

Comment
élever



un
enfant
ayant une mucoviscidose



***L**e test de dépistage qui a été pratiqué à la maternité a révélé que votre bébé pouvait être atteint de mucoviscidose. Le test de la sueur vient de confirmer le diagnostic. Aujourd'hui face à cette annonce, vous avez des inquiétudes pour son avenir.*

Grâce à ce diagnostic précoce, votre enfant va pouvoir être pris en charge dans les meilleures conditions dès maintenant.

L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) a réalisé cette brochure pour :*

- vous expliquer succinctement ce qu'est la mucoviscidose,*
- répondre aux premières questions que vous vous posez sur la maladie,*
- vous aider à mettre en œuvre avec l'équipe qui va suivre votre enfant, la prise en charge précoce qui va lui assurer le meilleur développement possible.*

L'équipe médicale spécialisée pour la mucoviscidose est là, avec le médecin de votre enfant, pour vous aider à mener à bien sa prise en charge. Ils peuvent aussi répondre à d'autres questions non abordées dans cette brochure, ou préciser certains points.

Le Président de l'AFDPHE

**Elle est chargée par les pouvoirs publics de mettre en œuvre à la naissance, chez tous les nouveau-nés, le dépistage de quatre maladies (mucoviscidose, phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales), et chez les nouveau-nés à risque celui de la drépanocytose. Le programme est entièrement financé par l'Assurance Maladie.*

Q La mucoviscidose

Qu'est-ce que c'est ?

La mucoviscidose est une maladie génétique rare qui atteint un enfant sur 3,500 environ en France. À l'origine de sécrétions muqueuses anormales, elle peut toucher divers organes notamment les poumons et le pancréas. Les enfants qui en souffrent ont une intelligence normale.

Au niveau des poumons, les sécrétions bronchiques ont tendance à être épaisses et visqueuses. Pour les éliminer, des efforts de toux sont nécessaires. Des infections bronchiques sont fréquentes. Les enzymes digestives sécrétées par le pancréas n'arrivent plus à l'intestin. La digestion se fait mal. L'enfant peut avoir de la diarrhée.

Sa prise de poids est insuffisante.

La sueur est trop riche en chlore laissant une sensation salée au baiser donné à l'enfant.

Parfois, la mucoviscidose se manifeste à la naissance par une occlusion intestinale néonatale (ileus méconial), qui nécessite une intervention chirurgicale ou un traitement par des méthodes plus simples comme des lavements.

Le plus souvent, il n'y a aucun signe de la maladie à la naissance. Les symptômes (bronchites à répétition, diarrhées, mauvaise prise de poids) qui peuvent apparaître dès les premières semaines de vie, ne sont pas spécifiques ; le diagnostic en est donc retardé.

Qu'est-ce que LA PROTÉINE CFTR ?

La mucoviscidose est liée à un dysfonctionnement de la protéine CFTR* qui assure le transport du chlore à travers la membrane des cellules épithéliales, situées notamment à la surface des bronches et des canaux pancréatiques, mais aussi au niveau d'autres organes.

Grâce à la protéine CFTR* s'établit un bon équilibre de chaque côté de la membrane, ce qui permet la bonne hydratation des sécrétions muqueuses, indispensable pour assurer leurs fonctions.

Quand la protéine est altérée, voire absente, les sécrétions ne sont pas assez fluides, deviennent épaisses, stagnent dans l'organe où elles sont sécrétées ce qui entraîne secondairement son altération.

*Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator.

Le traitement : **une prise en charge médicale rigoureuse**

Aujourd'hui, il n'y a pas encore de traitement spécifique pour guérir la mucoviscidose. Cependant, il est démontré qu'une prise en charge précoce, précise et rigoureuse, complétée par la prescription de médicaments adaptés, va donner une meilleure qualité de vie à l'enfant atteint et réduire l'évolutivité de sa maladie.

La prise en charge médicale doit être adaptée à chaque enfant, en fonction de son âge et des problèmes qu'il rencontre à un moment donné. Cela impose donc un suivi médical attentif et très régulier afin de détecter précocement ses problèmes.

Le centre spécialisé pour la prise en charge de la mucoviscidose* de votre région va prendre en charge votre enfant avec votre médecin de famille, pédiatre ou généraliste, et un kinésithérapeute.

