

Ce document est édité par  
**Vaincre la Mucoviscidose, grâce à la générosité  
du public, de ses partenaires et de ses membres.**

Pour nous aider à continuer à publier des documents  
pour les patients, les parents et les professionnels de santé,  
vous pouvez nous soutenir :

→ en faisant un don  
→ en adhérant

[www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org)



# Le guide des parents et de leur entourage

Rédaction : Vaincre la Mucoviscidose - Suivi de fabrication : Audrey GUETE - Réalisation graphique : L'Imprimeur, 01 49 49 01 65 - Impression : CIEM, 01 44 49 61 00

# Sommaire

## Groupe de travail et relecture

- **Dominique Bertrand**, maman d'un enfant atteint de mucoviscidose.
- **Pierre Canoui**, pédopsychiatre, Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose, Necker - enfants malades, Paris.
- **Emmanuelle Couquet**, maman d'un enfant atteint de mucoviscidose.
- **Jocelyne Derelle**, responsable du Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose pédiatrique de Nancy, pneumo pédiatre.
- **Max Gavi**, papa d'un enfant atteint de mucoviscidose.
- **Marie-Noëlle Guyomar**, maman d'un enfant atteint de mucoviscidose.
- **Marythé Kerbrat**, cadre infirmier, Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose de Roscoff et Réseau Muco Ouest.
- **Emilie Lucazeau**, psychologue Centre de Ressources et de Compétences, Hôpital Trousseau.
- **Gaëlle et Emmanuel Postigo**, parents d'un enfant atteint de mucoviscidose.
- **Sylvie Viseur**, maman d'un enfant atteint de mucoviscidose.

## Conception :

### Vaincre la Mucoviscidose

- **Audrey Guété**, chargée de communication, rédaction et suivi de fabrication.
- **Muriel Papin**, Directrice de la communication.
- **Sophie Ravilly**, Directrice médicale.
- **Sarah Mc Fee**, Directrice du département qualité de vie.
- **Franck Dufour**, Directeur de la recherche.
- **Jean Lafond**, Président.



## Avant propos .....P. 5

### 1 Qu'est ce que la mucoviscidose ?

- Que signifie le mot mucoviscidose ?.....P.6
- Comment la mucoviscidose a-t-elle été diagnostiquée ?.....P.6
- Comprendre la mucoviscidose .....P.7
- Pas « une » mais « des » mucoviscidoses.....P.8
- Que se passe-t-il au niveau de la digestion ?.....P.8
- Que se passe-t-il au niveau de la respiration ?.....P.8

### 2 Pourquoi notre enfant est-il atteint de mucoviscidose ?

- La transmission.....P.9
- Vous lui avez transmis autre chose.....P.10
- Pourquoi sommes-nous porteurs et pourquoi ne le savions-nous pas avant ? .....P.10
- Révolte, culpabilité, inquiétude... : faites part de vos sentiments et de vos questions.....P.10
- Ayez confiance dans votre capacité d'adaptation .....P.11
- Vous n'êtes pas seuls.....P.11

### 3 De quels soins notre enfant a-t-il besoin ? La vie avec la mucoviscidose

- Une prise en charge thérapeutique de qualité.....P.12
- L'alimentation .....P.13
- La kinésithérapie respiratoire et les lavages de nez.....P.14
- Les pratiques de la puériculture et d'éveil du bébé.....P.14
- Les vaccins .....P.15
- Les antibiotiques .....P.15
- L'hygiène de vie.....P.15

# Sommaire



## 4 Comment aborder la mucoviscidose au sein du couple, de la famille et avec l'entourage ?

- Les changements dans le couple..... P. 16
- En parler aux frères et sœurs de l'enfant..... P. 17
- Comment en parler aux grands parents ?..... P. 18
- Comment en parler à sa famille ?..... P. 18
- Comment annoncer à son entourage/ses amis ? ..... P. 18

## 5 Vie quotidienne

- Organiser son temps..... P. 19
- Le mode de garde..... P. 20
- L'école et les études..... P. 20
- Les vacances..... P. 21
- les activités sportives et ludiques..... P. 21

## 6 La recherche : les espoirs pour demain

- S'attaquer aux racines de la maladie :  
thérapie génique et thérapie de la protéine..... P. 22
- Améliorer les traitements symptomatiques..... P. 23

## 7 Nous, parents, que pouvons-nous faire pour aider la recherche ?...P.24

## 8 Vaincre la Mucoviscidose ..... P. 26

## 9 Des documents pour vous aider .P. 27

## 10 Pratique : Mes contacts, mes questions, mon aide-mémoire... P. 28



## Avant propos



A tous les parents,

Vous venez d'apprendre que votre enfant a la mucoviscidose. C'est une maladie chronique, sévère et un peu difficile à comprendre. Pourtant, les découvertes récentes de la recherche autorisent tous les espoirs.

Le diagnostic qui vient d'être posé garantit une prise en charge médicale précoce spécialisée dans le but de prévenir des complications.

Au mot de mucoviscidose ont été associés d'autres mots sur lesquels vous vous interrogez : maladie héréditaire, génétique, symptômes respiratoires et digestifs, chronicité, traitement assidu et quotidien, kinésithérapie, régime alimentaire... Bref, un tourbillon dans votre tête.

Pour répondre à vos questions, des parents comme vous, et des professionnels de la santé ont participé à l'élaboration de cette brochure.

