

27/12/2024



## Les recommandations de prise en charge des personnes atteintes de mucoviscidose (3<sup>ème</sup> édition 2023-2024)

### Auteurs :

Hilde De Keyser<sup>1</sup>, Fiona Dunlevy<sup>2</sup>, Elise Lammertyn<sup>1</sup>, Kevin W Southern<sup>3</sup>

### Affiliations :

1. Cystic Fibrosis Europe
2. European Cystic Fibrosis Society
3. University of Liverpool, UK

### Quelle est la problématique de votre recherche ?

Quelle est la meilleure prise en charge pour les personnes atteintes de mucoviscidose ?

Comment utilisons-nous au mieux les données disponibles pour soutenir et donner des moyens aux personnes atteintes de mucoviscidose et à leurs familles ?

### Pourquoi est-ce important ?

Les professionnels de santé, les scientifiques et les entreprises examinent et testent des moyens d'améliorer la prise en charge des patients atteints de mucoviscidose. Ils travaillent pour mieux comprendre comment la mucoviscidose atteint le corps, ils développent de nouveaux médicaments et traitements et comparent les traitements entre eux.

Parfois, la recherche démontre clairement qu'un traitement ou une méthode de soin améliore la santé des patients. Parfois, les résultats sont moins clairs et il n'est pas certain qu'une option de soin soit meilleure que d'autres.

Des sociétés médicales comme la Société Européenne de la Fibrose Cystique<sup>1</sup> (ECFS) et des organisations de patients comme Cystic Fibrosis Europe (CF Europe)<sup>2</sup> travaillent à l'amélioration des soins des personnes atteintes de mucoviscidose. Une manière de le faire est de rédiger ensemble des recommandations de prise en charge.

<sup>1</sup>note du traducteur : « Fibrose Cystique » est un autre nom de la mucoviscidose.

<sup>2</sup>note du traducteur : CF Europe est une fédération qui regroupe des associations de patients nationales et régionales originaires de plus de 39 pays européens.

Cela implique d'écouter la communauté des personnes atteintes de mucoviscidose et leurs soignants, d'examiner tous les résultats de recherche disponibles et de trouver un large consensus sur quels sont les besoins des personnes atteintes de mucoviscidose et sur lesquels sont les meilleurs soins. Ces recommandations décrivent le niveau de soin attendu par les personnes atteintes de mucoviscidose et auquel doivent tendre les équipes de soin. Ces recommandations décrivent aussi à quoi nous espérons que ressemblera l'avenir des personnes atteintes de mucoviscidose.

Ces recommandations permettent aux personnes atteintes de mucoviscidose et à leurs familles de travailler avec leurs équipes des centres spécialisés en mucoviscidose pour atteindre le meilleur niveau de soins possible.

Comme beaucoup de personnes atteintes de mucoviscidose ont désormais accès à la thérapie par modulateurs, c'est une nouvelle ère pour la communauté de la mucoviscidose. C'est donc le moment opportun pour examiner les meilleures données probantes pour améliorer la prise en charge.

### **Quels sont les travaux réalisés ?**

Au cours des vingt dernières années, l'ECFS a publié des recommandations pour différentes catégories de prise en charge de la mucoviscidose. La dernière mise à jour majeure de ces recommandations date de 2018. Depuis, de nombreuses nouveautés sont apparues dans le monde de la mucoviscidose. En 2022, l'ECFS a créé un comité central pour mettre à jour les recommandations de soins pour les personnes atteintes de mucoviscidose. Ce comité comprenait des médecins (traitants d'adultes et des enfants atteints de mucoviscidose), un psychologue, un représentant de CF Europe, des scientifiques et d'autres professionnels de la santé.

Le comité a listé les différents sujets à traiter pour les recommandations et a invité des experts du monde entier à écrire un résumé sur chaque sujet. Ces experts, nommés « auteurs » sont des professionnels de santé, des chercheurs, des personnes travaillant dans une organisation de patients et des personnes atteintes de mucoviscidose. Il a aussi été demandé aux experts de rédiger une à trois déclarations évoquant les messages les plus importants de leur section. Nous avons montré ces déclarations à des centaines de personnes dans la communauté de la mucoviscidose en leur demandant si elles étaient d'accord avec leur message. Cette étape était importante pour s'assurer qu'une large majorité de personnes dans la communauté étaient satisfaites des déclarations. Nous avons considéré que une déclaration recueillait le « consensus » de la communauté quand au moins 80% des personnes l'approuvaient. D'autres projets de recommandations de prise en charge utilisent aussi ce critère de 80% d'accord parmi les pairs. Cela rend la déclaration très puissante et représentative.

### **Quels sont les résultats ?**

Nous avons commencé la planification du projet pour mettre à jour les recommandations de prise en charge des personnes atteintes de mucoviscidose en 2022. Entre 2023 et le premier

semestre de 2024, 104 auteurs ont co-écrit et publié 4 articles scientifiques, donnant des indications pour :

- Faire un diagnostic pertinent et rapide
- Etablir et maintenir l'état de santé
- Reconnaître et traiter les problèmes de santé des personnes atteintes de mucoviscidose
- Planifier une vie plus longue

Cliquez [ici](#) pour avoir accès à l'index complet de tous les sujets couverts par les 4 articles (en anglais).

