprendre à tousser et à cracher pour éliminer ce mucus qui est remonté.

Par ailleurs, le/la kinésithérapeute apprend également aux parents puis aux patients les bonnes pratiques de soin : il leur montre tout ce qu'ils peuvent mettre en place, eux, pour que ce mucus « bouge 24h/24h ».

Vue d'ensemble des soins

Les soins sont contraignants : en moyenne 20 médicaments à prendre chaque jour, des soins qui peuvent aller jusqu'à 6 heures par jour en cas d'infection sévère. Le traitement sera principalement ciblé sur les atteintes respiratoires et digestives, avec également une prise en charge nutritionnelle importante.

Afin de diminuer l'obstruction des bronches par les sécrétions, on utilise :

- des **fluidifiants bronchiques** qui rendent plus fluides les sécrétions, favorisant leur élimination et le désencombrement des poumons. Ils sont administrés sous forme d'aérosols. Ils doivent être associés à des séances de kinésithérapie respiratoire ;
- des **bronchodilatateurs en aérosols**, qui agissent en relaxant les muscles des bronches pour augmenter leur diamètre et faciliter la respiration. Ces médicaments sont identiques à ceux qu'on utilise pour le traitement de l'asthme.

Lorsque les voies aériennes sont colonisées par les bactéries, l'infection doit alors être traitée par la **prise d'antibiotiques** qui peuvent être sous plusieurs formes (en comprimé, en aérosol après le bronchodilatateur et en intraveineux) .

Afin d'améliorer le fonctionnement de l'appareil digestif, on peut utiliser des compléments nutritionnels oraux (en particulier des vitamines), des extraits pancréatiques, de l'insuline, et des médicaments agissant sur le foie et la vésicule biliaire (Ursolvan®). Si ces traitements ne suffisent pas, on peut avoir recours à une alimentation par sonde.

Depuis une dizaine d'années, de nouveaux traitements appelés « **modulateurs** » ciblent la protéine CFTR. Parmi ces traitements, Kaftrio (une trithérapie mise sur le marché, en 2021, en France) pallie les défauts de fonctionnalité de la protéine CFTR chez plus de 70 % des patients. Toutefois, certains patients ne peuvent pas recevoir ce traitement en raison du type de mutations qu'ils portent sur leurs deux gènes *CFTR* ou s'ils ont été transplantés. Ces nouveaux traitements permettent l'amélioration de l'état de santé des patients et aussi de ralentir la progression de la maladie, sans toutefois la guérir.

Lorsque la maladie est très avancée au niveau des poumons et que le patient a de grandes difficultés à respirer il est alors question de greffe pulmonaire. L'arrivée du Kaftrio a fait baisser le nombre de greffes pulmonaires.

L'organisation des soins

La prise en charge des patients est pluridisciplinaire, associée à de l'éducation thérapeutique à tous les stades de la maladie. Elle nécessite de nombreux spécialistes. Leur action doit être coordonnée. C'est le rôle des Centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM). Dans un tel centre, situé dans un hôpital, l'infirmière coordinatrice organise les soins, notamment avec les professionnels libéraux (que le patient consulte en dehors du CRCM) : infirmières, kinésithérapeutes, pharmaciens, prestataires de santé, etc. Elle organise également les consultations avec les différents spécialistes du CRCM :

- **médecin pneumologue**, qui prescrit des examens pour contrôler l'état de santé du patient et des médicaments qui peuvent améliorer le fonctionnement de la protéine *CFTR* ;
- **kinésithérapeute**, qui a un rôle de référent vis-à-vis du kinésithérapeute libéral que voit régulièrement le patient en dehors du CRCM. Il réalise une séance de kinésithérapie à chaque visite au CRCM ;
- **médecins spécialistes** : gastro-entérologue, hépatologue, ORL, endocrinologue, etc. ;
- **diététicienne/diététicien**, qui adapte le régime alimentaire pour tenir compte des problèmes nutritionnels et digestifs ;
- **enseignant en activité physique adaptée (EAPA)**, qui propose des activités physiques adaptées, pour renforcer les muscles, augmenter les capacités cardio-respiratoires et s'assouplir ;
- **psychologue**, qui accompagne les patients et leurs proches afin de faire face le mieux possible aux contraintes de la maladie aux différentes étapes de la vie ;
- **assistante/assistant social(e)**, qui conseille et oriente les patients et proches sur l'accès aux droits sociaux et administratifs.