Elle sera pour vous une source d'informations générales qui complétera celles reçues à l'hôpital. Vous pourrez également l'utiliser pour mieux faire comprendre la maladie à votre entourage.

L'Association Vaincre la Mucoviscidose vous accompagne et s'efforce, par tous les moyens, de répondre à vos interrogations : par téléphone, par courrier, sur internet ou encore en éditant des documents d'information.

Près de chez vous, des délégués régionaux ou départementaux, parents comme vous, sont également à votre écoute et sont prêts à vous apporter leur soutien.

Nous sommes à vos côtés et surtout nous agissons pour vous donner le plus d'espoirs possibles en finançant et stimulant de nombreux projets de recherche.

*Tous cordialement*

**Jean Lafond,**

Président de Vaincre la Mucoviscidose

# 1 Qu'est ce que la mucoviscidose ?

**C'est une maladie génétique, toujours transmise conjointement (le plus souvent sans le savoir) par le père et la mère. La mucoviscidose est une maladie qui touche les voies respiratoires et le système digestif. Elle n'est pas contagieuse.**

## ■ Que signifie mucoviscidose ?

Ce mot étrange, difficile à prononcer est composé de : **MUCUS + VISCOSITÉ = MUCOVISCIDOSE.**

Le corps de chacun d'entre nous produit du mucus. Cette substance fluide tapisse et humidifie les canaux de certains organes de notre corps. Dans le cas de la mucoviscidose, le mucus est épais et collant. Ce manque de fluidité va provoquer des difficultés au niveau des voies respiratoires et digestives. Ainsi les bronches peuvent-elles s'encombrer et s'infecter provoquant la toux et l'expectoration. Les voies et canaux digestifs (intestins, pancréas, foie) peuvent également être obstrués, provoquant des problèmes de digestion.

## ■ Comment la mucoviscidose a-t-elle été diagnostiquée ?

**Aujourd'hui, un dépistage est effectué chez tous les nouveau-nés.** Il est réalisé sur quelques gouttes de sang séché, prélevé au troisième jour de vie. Au-delà d'un certain seuil du dosage d'une enzyme dénommée trypsine, la recherche des principales mutations de la mucoviscidose est effectuée. Le diagnostic est ensuite confirmé par un dernier test dit « test de la sueur ».

**Le dépistage systématique de la mucoviscidose** vise à ce que chaque enfant, pour lequel le diagnostic est confirmé, bénéficie d'une prise en charge immédiate selon un protocole de soins national. Vaincre la Mucoviscidose a fortement promu la mise en place du dépistage néo-natal. Ce dispositif permet une prise en charge précoce, une prévention des aggravations et permet d'accompagner l'enfant et les parents dans la découverte de la maladie.



**Si la maladie de votre enfant est diagnostiquée en dehors du dépistage néo-natal systématique,** ce sont des signes cliniques parmi les suivants qui ont orienté le diagnostic :

- une occlusion intestinale à la naissance que l'on désigne souvent sous le nom d'iléus mécomial
- une prise de poids insuffisante malgré un appétit vorace
- une mauvaise digestion
- des douleurs abdominales et des selles abondantes
- une toux sèche, répétitive et épuisante
- une sueur particulièrement salée.

## ■ Comprendre la mucoviscidose

La mucoviscidose touche plusieurs organes principalement les voies digestives et respiratoires. En France, un nouveau-né sur 4500 est touché par la mucoviscidose. En effet, cette maladie génétique est assez fréquente. Ainsi 2 millions de personnes sont porteuses du gène et peuvent le transmettre à leurs enfants. Environ 200 enfants naissent chaque année en France, avec la mucoviscidose.

**« Les rencontres avec d'autres parents, notamment avec un papa d'une jeune fille de 17 ans qui poursuit des études supérieures, nous ont beaucoup aidés à nous projeter dans l'avenir. »**

## La mucoviscidose :

- Touche aussi bien des garçons que des filles.
- Est différente d'un patient à l'autre.
- Est une maladie chronique dont la prise en charge médicale est bien organisée aujourd'hui.

- N'est pas contagieuse.
- N'affecte pas les capacités intellectuelles ni musculaires.
- Ne se voit pas et ne crée pas de handicap moteur ni mental.

## ■ Pas « une » mais « des » mucoviscidoses

La maladie peut s'exprimer de façon différente chez chaque enfant. Certains patients seront plus touchés au niveau des poumons et d'autres au niveau de l'appareil digestif. L'équipe soignante vous accompagnera de manière personnalisée en fonction des caractéristiques de la maladie de votre enfant.

## ■ Que se passe-t-il au niveau de la digestion ?

Au niveau du tube digestif, les intestins, le pancréas et le foie peuvent être touchés. Le pancréas est un organe essentiel à la digestion des aliments. Il est responsable de la production de substances appelées enzymes. Pour rappel, les enzymes aident à digérer les aliments consommés. Elles permettent l'assimilation des éléments nutritifs au niveau de l'intestin. Dans la mucoviscidose, les enzymes sont bloquées dans le pancréas. Les graisses non digérées passent directement dans les selles.