Nous avons produit 89 déclarations. Au total 659 personnes de la communauté ont répondu à une enquête pour examiner les déclarations. Elles ont toutes recueilli un large consensus (la plupart dépassant largement le seuil de 80 %).

Cliquez [ici](#) pour lire les 89 déclarations tirées de ces articles (en anglais).

Le premier article est intitulé « Diagnostic rapide et pertinent ». Il rappelle au lecteur que faire un diagnostic rapide et précis reste très important. L'analyse génétique devient de plus en plus utile et est disponible dans un plus grand nombre d'hôpitaux. Cette analyse génétique est utilisée parallèlement au dépistage via des gouttes de sang chez le nouveau-né, ou NBS (Newborn Bloodspot Screening). Un NBS de haute qualité est essentiel pour un diagnostic précoce. Pour la première fois, nous recommandons que des centres experts de diagnostic soient mis en place dans chaque pays/région, afin de s'assurer que le diagnostic soit rapide et précis. Les modulateurs de la protéine CFTR ne sont approuvés que pour des personnes atteintes de mucoviscidose présentant certaines variantes du gène *CFTR*. Cela signifie qu'il est encore plus important de diagnostiquer avec précision la mucoviscidose et les variantes génétiques spécifiques qui la provoquent. L'article explore également la manière de traiter les diagnostics incertains.

Le deuxième article s'intitule « Établir et maintenir la santé ». Il couvre des aspects bien établis des soins de la mucoviscidose, notamment une excellente nutrition, le dégagement des voies respiratoires et l'exercice physique. Il décrit comment la santé peut être optimisée, au lieu de considérer la santé comme une série de problèmes à traiter. Il s'agit d'une nouvelle façon d'envisager le parcours de vie des personnes atteintes de mucoviscidose. Cet article nous rappelle également l'importance du «travail en partenariat». Les personnes atteintes de mucoviscidose et leurs équipes doivent travailler ensemble pour définir des objectifs de santé. Cela permet aux personnes atteintes de mucoviscidose de bien manger, de respirer librement, d'éviter les cigarettes et les e-cigarettes et d'avoir un mode de vie sain et actif. Les soins et la surveillance à distance pourraient réduire le nombre de visites à l'hôpital pour certaines personnes, mais les visites en personne dans les centres de soin restent importantes. L'accès aux modulateurs de la protéine CFTR devraient être accessibles à toutes les personnes atteintes de mucoviscidose pour lesquelles cela est approuvé.

Le troisième article est intitulé « Identifier et traiter les problèmes de santé liés à la mucoviscidose ». Il aborde les problèmes de santé propres aux personnes atteintes de mucoviscidose, tels que le diabète et les maladies du foie liées à la mucoviscidose. Il est toujours important de surveiller, d'identifier et de traiter les infections et les inflammations des voies respiratoires, même pour les personnes qui suivent un traitement par modulateur de CFTR. Les équipes soignantes spécialisées soutiennent les personnes atteintes de mucoviscidose dans leur parcours émotionnel et psychologique. La vie peut devenir difficile lorsque des traitements de plus en plus lourds sont nécessaires, parfois jusqu'à la transplantation. Les personnes atteintes d'une maladie à un stade plus avancé ont besoin de soins holistiques adaptés à leurs besoins. Il s'agit de trouver un équilibre entre la qualité de vie, le fardeau du traitement et les effets sur la santé. Enfin, nous discutons comment les équipes de mucoviscidose soutiennent et prennent en charge les personnes à un stade avancé de la maladie et en fin de vie.

Le quatrième article s'intitule « Planifier une vie plus longue ». Les perspectives changent pour les personnes atteintes de mucoviscidose. Les nouveaux traitements et l'amélioration de la santé pourraient conduire à une meilleure espérance de vie. C'est pourquoi les recommandations comprennent désormais des informations sur la planification d'une vie plus longue. Cet article aide les personnes atteintes de mucoviscidose à trouver un équilibre entre leur maladie chronique et une vie pleine et active. Nous abordons des questions telles que la scolarisation et la formation supérieure, le travail, la vie autonome, la gestion de l'administration de la vie (assurance, pensions, etc.) et la retraite. Nous discutons de l'impact de la mucoviscidose sur la planification et la vie de famille. Nous examinons comment les inégalités et la pauvreté dans le monde peuvent influencer sur les soins prodigués aux personnes atteintes de mucoviscidose. Nous examinons la relation entre la mucoviscidose et l'évolution de notre planète. Nous discutons également des valeurs et des croyances des personnes atteintes de mucoviscidose et de leur influence sur les soins qui leur sont prodigués. Lorsque certaines personnes atteintes de mucoviscidose atteignent un âge avancé, elles seront confrontées aux problèmes de santé non liés à leur maladie et qui accompagnent le vieillissement. Les personnes âgées atteintes de mucoviscidose doivent également participer aux dépistages de santé qui sont disponibles pour l'ensemble de la population. Certains dépistages (comme celui du cancer de l'intestin) sont particulièrement importants pour elles. Enfin, nous discutons de la recherche et des registres, qui sont des sujets très importants pour la communauté de la mucoviscidose. Les personnes atteintes de mucoviscidose doivent avoir la possibilité d'orienter la recherche et d'y contribuer. Le travail en partenariat entre l'équipe de soin et la personne atteinte de mucoviscidose est essentiel pour réaliser ses espoirs et ses aspirations.