Vous avez déjà rencontré un des médecins de l'équipe pluridisciplinaire de ce centre au moment de l'annonce du diagnostic.

Il est important d'amener régulièrement votre enfant en consultation dans le centre.

Le centre a une grande habitude de soigner les enfants atteints de mucoviscidose. Sur place, vous pourrez y rencontrer tous les spécialistes qui interviendront dans le traitement de votre enfant : pédiatre spécialiste de la mucoviscidose, infirmière coordonnatrice des soins, kinésithérapeute, diététicien(ne), psychologue, assistante sociale, ...

Tous les trois mois au moins, plus souvent au cours de la première année, votre enfant sera vu par l'équipe. Elle assurera la surveillance du poids, de la taille, de l'état respiratoire, digestif et nutritionnel ; elle recherchera une infection pulmonaire et veillera à la pratique de la kinésithérapie, du régime alimentaire, du traitement suivi ; elle analysera le cas échéant les problèmes pratiques posés par l'utilisation des aérosols y compris les conditions d'entretien et de désinfection du matériel...

Une à deux fois par an, un bilan plus complet sera effectué : prise de sang pour divers dosages, radiographie pulmonaire, échographie abdominale, exploration de la fonction respiratoire...

** Ou Centre de Ressources et de Compétences pour la prise en charge de la mucoviscidose.*

Qui va suivre mon enfant ?

Entre les visites au centre spécialisé, le pédiatre de votre enfant, votre médecin de famille le prendront en charge. Mais c'est le kinésithérapeute qui sera le plus souvent présent auprès de votre enfant, avec vous.

Que va faire le kinésithérapeute ?

Le rôle du kinésithérapeute est essentiel. Il va faciliter l'évacuation des sécrétions bronchiques de votre enfant et s'occuper de lui dès ses premières semaines.

La fréquence des séances de kinésithérapie sera adaptée à l'importance des sécrétions. Une séance quotidienne est habituellement nécessaire. Mais, à certains moments, deux séances par jour peuvent s'avérer utiles.

Comment nourrir mon enfant ?

Son alimentation doit être normale. Il n'y a pas de régime à faire, sauf cas particulier. Si vous avez souhaité le nourrir au sein, il n'y a pas lieu d'abandonner ce mode d'alimentation. Si vous lui donnez un lait "nourrisson 1er âge", vous pouvez le conserver.

Il faut encourager votre enfant, dès maintenant, à bien se nourrir et plus tard à manger beaucoup car l'enfant ayant une mucoviscidose a des besoins nutritionnels élevés.

Quels médicaments va-t-il prendre ?

En fonction du résultat des bilans réalisés au centre, des médicaments seront prescrits pour éviter l'inflammation, faciliter le drainage des sécrétions, lutter contre la surinfection des bronches. Un traitement antibiotique peut s'avérer utile et le choix des antibiotiques sera fonction de l'analyse des crachats.

Si le pancréas est déficient, il devra prendre au début de chaque biberon, puis au début de chaque repas, des "extraits pancréatiques" pour aider la digestion. Il devra aussi avoir des vitamines tous les jours. Le médecin sera là pour prescrire les autres médicaments qu'il jugera utile pour votre enfant.

Doit-il être vacciné ?

Oui. Cela est indispensable. Il doit avoir tous les vaccins y compris celui contre l'hépatite B. Tous les ans il doit être vacciné contre la grippe, afin d'être protégé au maximum des infections.

Les soins coûtent-ils cher ?

Tous les soins sont gratuits. La mucoviscidose est une affection de longue durée qui donne droit à une exonération du ticket modérateur (remboursement à 100%).

La mucoviscidose

au quotidien

Comment va se développer mon enfant ?

Cela est difficile à prévoir car il existe différents degrés de gravité de la maladie qui évolue de façon variable d'un enfant à l'autre.

L'objectif de la prise en charge est de faire face aux conséquences de la maladie, de s'assurer que l'enfant se développe le mieux possible et qu'il n'a aucune carence, notamment vitaminique.

Y a-t-il des précautions à prendre ?

Oui. Il doit avoir une hygiène de vie encore plus stricte que les autres enfants. Il faut exclure le tabac de son environnement, éviter de multiplier autour de lui les jouets en peluche, les tapis ou moquettes (source de poussière), mais aussi les animaux familiers à poils.