*Sans traitement, les conséquences sont des douleurs abdominales, des diarrhées ou une constipation et des difficultés de prise de poids. Heureusement, les traitements actuels permettent de juguler ces symptômes.*

## ■ Que se passe-t-il au niveau de la respiration ?

Lorsque les poumons sont sains, le mucus qui tapisse les parois des voies respiratoires est fluide et veille à la protection de celles-ci et des alvéoles. Chez une personne atteinte de mucoviscidose, le mucus est épais et visqueux. Il adhère aux parois des bronches, gênant ainsi le passage de l'air. Si le mucus reste dans les bronches, il favorise la croissance d'agents infectieux (virus et surtout bactéries) provoquant ainsi des infections. Il est donc très important que ce mucus soit évacué régulièrement pour dégager les voies respiratoires et limiter la présence des bactéries. L'évacuation est réalisée grâce à la kinésithérapie respiratoire.

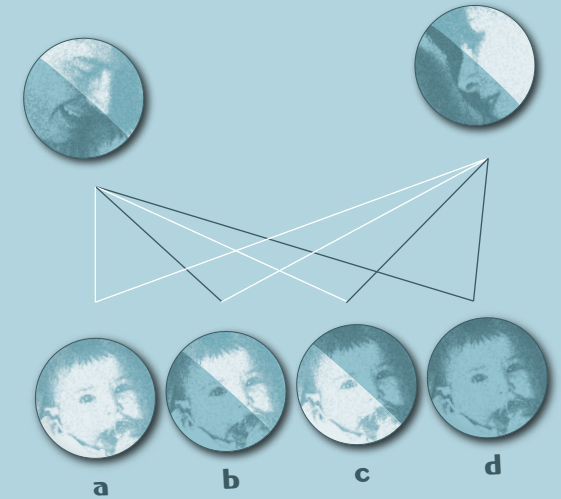
*Les conséquences sont une toux fréquente et chronique avec production de mucus épais difficile à cracher, des infections respiratoires fréquentes et une respiration rapide ou difficile avec à terme une dégradation de la fonction respiratoire. Les traitements actuels permettent d'atténuer ces effets.*

# 2

## Pourquoi notre enfant est-il atteint de mucoviscidose ?

En fait, à l'origine de la mucoviscidose se trouve un gène défectueux. Le gène est l'unité de base de l'information génétique et détermine les caractéristiques de chacun comme la couleur des yeux, de la peau, la taille etc. Les gènes fonctionnent par paire (un provient de la mère et un provient du père). Lorsque les deux parents sont porteurs du gène responsable de la mucoviscidose et conçoivent un enfant ensemble, ce dernier a un risque sur quatre d'être atteint par la maladie. Lors de chaque grossesse le même risque est encouru. Votre enfant est donc porteur à la fois du gène défectueux de son papa et de celui de sa maman.

## ■ La transmission



**Lorsque les deux parents sont porteurs, l'enfant héritera :**

**En a :** de 2 gènes sains. L'enfant est sain et non porteur. 1 cas sur 4.

**En b et c :** d'un gène sain et d'un gène défectueux. L'enfant est sain mais porteur. 2 cas sur 4.

**En d :** de 2 gènes défectueux. L'enfant est atteint de mucoviscidose. 1 risque sur 4.

**On parle de transmission récessive autosomique.**

« On m'a dit que j'étais porteuse du gène, mais je ne connaissais pas cette maladie ! J'ai dit : héréditaire. Mais je ne suis pas malade, mon mari n'est pas malade, on n'a jamais été malade tous les deux ! J'ai demandé : mais comment ? »



### ■ Vous lui avez transmis autre chose

La mucoviscidose n'est qu'un aspect de ce que vous avez transmis à votre enfant. Ne l'oubliez pas. Cet enfant est avant tout le vôtre, celui que vous désiriez. Il vous ressemblera et par beaucoup d'aspects sera un bébé, un enfant et un adulte comme les autres. La mucoviscidose n'affecte pas l'intelligence et n'entraîne pas de handicap moteur.

### ■ Pourquoi sommes-nous porteurs et pourquoi ne le savions-nous pas avant ?

Les porteurs sains ne le savent pas car ils ne souffrent d'aucun symptôme.

Un porteur sain n'est pas atteint de mucoviscidose car seul un gène sur deux est défectueux (cas B et C du schéma). Dans ce cas la maladie ne se déclare pas. Vous et votre conjoint avez reçu de vos parents respectifs un seul gène défectueux et vous n'êtes donc pas atteints.

### ■ Révolte, culpabilité, inquiétude... : faites part de vos sentiments et de vos questions

Nombreux sont les sentiments que vous pouvez ressentir à l'annonce du diagnostic. N'hésitez pas à en parler avec l'équipe soignante. Ces sentiments sont fréquents. Le médecin généticien pourra répondre à vos questions ainsi qu'à celles de votre entourage familial.

### ■ Ayez confiance dans votre capacité d'adaptation

Vous allez intégrer au fur et à mesure le traitement de la mucoviscidose à votre mode de vie sans pour autant laisser la maladie envahir votre vie et celle de votre enfant. Pour que celui-ci s'épanouisse, son quotidien, doit être le plus possible semblable à celui des enfants de son entourage en bonne santé. Comme eux, il devra progressivement arriver à l'autonomie. Aussi, êtes-vous confrontés à une tâche délicate : soigner un enfant sans lui donner un statut de malade et le protéger sans le « surprotéger ».

Comme pour tout enfant, il est souhaitable que le couple participe conjointement à la prise en charge des soins et de l'éducation de l'enfant.

