

## Définition

La mucoviscidose est une maladie héréditaire transmise sur le mode autosomique récessif ; c'est la plus fréquente des maladies autosomiques récessives.

Elle est liée à une anomalie du gène codant pour la protéine CFTR, porté par le chromosome 7.

On estime qu'environ 200 enfants atteints de mucoviscidose naissent chaque année en France, soit en moyenne 1 sur 4 500 nouveau-nés (données Inserm).

## Physiopathologie

C'est l'altération de la protéine CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), chargée d'assurer la fluidité du mucus, qui est à l'origine de la maladie. Le mucus est anormalement épais et s'accumule dans les voies pulmonaires et digestives.

**Au niveau pulmonaire** : l'épaississement du mucus encombre les bronches.

**Au niveau digestif** : l'hyperviscosité des sécrétions pancréatiques ne permet pas aux enzymes qu'elles contiennent d'être déversées dans l'intestin ; elles restent stockées et le tissu pancréatique est altéré.

## Causes

Facteurs génétiques : une personne est atteinte de mucoviscidose si elle hérite de deux copies (une de chaque parent) de l'anomalie du gène CFTR.

## Examens complémentaires

Dépistage systématique dans les maternités en France depuis 2002

- Dosage de la trypsine immunoréactive dans le sang au 3<sup>e</sup> jour de vie. Si le taux est élevé, on recherche la présence d'une mutation sur le gène CFTR.

Test biologique complémentaire : dosage des ions chlorure dans la sueur.

## Signes cliniques

### Respiratoires

Toux chronique  
Gêne respiratoire  
Insuffisance respiratoire

### Digestifs

Insuffisance pancréatique  
Malabsorption des graisses  
Alternance diarrhée/constipation  
Douleurs abdominales

Il peut également y avoir une atteinte du foie, des voies biliaires, des glandes sudoripares ou des appareils génitaux.

## Complications

**Respiratoires :** infection pulmonaire, atélectasies, pneumothorax, sinusite chronique, hémoptysie, insuffisance respiratoire chronique.

**Digestives :** pancréatite, diabète, atteinte du foie ou des voies biliaires.

Décès

## Pronostic

Le pronostic dépend de l'importance de l'atteinte respiratoire qui est inéluctable.

Médiane de survie : 30 à 40 ans.

La transplantation pulmonaire améliore le pronostic avec une médiane de survie de 8 ans.

## Traitements

Il n'existe pas de traitement curatif.

**Prise en charge multidisciplinaire et spécialisée :** centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM).

**Thérapie ciblée :** traitement modulateur de CFTR : Ivacaftor (améliore les symptômes de la maladie).

### Traitements symptomatiques pulmonaires

- Mucolytiques et fluidifiants bronchiques
- Bronchodilatateurs
- Kinésithérapie respiratoire
- Antibiothérapie si infection bactérienne ou en prévention
- Oxygénothérapie
- Greffe pulmonaire en dernier recours

### Traitement symptomatiques extrapulmonaires

- Anti-inflammatoires
- Extraits pancréatiques
- Supplémentation calorique
- Vitamines
- Nutrition entérale ou parentérale en cas de mauvais état nutritionnel

## Sources

Cours IFSI

Guide pratique infirmier, Perlemuter, 2020, Elsevier Masson

Mémento 100% visuel des pathologies, Anne Barrau, 2021, Vuibert

Mucoviscidose sur [inserm.fr](http://inserm.fr)

Mucoviscidose sur [pasteur.fr](http://pasteur.fr)

## Définition

Maladie héréditaire transmise sur le mode autosomique récessif liée à une anomalie du gène codant pour la protéine CFTR, porté par le chromosome 7.

Environ 200 enfants atteints de mucoviscidose naissent chaque année en France, soit en moyenne 1 sur 4 500 nouveau-nés.

## Physiopathologie

Altération de la protéine CFTR chargée d'assurer la fluidité du mucus, qui est à l'origine de la maladie. Le mucus est anormalement épais et s'accumule dans les voies pulmonaires et digestives.

Au niveau pulmonaire : l'épaississement du mucus encombre les bronches.

Au niveau digestif : l'hyperviscosité des sécrétions pancréatiques ne permet pas aux enzymes qu'elles contiennent d'être déversées dans l'intestin ; elles restent stockées et le tissu pancréatique est altéré.

## Examens complémentaires

Dépistage systématique

- Dosage de la trypsine immunoréactive dans le sang au 3e jour de vie. Si le taux est élevé, on recherche la présence d'une mutation sur le gène CFTR.

Test biologique complémentaire : dosage des ions chlorure dans la sueur.

## Causes

Facteurs génétiques : une personne est atteinte de mucoviscidose si elle hérite de deux copies (une de chaque parent) de l'anomalie du gène CFTR.

## Signes cliniques

### Respiratoires

Toux chronique, gêne respiratoire  
Insuffisance respiratoire

### Digestifs

Insuffisance pancréatique  
Malabsorption des graisses  
Alternance diarrhée/constipation  
Douleurs abdominales

+/- atteinte du foie, des voies biliaires, des glandes sudoripares ou des appareils génitaux.

## Complications

Respiratoires : infection pulmonaire, atélectasies, pneumothorax, sinusite chronique, hémoptysie, insuffisance respiratoire chronique.

Digestives : pancréatite, diabète, atteinte du foie ou des voies biliaires.

Décès

## Pronostic

Dépend de l'atteinte respiratoire.  
Médiane de survie : 30 à 40 ans.

La transplantation pulmonaire améliore le pronostic : médiane de survie de 8 ans.

UE 2.8 Processus obstructifs

## Mucoviscidose

## Traitements

Pas de traitement curatif. Centre de ressources = CRCM

Thérapie ciblée : traitement modulateur de CFTR : Ivacaftor

Symptomatiques pulmonaires : mucolytiques et fluidifiants bronchiques, bronchodilatateurs, kinésithérapie respiratoire, ATB si infection bactérienne ou en prévention, O<sub>2</sub>, greffe pulmonaire en dernier recours.

Symptomatiques extrapulmonaires : anti-inflammatoires, extraits pancréatiques, supplémentation calorique, vitamines, nutrition entérale ou parentérale en cas de mauvais état nutritionnel.



fiches-ide.fr

Fiches IDE© Tous droits réservés