

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Mucoviscidose

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1.1 Prise en charge	3
1.2 Prise en charge thérapeutique	3
1.3 Suivi au CRCM (ou dans les centres de soins relais)	4
1.4 Signes d’alerte et prise en charge des événements évolutifs de la maladie	4
Pour toutes les informations utiles	5

Synthèse à destination du médecin traitant

Cette fiche de synthèse a été élaborée à partir du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) disponible sur le site www.has-sante.fr. La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques potentiellement graves dès l'enfance. Les manifestations principales concernent l'appareil respiratoire, le pancréas, plus rarement l'intestin ou le foie. Certaines formes de révélation tardive sont habituellement mono ou peu symptomatiques. Le dépistage néonatal est généralisé depuis fin 2002. Le diagnostic repose sur le test de la sueur, confirmé par l'identification des mutations.

1.1 Prise en charge

Un patient atteint de mucoviscidose doit être pris en charge par un centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) (liste des centres disponibles sur www.vaincrelamuco.org). Il est porteur d'une carte « de soins et d'information mucoviscidose » qui lui a été remise par le médecin assurant sa prise en charge (disponible sur le site www.sante.gouv.fr).

1.2 Prise en charge thérapeutique

Après une évaluation initiale (avec enquête familiale et conseils génétiques systématiquement proposés au patient), la prise en charge inclut :

- une prise en charge respiratoire qui repose sur :
 - la kinésithérapie respiratoire quotidienne, mise en route dès le diagnostic,
 - l'aérosolthérapie (RhDNase, bronchodilatateurs, antibiotiques, corticoïdes inhalés),
 - l'antibiothérapie, en cures qui peuvent être très rapprochées ou au long cours. Certains antibiotiques peuvent être utilisés selon des modalités non conformes à l'AMM : âge du patient, posologie ou rythme d'administration ;
 - un chargé de projet pour les questions « Quelles sont les indications du traitement chirurgical de la diverticulite aigue et ses modalités? »
- une prise en charge nutritionnelle et digestive avec :
 - une alimentation quotidienne équilibrée et enrichie en calories, avec des compléments en sel, en vitamines ADEK et bêta-carotène, oligo-éléments et magnésium si carence,
 - des extraits pancréatiques adaptés à la richesse en graisses des aliments, des compléments nutritionnels si dégradation des paramètres et un apport hydrique suffisant (chaleur, sport) ;
- une éducation thérapeutique et des conseils de mode de vie :
 - essentielle, elle est réalisée par tous les intervenants du CRCM ainsi que par les professionnels libéraux et concerne :
 - la connaissance de la maladie, - les règles d'hygiène et de prévention pour limiter les risques de colonisations et d'infections,
 - l'éducation respiratoire et diététique,
 - la prise des médicaments,
 - le mode de vie pour maintenir une bonne qualité de l'environnement (éviction du tabac, mode de garde individuel plutôt que collectif), les performances respiratoires (activité physique et/ou sportive) et une qualité de vie optimale ;
 - la surveillance de l'observance, en particulier à l'adolescence, et l'aide à l'intégration scolaire [rédaction d'un projet d'accueil individualisé (PAI)] et à l'orientation professionnelle (rôle du

médecin du travail pour aménager le lieu de travail) sont essentielles. L'assistante sociale et le psychologue doivent être sollicités si nécessaire ;

- la prévention : respect du calendrier vaccinal (y compris vaccin antihépatite B, rappel coqueluche), vaccination antigrippale, antipneumococcique, antihépatite A (et vaccination anticoqueluche de l'entourage).

1.3 Suivi au CRCM (ou dans les centres de soins relais)

Le suivi au CRCM doit être régulier (au moins tous les 2 mois jusqu'à 1 an, tous les 2 à 3 mois après 1 an, avec au minimum une consultation trimestrielle et un bilan annuel complet en hospitalisation de jour ou de courte durée). Dans l'intervalle des visites au CRCM, le médecin généraliste traite les pathologies intercurrentes en relation avec un médecin référent du CRCM si besoin.

1.4 Signes d'alerte et prise en charge des événements évolutifs de la maladie

1.4.1 Événements respiratoires

- Exacerbation : elle est définie par la survenue d'un épisode aigu de détérioration clinique sur un état stable : altération de l'état général (anorexie, asthénie, diminution de l'activité, stagnation pondérale ou amaigrissement, rarement fièvre) ou respiratoire (augmentation de la toux, de l'encombrement, du volume et de la purulence des crachats, de la gêne respiratoire) ; elle nécessite une consultation rapide au CRCM.
- Aspergillose bronchopulmonaire allergique : évoqué devant l'apparition de sibilants ou une détérioration respiratoire clinique et/ou fonctionnelle, le diagnostic repose sur des examens complémentaires réalisés au CRCM.
- Hémoptysie ou pneumothorax : ils nécessitent une consultation au CRCM et le plus souvent une hospitalisation.
- Insuffisance respiratoire chronique : elle nécessite une oxygénothérapie transitoire ou de déambulation ou de longue durée, ou une ventilation non invasive.

1.4.2 Complications digestives

- Douleurs abdominales : d'origines multiples, le diagnostic repose sur des arguments cliniques, biologiques, radiologiques voire endoscopiques. Certaines sont traitées en ville : reflux gastro-œsophagien (mesures hygiéno-diététiques, prokinétiques, antiH2, IPP), colopathie (mesures hygiéno-diététiques, mucolytiques, spasmolytiques). Certaines nécessitent une hospitalisation : syndrome d'obstruction intestinale distale complet, mucocèle appendiculaire.
- Atteinte hépato-biliaire : le diagnostic est clinique, biologique et échographique et/ou endoscopique (varices œsophagiennes) ; le traitement est effectué au CRCM.
- Poussée aiguë de pancréatite : prise en charge au CRCM. 5

1.4.3 Diabète

Au stade d'intolérance au glucose : surveillance et conseils nutritionnels. Au stade de diabète : insulinothérapie et conseils diététiques, surveillance de l'hémoglobine glyquée tous les 3 mois, surveillance des complications (microangiopathies plus fréquentes que les macroangiopathies) et éducation thérapeutique adaptée.

1.4.4 Déshydratation (en cas de sudation importante)

Elle doit être prévenue par un apport en sel et en eau suffisant (activité sportive, grosse chaleur) ; en cas de déshydratation importante, l'avis du CRCM peut être nécessaire.

1.4.5 Autres complications

- Polypose nasale et sinusite chronique (lavage au sérum hypertonique, corticoïdes locaux).
- Retard de croissance et retard pubertaire. Complications osseuses et articulaires (anti-inflammatoires non stéroïdiens, antalgiques).
- Complications uro-génitales : stérilité ou hypofertilité traitées en service spécialisé (ICSI, FIV, stimulation ovarienne), incontinence urinaire.
- Syndrome dépressif
- Insuffisance surrénale.

Pour toutes les informations utiles

- PNDS disponible sur : www.has-sante.fr (rubrique ALD)
- Associations de patients :
www.sosmucoviscidose.asso.fr
www.vaincrelamuco.org
- Informations générales : www.orphanet.net (rubrique mucoviscidose)