### ■ Vous n'êtes pas seuls

L'annonce du diagnostic est une épreuve douloureuse pour les parents. N'hésitez pas à en parler, à poser des questions. Vous ne devez pas rester avec vos interrogations. Et surtout vos inquiétudes. Il n'y a jamais de question bête. L'équipe pluridisciplinaire du CRCM (Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose, de l'hôpital) écoutera toutes vos questions. Sachez que Vaincre la Mucoviscidose est là aussi pour vous aider.

Au siège de l'association à Paris, des assistantes sociales et un médecin se tiennent à votre disposition pour vous écouter et vous conseiller au mieux. Près de chez vous, des parents et une équipe territoriale s'impliquent au quotidien et peuvent aussi vous écouter et vous orienter.



#### Contact

Département médical de  
Vaincre la Mucoviscidose  
01 40 78 91 70  
medical@vaincrelamuco.org

# 3

## De quels soins mon enfant a-t-il besoin ? La vie avec la mucoviscidose



### ■ Une prise en charge thérapeutique de qualité

Votre enfant va bénéficier d'un suivi médical par le CRCM (Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose) en coordination avec les équipes soignantes de proximité, et notamment le kinésithérapeute et votre médecin de famille ou le pédiatre...

Le CRCM assure grâce à une équipe spécialisée (pédiatre, pneumologue, gastro-entérologue, diététicienne, kinésithérapeute, infirmière coordinatrice...)

des soins ainsi que l'éducation thérapeutique du patient et de sa famille, la formation pratique des différents intervenants à domicile, la formation initiale et continue des professionnels de santé. Enfin, le CRCM répond aux urgences 24h/24.

Au début, votre enfant sera soigné régulièrement par le kinésithérapeute libéral de proximité et vu tous les mois par l'équipe du CRCM. Cette rencontre mensuelle permettra d'optimiser les traitements et de vous donner progressivement les informations et compétences vous permettant d'accompagner votre enfant au quotidien.

**Présente bien avant leur reconnaissance, l'association continue d'apporter son soutien au développement de ces réseaux de santé spécifiques à la mucoviscidose. Elle finance 90 postes par an dans les CRCM.**

### ■ L'alimentation

Comme pour tout nouveau-né et en dehors de situation particulière (notamment survenue d'une occlusion intestinale), l'allaitement maternel est recommandé. Toutefois, en cas d'impossibilité, il existe des produits lactés de substitution bien adaptés au cas de votre enfant.

Il convient d'ajouter en supplément des vitamines A, D, E, K et des éléments minéraux selon les prescriptions du médecin.

Le maintien constant d'un régime adapté est en fait rendu possible par l'adjonction d'enzymes qui remplacent la sécrétion défectueuse du pancréas.

Votre médecin vous demandera donc de faire prendre à votre enfant au début de chaque repas, quelques granules ou gélules d'extraits pancréatiques.

L'administration de ces extraits pancréatiques gastro-protégés et des suppléments vitaminiques est facile et devient très vite une habitude. La dose est variable en fonction de la quantité de graisses ingérées. Ne soyez pas inquiet si l'appétit diminue lors de la mise en route du traitement pancréatique. Ceci témoigne de l'efficacité de celui-ci.

En cas de fièvre et/ou de forte chaleur, il convient d'augmenter la supplémentation en sel en raison de la perte excessive de sel dans la sueur.





« Le confort de soins a beaucoup évolué grâce à des médicaments plus adaptés et une meilleure connaissance de la maladie. »

## ■ La kinésithérapie respiratoire et les lavages de nez

La kinésithérapie respiratoire et le lavage nasal sont les premiers gestes à adopter et sont les moyens les plus efficaces pour dégager le nez et les bronches. Dès le plus jeune âge, la kinésithérapie respiratoire s'inscrit dans la vie d'un enfant atteint de mucoviscidose. La nécessité de désencombrer les bronches chaque jour fait de cette pratique un geste courant indispensable qui devient un acte ordinaire de la vie. Elle est de préférence effectuée et encadrée par un professionnel. Sa pratique chez le nourrisson peut quelquefois surprendre au départ. Elle n'est pas douloureuse mais peut parfois faire pleurer l'enfant quand il sent une entrave à ses mouvements spontanés.

La kinésithérapie a valeur de toilette bronchique quotidienne ou bi-quotidienne (le matin dès que l'enfant se réveille et après l'école quand il sera plus grand, ou avant le coucher), afin d'éviter l'accumulation du mucus dans les bronches et de prévenir l'infection pulmonaire.

## ■ Les pratiques de la puériculture et d'éveil du bébé

Elles sont identiques à tout nourrisson. Dans tous les cas, le bon sens prévaut. Il faudra habiller normalement votre bébé, le sortir, le laver et diversifier son alimentation.

## ■ Les vaccins

Votre enfant doit être à jour de tous ses vaccins obligatoires et recommandés y compris celui contre l'hépatite B, contre la rougeole et contre la grippe afin qu'il soit protégé de ces virus qui peuvent aggraver l'atteinte du foie et des poumons.