Sa chambre doit être aérée correctement, l'air ne doit pas y être trop sec.

L'équipe spécialisée sera là pour vous préciser les détails de sa vie au quotidien.

Pourra-t-il mener la vie des autres enfants ?

Oui. Il pourra aller à l'école, jouer avec ses camarades, faire de l'éducation physique, partir en vacances. Cependant, chaque jour il devra prendre ses médicaments et ménager un peu de temps pour ses soins (kinésithérapie,

aérosols). Cette astreinte pourra le lasser mais il faudra l'aider à l'accepter.

Pourra-t-il faire du sport ?

Oui. Le sport sera très utile pour sa santé. En fonction de ses goûts, de ses aptitudes, des orientations proposées, il choisira celui qui lui conviendra le mieux.

Comment l'aider plus tard ?

Lorsqu'il grandira, votre enfant vous posera des questions sur l'utilité des soins quotidiens. Il pourra se sentir différent de ses frères et sœurs, de ses camarades de classe. Sa famille, son entourage, doivent être là pour l'accompagner.

Vous aussi, vous pourrez vous interroger sur sa maladie et sur la manière de répondre à ses questions.

L'équipe médicale qui suit votre enfant pourra répondre à ses préoccupations ainsi qu'aux vôtres.

CETTE MALADIE EST-ELLE GÉNÉTIQUE ?

Oui. La mucoviscidose s'exprime chez l'enfant homozygote, c'est-à-dire ayant une altération des deux copies du gène. L'une de ces copies altérées (mutations) est héritée du père ; l'autre de la mère. Chacun des parents n'a qu'une seule mutation et est dit hétérozygote.

MON ENFANT N'A QU'UNE SEULE MUTATION. EST-IL MALADÉ ?

Oui. Puisque le test de la sueur qui est l'examen spécifique de la mucoviscidose est positif.

Plus de 900 mutations du gène impliqué dans la mucoviscidose ont été dénombrées. Certaines sont fréquentes (mutation $\Delta F508$). D'autres très rares sont difficiles à trouver.

On peut ne trouver qu'une seule mutation. La seconde est recherchée par la suite, mais la trouver peut demander du temps.

Très exceptionnellement, la mucoviscidose est due à la présence de deux mutations très rares, non mises en évidence.

La recherche des mutations les plus fréquentes sur le prélèvement de dépistage, réalisé avec le consentement des parents, a permis d'orienter le diagnostic.

POUVONS-NOUS AVOIR UN AUTRE ENFANT MALADÉ ?

Oui, un frère, une sœur, peuvent aussi avoir une mucoviscidose si les deux parents ont transmis, en même temps, la mutation dont ils sont porteurs. Les parents doivent rencontrer un généticien, pour parler de ce risque, quand ils ont un projet d'enfant. S'ils le souhaitent, ils peuvent bénéficier d'un diagnostic prénatal au 3e mois de la prochaine grossesse. Ce point sera abordé lors de la consultation de génétique.

DANS LA FAMILLE, D'AUTRES ENFANTS SERONT-ILS MALADÉS ?

Rarement, en dehors des frères ou sœurs. Les autres enfants de la famille (neveux, nièces, cousins germains) sont peu exposés à développer la maladie. Certains apparentés peuvent être porteurs d'une mutation (hétérozygotes) mais ne peuvent avoir un enfant atteint que si leur conjoint est lui-même hétérozygote. Le médecin généticien est là pour évaluer la situation de chaque couple de la famille qui souhaite connaître son risque d'avoir un enfant atteint.

MON ENFANT POURRA-T-IL AVOIR DES ENFANTS ?

La fécondité des personnes atteintes de mucoviscidose peut être diminuée. Vos petits-enfants sont peu exposés à avoir une mucoviscidose, sauf si le conjoint de votre enfant est lui-même hétérozygote.



**Rappelez-vous toujours que
la seule manière de permettre
à votre enfant de se développer
le mieux possible est de rester
vigilant sur le suivi de sa prise
en charge.**

*Après avoir lu ce document, vous avez certainement des questions.
N'hésitez pas à les poser à l'équipe qui va suivre
le développement de votre enfant.*

ADRESSES UTILES

Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

38, rue Cauchy - 75015 Paris

Tél : 01 53 78 12 82

www.afdphe.asso.fr

Association Régionale de Dépistage