9 Prêt/prête à faire du sport avec tout le monde ? ► Diapositive 17

Trois questions permettent de faire réfléchir les élèves sur leurs conceptions premières concernant sport et mucoviscidose :

- *Quand on a la mucoviscidose, on est systématiquement dispensé d'EPS au collège.* C'est **faux**. Le ou la professeure adaptent les séances pour tenir compte de la maladie. C'est ce que l'interview de la professeure d'EPS va illustrer.
- *Quand on a la mucoviscidose, on ne peut pas faire de course rapide.* C'est **faux**. On peut faire de la course rapide, même si l'on n'obtiendra pas les mêmes performances qu'un élève non malade.
- *L'entraînement sportif est bénéfique pour tout le monde, mucoviscidose ou pas.* C'est **vrai**.

10 Le sport à l'école et la mucoviscidose ► Diapositive 18

Cyrille Cossart, professeure d'EPS, a accueilli en classe de seconde une élève qui avait la mucoviscidose. Pendant chaque séance, Cyrille l'invitait à s'hydrater plus souvent et elle était aussi autorisée à s'alimenter, ce qui n'était pas le cas pour ses camarades. Bien sûr, elle avait des séances d'échauffement et des objectifs de performance adaptés.

Cyrille Cossart a dû beaucoup travailler avec les autres élèves de la classe sur le regard qu'ils portaient sur leur camarade malade. Certains trouvaient que « ce n'était pas équitable » qu'elle ait un entraînement, des objectifs et des conditions de travail spécifiques. Quand Cyrille entendait des choses comme cela, elle demandait aux élèves concernés de venir discuter avec elle. D'abord, elle leur expliquait que si elle portait une attention toute particulière à l'élève qui avait la mucoviscidose, ce n'est pas parce que c'était sa « préférée », mais juste à cause de la maladie, qui exigeait d'être particulièrement attentive avec elle. Ensuite, elle leur demandait d'imaginer... par exemple, s'ils devaient faire une course de relai avec un sac à dos de 20 kg sur les épaules, trouveraient-ils juste d'avoir les mêmes objectifs de performance que les autres ?

C'est ainsi que petit à petit, les élèves ont compris et qu'ils ont porté sur leur camarade un regard bien plus empathique, bien plus bienveillant. Et l'élève elle-même trouvait du plaisir à faire du sport. L'EPS a été bon pour son corps et bon pour son moral !

11 Quatre idées à retenir sur le sport et la mucoviscidose ► Diapositive 19

« Le sport améliore la confiance en soi » ; « le sport améliore les relations avec les autres »

Au-delà de la santé physique, le sport est une source de plaisir, de détente et d'amusement. Sa pratique est l'occasion pour le patient de faire partie d'une équipe et de renforcer le lien social. Il permet également aux enfants à mieux connaître leur corps, le gérer et avoir plus confiance en eux.

« Le sport améliore la gestion de l'effort » ;

« le sport améliore le fonctionnement du cœur, des poumons et des muscles ».

En activant le « travail respiratoire », l'activité physique permet d'obtenir un désencombrement, de développer la force des muscles respiratoires et de diminuer les besoins en oxygène. Le sport fait baisser la fréquence cardiaque de repos, le cœur est donc moins sollicité au quotidien. L'exercice physique stimule l'appétit, entretient le muscle et joue également un rôle dans la régulation de la glycémie, ce qui est utile en particulier pour les patients diabétiques. La pratique régulière d'activité physique est donc très importante puisqu'elle permet de ralentir le déclin de la fonction respiratoire et d'améliorer la qualité de vie. Certaines activités sont néanmoins plus conseillées, car dites moins « violentes » pour l'organisme comme c'est le cas de la randonnée, de la course, de l'escalade, de la natation, de la gymnastique, du tir à l'arc, du judo, etc.