## ■ Les antibiotiques

Contrairement aux autres enfants, les antibiotiques seront prescrits plus facilement même en absence de fièvre pour toute infection respiratoire. Les antibiotiques sont essentiels pour protéger les poumons de votre enfant. Votre enfant les prendra en priorité par voie orale (sirop, poudre, comprimés). La prise d'antibiotiques peut également se faire par une autre voie si nécessaire (inhalation, voie intraveineuse). Chaque cas est différent et c'est le pédiatre qui adaptera chaque prescription en fonction des germes dans les bronches et de leur sensibilité aux antibiotiques.

## ■ L'hygiène de vie

Une hygiène de base est nécessaire, complétée par des attitudes préventives liées à la maladie. Proscrivez dans l'entourage le tabac, évitez les animaux, limitez les peluches et les tapis et moquettes (sources d'allergènes). Ne surchauffez pas les pièces et aérez-les tous les jours. Éviter les infections respiratoires de l'entourage, tout particulièrement en période d'épidémie hivernale. Respectez le lavage des mains, le mouchage de nez avec des mouchoirs jetables, évitez la fréquentation de lieux surpeuplés. Votre enfant doit avoir une hygiène de vie respiratoire encore plus stricte que les autres enfants pour limiter d'autres infections respiratoires.

D'une manière générale pendant toute sa croissance et surtout pendant son adolescence, il est important d'encourager votre enfant à être indépendant et autonome. Le couvrir et le surprotéger ne servent à rien. L'enfant doit devenir « sujet » et acteur de sa vie.



« Les soignants sont très motivés de voir des patients franchir le cap de la trentaine sans être pour autant des insuffisants respiratoires, des patients qui commencent à avoir des enfants et poursuivent une activité professionnelle. »

### Contact

Département médical  
de Vaincre la Mucoviscidose  
01 40 78 91 70  
medical@vaincrelamuco.org



# 4

## Comment aborder la mucoviscidose au sein du couple, de la famille et avec l'entourage ?

**Il n'est pas simple d'aborder, d'expliquer, de parler de la maladie. Certains parents préfèrent ne pas l'évoquer et ce choix est respectable, mais il est plus facile d'en discuter dès l'annonce du diagnostic avec l'entourage proche.**

Si en parler soulage, rassure et facilitera votre vie quotidienne, celle de votre enfant et de ses frères et sœurs, s'il y en a, c'est vous qui restez libres de décider quand et à qui en parler. Personne d'autre que vous n'a à le faire sauf si vous le demandez à une personne de confiance (professionnel ou non) ou l'y autorisez. Les professionnels des CRCM et l'association sont là pour vous écouter et vous aider. N'hésitez pas à leur demander conseil très tôt.

### ■ Les changements dans le couple

Ils peuvent et vont exister : c'est normal. Un équilibre différent est à trouver avec un partage des tâches nouvelles liées à la venue de l'enfant et à la présence de la maladie au quotidien.

Au sein du couple, il est recommandé de dialoguer et d'exprimer ses sentiments pour mieux intégrer ensemble les changements liés à la maladie. Il s'agit également comme après toute naissance de s'accorder des moments privilégiés ensemble. Garder du temps pour soi est important.

La culpabilité est un sentiment complexe, normal, humain, intime et personnel ; il est souvent accentué par le fait d'être parent et exacerbé quand son enfant est malade. N'oubliez pas que la mucoviscidose n'est la faute de personne. Vous n'avez pas à éprouver un quelconque sentiment de honte ou de culpabilité.

Si vous ressentez un tel sentiment, il est conseillé d'en parler et de ne pas s'enfermer dans la solitude de ses pensées.

Certains parents peuvent s'interroger sur leur désir d'avoir d'autres enfants après cette naissance, s'ils en avaient initialement le projet. Le médecin et/ou le généticien pourront répondre aux interrogations sur les risques de mucoviscidose et l'accompagnement médical possible, en fonction du choix de chaque couple.

### ■ En parler aux frères et sœurs de l'enfant

Si vous avez déjà un ou plusieurs enfants, on sait qu'il est rassurant pour la sœur ou le frère aîné(e) d'être informé(e) dès le départ. Ne les excluez pas en pensant les protéger. Les enfants même très petits voient, perçoivent, entendent (presque) tout.

Il n'y a pas de façon unique d'en parler. Il s'agit avant tout de mettre des mots sur les sentiments que vous éprouvez (votre tristesse notamment) et d'en expliquer la cause à vos enfants. Les petits enfants se croient vite responsables et coupables de ce qui arrive à leurs parents, frère ou sœur. Pour cela, vous pouvez rencontrer le/la psychologue du CRCM qui vous aidera à trouver les mots justes pour l'annoncer aux frères et sœurs. Le/la psychologue du CRCM peut même recevoir vos enfants, si vous le souhaitez maintenant ou plus tard. Chaque enfant doit trouver sa place dans la fratrie, c'est moins aisé avec un enfant malade mais c'est possible ; et il est conseillé de répondre à leurs questions et à leurs angoisses en respectant l'âge de chacun. Méfiez-vous des simplifications excessives qui fausseront la compréhension du frère ou de la sœur : le mot mucoviscidose est bien difficile à prononcer mais il est plus juste que bronchite, rhume ou asthme



dont il pourra peut-être souffrir un jour. Expliquez leur l'importance de la kinésithérapie quotidienne, des médicaments, des visites à l'hôpital. Vous pouvez aussi leur proposer de vous accompagner à certaines visites afin qu'ils connaissent l'équipe médicale et qu'ils voient et entendent ce qui se passe « là-bas ».