### **Que cela signifie-t-il et pourquoi faut-il rester prudent ?**

L'arrivée du traitement par modulateur de la protéine CFTR a changé la vie de nombreuses personnes atteintes de mucoviscidose. Elle a également modifié la manière dont les équipes

soignent les personnes atteintes de mucoviscidose. Diverses thérapies et procédures médicales qui faisaient partie de la pratique courante depuis de nombreuses années sont aujourd'hui réévaluées en raison des progrès récents. Cela signifie que de nouvelles études sont nécessaires, mais cela prend du temps. Une communication claire avec l'équipe soignante a toujours été importante pour les personnes atteintes de mucoviscidose. Cela est d'autant plus important alors que les chercheurs recueillent de nouvelles données sur la thérapie modulatrice, en parallèle au travail en partenariat et la prise de décision partagée. Les personnes atteintes de mucoviscidose et leurs équipes doivent discuter et partager les décisions sur des questions telles que la réduction de certaines thérapies de soutien ou la poursuite du traitement par modulateur de CFTR pendant la grossesse.

Certaines personnes atteintes de mucoviscidose ne peuvent pas bénéficier d'un traitement modulateur. En effet, les modulateurs ne sont pas efficaces pour toutes les variantes génétiques à l'origine de la mucoviscidose. Cependant, les recommandations présentées dans ces articles s'appliquent à toutes les personnes atteintes de mucoviscidose, qu'elles suivent ou non un traitement par modulateurs.

Toutes les personnes atteintes de mucoviscidose ne reçoivent pas le niveau de recommandations de prise en charge décrit dans ces articles. Il y a de nombreuses raisons à cela. Les systèmes de santé des différents pays ont des budgets différents. Le budget peut être serré, en particulier dans les pays à revenu faible ou moyen. Parfois, le budget ne permet pas de payer des médicaments ou des traitements coûteux. Cela signifie que certaines personnes « éligibles » pour un médicament peuvent ne pas y avoir accès. Il faut souvent du temps pour que les budgets de santé « rattrapent » les découvertes de la recherche et acceptent de financer de nouveaux traitements. Mais toutes les équipes soignantes doivent prendre des mesures pour améliorer les soins et s'efforcer de fournir les recommandation de prise en charge que nous décrivons.

## **Quelles sont les perspectives ?**

Les recommandation aident les équipes soignantes à fournir des soins de haute qualité aux personnes atteintes de mucoviscidose. Ces articles permettent également aux personnes atteintes de mucoviscidose et à leurs familles de travailler avec leurs équipes de soins pour définir leurs objectifs et leurs espoirs. L'ECFS travaillera avec les équipes de soins expertes en mucoviscidose de toute Europe pour les aider à mettre en place ces recommandations de prise en charge. Il peut être difficile pour certains centres spécialisés de mettre en place des soins de haute qualité. Ces recommandation les aideront à accéder aux ressources et aux fonds dont ils ont besoin, avec l'aide de l'ECFS et des associations de patients.

Pour les personnes atteintes de mucoviscidose ou leurs parents, les recommandation de prise en charge peuvent aider à comprendre à quoi ressemblent des soins de haute qualité. Les recommandations peuvent également servir de point de départ pour une conversation avec l'équipe médicale sur les soins reçus. Mais avant que les gens puissent vraiment commencer à utiliser ces normes de soins, ils doivent savoir qu'elles existent et être capables de les comprendre. Ce résumé contribue à mieux faire connaître ces nouvelles recommandations.

Il est important de noter que les professionnels de la santé et les associations de patients peuvent utiliser les recommandations pour demander à leur gouvernements d'augmenter les ressources consacrées à la mucoviscidose. Par exemple, les gouvernements pourraient examiner les recommandations de prise en charge et décider de financer davantage de professionnels de soins (médecins, infirmières, diététiciens, etc.) et de nouveaux médicaments (comme les modulateurs de la protéine CFTR).

**Lien vers le manuscrit original sur PubMed :**

Les articles peuvent être consultés gratuitement en cliquant sur les liens suivants (en anglais). Vous pouvez également consulter notre index ici, qui explique les sujets abordés dans chaque article.

- [Diagnostic rapide et précis](#)
- [Établir et maintenir la santé](#)
- [Reconnaître et traiter les problèmes de santé liés à la mucoviscidose](#)
- [Planifier une vie plus longue](#)