Cependant la sœur ou le frère aîné(e) doivent aussi être préservés afin qu'ils puissent réaliser leurs envies en dehors des contraintes liées à la mucoviscidose.

**« Nous avons toujours parlé de la maladie, sans tabou particulier dans notre famille. A 5 ans, mon jeune fils connaît le mot de mucoviscidose. Ma fille a lu les petits livres diffusés par l'association, mais elle n'est pas allée au-delà dans ses questions. »**



### ■ Comment en parler aux grands parents ?

Encore une fois il n'y a pas de règle. Faites ce qui est le mieux et le plus aidant pour vous en gardant à l'esprit qu'il est toujours préférable de ne pas rester seuls avec cette difficulté. Vous pouvez l'annoncer immédiatement ou plus tard, leur remettre un exemplaire de cette brochure. Sachez également que les grands-parents pourront rencontrer un membre du CRCM ou de Vaincre la Mucoviscidose s'ils le souhaitent.

### ■ Comment en parler à sa famille ?

Vous vous interrogez peut-être sur les risques pour les membres de votre famille d'être porteur du gène de la mucoviscidose. Là encore, l'équipe du CRCM et notamment le généticien peuvent vous guider et répondre à vos questions.

### ■ Comment annoncer à son entourage/ses amis ?

Les amis sont d'un secours important. Leur présence est essentielle. Mais beaucoup ne savent pas ce qu'il est bon de faire à votre égard, ils peuvent s'éloigner, rester (trop) silencieux, ne pas oser parler de la maladie ou être angoissés eux-mêmes que cela soit arrivé à leurs proches amis. Rassurez-les quant à la maladie de votre enfant. Elle n'est pas contagieuse et il n'y a pas de mal à prendre des nouvelles. Si des amis n'osent pas vous demander d'explication et veulent avoir plus d'information, remettez leur un exemplaire de cette brochure. Ils pourront savoir un peu mieux ce que vous vivez. Le traitement de votre enfant est astreignant et fatigant, n'hésitez pas à demander à vos amis ou à votre famille de vous aider. Ils peuvent s'occuper de l'enfant malade ou des autres enfants si vous vous sentez trop fatigué.



# 5 Vie quotidienne

**Lorsque l'on apprend que son enfant est atteint de mucoviscidose, une inquiétude s'impose : comment concilier la vie quotidienne, la vie professionnelle et la maladie.**

**En effet, après un temps plus ou moins long, plus ou moins douloureux, il est normal de se poser de nombreuses questions : est-ce que mon enfant ira à l'école ; pourra-t-il pratiquer un sport ; est-ce qu'il sera possible de partir en vacances ?**

**Soyez rassurés, l'amélioration des traitements et de la prise en charge de la maladie faciliteront votre quotidien et les projets de votre enfant.**

### ■ Organiser son temps

Si vous travaillez, vous pouvez choisir d'interrompre totalement ou partiellement votre activité professionnelle. Il s'agit là d'une décision importante ; ainsi nous vous conseillons de vous renseigner sur les droits auxquels vous pouvez prétendre et qui vous aideront à organiser au mieux la vie quotidienne.

*Citons par exemple :*

- **Les congés et aménagements du temps de travail**, prévus pour vous permettre d'être présent auprès de votre enfant.
- **L'allocation spécifique (AEEH)** allocation d'éducation de l'enfant handicapé, prévue pour vous aider à faire face :
  - aux surcoûts liés à la maladie et non pris en charge par l'Assurance Maladie
  - au manque à gagner si vous souhaitez réduire ou cesser votre activité professionnelle
  - aux frais liés au recours éventuel à une tierce personne rémunérée.

Il existe plusieurs dispositifs et chacun présente ses avantages et inconvénients. Nous vous conseillons de faire une évaluation de votre situation, avec l'aide d'une assistante sociale, avant de faire votre choix.

« Nous avons mis en place un emploi du temps type de la journée d'Adrien. Les aérosols du matin, la kiné respiratoire et le petit déjeuner sont organisés de façon à être les plus faciles à gérer pour lui. Son emploi du temps comprend aussi des temps de liberté et des corvées. Notre quotidien est organisé pour que la vie sociale et familiale ait la place qu'elle doit avoir dans tous les foyers. »

## ■ Le mode de garde

Si vous avez décidé de poursuivre votre activité professionnelle, différents choix de mode de garde de votre enfant s'offrent à vous.

Demandez l'avis du médecin du CRCM concernant la fréquentation des structures de garde collective (crèches et garderies). Ces structures sont régies par des textes officiels et il est possible de faire préciser les besoins spécifiques de votre enfant (prise de médicaments, hygiène, etc.) dans un document officiel, appelé projet d'accueil individualisé (PAI). Là encore, l'équipe médicale du CRCM peut vous aider à remplir ce document.

En cas de garde individuelle, souvent préférable, n'hésitez pas à expliquer les besoins de votre enfant à la nourrice ou assistante maternelle. Cela permettra de la rassurer. Vous pouvez également lui proposer de rencontrer l'équipe du CRCM, lors d'une visite, pour bien comprendre les précautions d'hygiène à prendre et les modalités des traitements dont elle pourra avoir la charge.

## ■ L'école et les études

La mucoviscidose n'affecte pas les capacités intellectuelles de votre enfant. Un enfant atteint de mucoviscidose est un enfant parmi les autres, mais avec des besoins spécifiques. Bien souvent, l'enfant ne désire pas qu'une trop grande publicité soit faite autour de son état. Néanmoins, la compréhension de sa maladie et des contraintes qu'elle lui impose ainsi que la mise en place d'aménagements pratiques, définie par des textes officiels, peuvent être fondamentales pour rétablir une égalité de chances dans la réussite scolaire.

Quand votre enfant va grandir et sera en âge d'aller à l'école puis de suivre des études, vous pourrez contacter la chargée de scolarité de l'association qui vous renseignera et répondra à toutes vos questions au 01 40 78 91 67 ou [missionscolarite@vaincrelamuco.org](mailto:missionscolarite@vaincrelamuco.org)

## ■ Les vacances

Comme pour tous les enfants, les vacances sont indéniablement bénéfiques. Elles permettent aussi à tous les membres de la famille de prendre une certaine distance par rapport aux problèmes quotidiens.

Cependant, la maladie ne prend jamais de vacances ! Il sera donc nécessaire de veiller à assurer la continuité du traitement (kinésithérapie, aérosols, prise de médicaments) et de vérifier que l'encadrement sanitaire est satisfaisant. Pour cela, demandez conseil à votre médecin avant de réserver votre voyage. En particulier, en cas de projet de vacances à l'étranger ou en altitude à la montagne.

## ■ Les activités sportives et ludiques

Jouez avec votre enfant et faites du sport ensemble le plus possible. Non seulement cela fait du bien au corps et à l'esprit, mais c'est aussi un excellent moyen pour aider votre enfant à développer ses capacités respiratoires et éliminer les sécrétions qui encombrent ses bronches. Toutes les activités liées au souffle lui permettront de mieux maîtriser sa respiration.

Plus tard, une activité sportive sera un facteur d'intégration sociale et une aide à l'estime de soi.



## Vaincre la Mucoviscidose propose :

- **Un accompagnement individualisé des malades et de leurs proches.** Ce travail est assuré par deux assistantes sociales, une chargée de scolarité et une chargée d'insertion professionnelle, toutes spécialisées dans la mucoviscidose. Elles travaillent en partenariat étroit avec les professionnels des CRCM.
- **Des brochures spécialisées :**
  - « Mucoviscidose : vos droits, vos démarches »
  - « Mucoviscidose : de l'école à l'université »

Pour toutes vos questions sur la vie quotidienne (congés, allocations, scolarité, ...) contactez le :

**Département qualité de vie de Vaincre la Mucoviscidose**

01 40 78 91 68 ou

[qualitedevie@vaincrelamuco.org](mailto:qualitedevie@vaincrelamuco.org)

# 6

## La recherche : les espoirs pour demain

**La communauté scientifique mondiale est mobilisée depuis de nombreuses années pour trouver des thérapeutiques capables de traiter les symptômes ou de s'attaquer aux racines de la maladie. Des progrès considérables ont été réalisés dans le traitement des symptômes et des travaux de recherche actuels visent à améliorer cette stratégie. En même temps, les efforts consentis en recherche fondamentale permettent de voir se mettre en place des premiers essais cliniques ayant pour objectif de traiter l'origine de la maladie.**

### ■ S'attaquer aux racines de la maladie : thérapie génique et thérapie de la protéine

La mucoviscidose est due à la mutation du gène CFTR, qui engendre l'absence de protéine CFTR. La thérapie génique vise à administrer un gène sain dans des cellules malades grâce à l'utilisation d'un vecteur (transporteur). Jusqu'à présent, les essais cliniques menés dans ce domaine ont montré sa faisabilité ainsi que la nécessité d'améliorer son efficacité. Pour cela, les chercheurs travaillent actuellement à la mise au point de vecteurs performants : cibler les bonnes cellules en permettant une expression prolongée du gène, tout en limitant les effets secondaires. Des essais cliniques sont lancés dans ce but.

La thérapie de la protéine consiste à corriger la protéine CFTR ou à stimuler sa fonction par des agents pharmacologiques. D'importants programmes de recherche dans ce domaine sont en cours en Europe et en Amérique du Nord. Les premières molécules issues de ces travaux de recherche sont testées chez l'homme depuis 2007.



### ■ Améliorer les traitements symptomatiques

Plusieurs essais cliniques sont en cours pour améliorer la fluidification des sécrétions bronchiques et faciliter leur élimination. De même, des études cliniques menées actuellement ont pour objectif de mettre au point des traitements plus efficaces contre l'infection et l'inflammation. De nombreux programmes de recherche étudient les bactéries qui, comme le pyocyanique, prolifèrent plus particulièrement dans les bronches de patients atteints de mucoviscidose. Ces travaux ont pour objectif la découverte de molécules susceptibles d'éliminer les bactéries ou la mise au point de vaccins capables de prévenir la colonisation bactérienne. Par ailleurs, des équipes de recherche tentent de mettre au point des extraits pancréatiques plus performants. Enfin, l'amélioration des transplantations constitue aussi un enjeu pour les scientifiques qui cherchent à limiter les phénomènes de rejet et supprimer les effets secondaires liés à la greffe.

#### Pour plus d'informations

Vous pouvez consulter le site  
[www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org)

**Vaincre la  
Mucoviscidose  
finance chaque  
année entre 80  
et 100 projets  
sur l'ensemble  
des pistes de  
recherche.**

# 7

## Nous, parents, que pouvons nous faire pour aider la recherche ?

Recherche, financement des postes de soignants, qualité de vie... si vous avez l'envie et l'énergie de contribuer au combat contre la mucoviscidose vous pouvez agir de multiples manières, selon vos possibilités et votre disponibilité, aujourd'hui ou demain. Vous pouvez également solliciter votre entourage.

### De multiples possibilités pour agir et/ou faire agir mon entourage

#### ■ Faire un don

L'association vit à 95% de la générosité du public et de ses partenaires.

Pour devenir donateur de Vaincre la Mucoviscidose, il suffit de nous faire parvenir un don. Celui-ci peut être ponctuel ou régulier.

A noter, les dons bénéficient d'avantages fiscaux (66% sont déduits des impôts). Ainsi, un don de **100 euros ne revient qu'à 34 euros au donateur**. Faites le savoir autour de vous.

Don en ligne sur [www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org)

ou par courrier à :

**Vaincre la Mucoviscidose,**  
181 rue de Tolbiac 75013 PARIS

#### ■ En parler autour de soi, ouvrir son carnet d'adresses

C'est souvent les parents eux-mêmes qui génèrent dans leur entourage le plus de soutiens de particuliers, d'associations, d'entreprises, d'artistes ou de médias. Un élan de solidarité se crée assez facilement autour de la famille touchée.

#### ■ Adhérer à l'association

Etre adhérent, c'est aller plus loin que le don. C'est avoir la possibilité de mieux connaître l'association, de peser sur ses orientations et c'est aussi disposer d'informations régulières.

Vous pouvez adhérer en ligne ou grâce au bulletin présent dans ce document.

#### ■ Devenir bénévole

Chacun peut s'impliquer à sa mesure suivant le temps dont il dispose. Toute aide est précieuse. De nombreux profils sont recherchés : organisateur, trésorier, secrétaire, communicant, bricoleur, commercial, professionnel de santé, chercheur. Les formes d'action sont aussi multiples :

- Organiser ou participer à une manifestation pour collecter des fonds, telle qu'une Virade de l'espoir ou un Green de l'espoir.
- Accueillir, informer et orienter les patients et leur famille.
- S'engager dans une délégation régionale ou participer à la vie associative nationale (groupe de travail, Conseil d'Administration).



« Si ce n'est pas nous parents qui nous impliquons pour faire bouger les choses, qui le fera à notre place ? »

**Contact**

Contactez la vie associative au siège de l'association ou la délégation de votre région.

Nous vous accueillons au 01 40 78 91 91 (du lundi au vendredi, de 09h à 12h et de 13h à 17h), ou par e-mail : [benevolat@vaincrelamuco.org](mailto:benevolat@vaincrelamuco.org)

Pour les dons : 01 40 78 91 58 ou par e-mail : [donateurs@vaincrelamuco.org](mailto:donateurs@vaincrelamuco.org)

[www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org)

# 8

## Vaincre la Mucoviscidose

**Notre vocation : vous aider à vivre mieux et parvenir à la guérison.**

**Vaincre la Mucoviscidose est une association de parents et de patients qui collabore étroitement avec les soignants et les chercheurs. Pour mieux agir et vous aider, elle s'est donnée 4 missions.**

### À votre service

- 01 40 78 91 70 ou 01 40 78 91 97 (département médical)
  - 01 40 78 91 91 (informations générales et pour nous rejoindre) ou [info@vaincrelamuco.org](mailto:info@vaincrelamuco.org)
  - 01 40 78 91 58 (service donateurs)
- Vaincre la Mucoviscidose**, association reconnue d'utilité publique, membre du comité de la charte, 181 rue de Tolbiac, 75013 Paris, 01 40 78 91 91  
Association habilitée à recevoir des legs, des donations et des assurances-vie.

### ■ Guérir, en soutenant et en finançant la recherche

Cette mission est la première finalité de l'association qui développe une stratégie diversifiée et ambitieuse (plus de 80 projets financés par an), en lien permanent avec la recherche internationale.

### ■ Soigner, en améliorant la qualité des soins

Formation, suivi épidémiologique, financement de 90 postes par an dans les CRCM..., l'association intervient dans un souci d'optimisation des soins et de prise en charge globale par des équipes pluridisciplinaires au fait des dernières avancées.

### ■ Aider à vivre mieux avec la mucoviscidose, en améliorant la qualité de vie des patients

Nous proposons un accompagnement individuel des familles pour tous les aspects de la vie quotidienne (école, insertion...). Nous menons également des actions collectives pour défendre vos droits.

### ■ Vous informer et sensibiliser le grand public

Nous publions des documents pédagogiques sur les soins et la vie quotidienne. Enfin, la sensibilisation du plus grand nombre permet un soutien indispensable à nos activités.

**L'association agit à 95% grâce à la générosité du public et de ses partenaires**

# 9

## Des documents pour vous aider

### ■ Des documents sur les soins et la prévention

→ kinésithérapie, nutrition, hygiène, les enjeux du dépistage, etc...

### ■ Des documents sur la vie quotidienne

→ le Guide Social, la scolarité, la pratique sportive etc.

### ■ Un document sur la recherche

### ■ Un bulletin trimestriel avec un dossier d'information

### N'hésitez pas

à demander ces documents auprès de l'association au :  
**01 40 78 91 91**

