

Mucoviscidose

Ce que c'est

La mucoviscidose est une des **maladies génétiques** potentiellement graves les plus fréquentes en France et dans les pays occidentaux. En France, 200 enfants naissent chaque année avec la mucoviscidose, soit en moyenne 1 sur 4 500 nouveaux-nés. La France compterait 6 000 patients.

“Mucoviscidose” signifie littéralement “mucus visqueux”. Il s'agit d'un dysfonctionnement de l'une des protéines codée par un des chromosomes (chromosome 7) qui empêche les cellules qui produisent du mucus (ou des sécrétions) normalement nécessaires au bon fonctionnement de certains organes de produire un mucus suffisamment « liquide » pour que les organes assurent leur fonction.

Les symptômes

La mucoviscidose se manifeste le plus souvent dès la naissance ou les premiers mois de vie.

Elle touche principalement la fonction respiratoire et gastro-intestinale :

- L'épais mucus qui encombre les **bronches** entraîne l'installation d'une bronchopneumopathie chronique obstructive (BPCO) qui épuise progressivement les capacités respiratoires du patient, entraînant à terme une insuffisance respiratoire.
- D'autres **complications** peuvent ensuite se développer comme des atélectasies (affaissement des alvéoles pulmonaires sur elles-mêmes) ou un pneumothorax une affection de la plèvre, la membrane qui tapisse la paroi interne du thorax et enveloppe les poumons.).

Le mucus présent dans les bronches peut également faire le lit d'**infections** bactériennes.

Au niveau **gastro-intestinal**, l'insuffisance pancréatique provoquant une malabsorption des graisses est fréquente. Les stases (arrêt du transit), les alternances diarrhées/constipation ainsi qu'une malabsorption des nutriments sont également courants.

D'autres symptômes peuvent apparaître de manière secondaire sans que leur cause ne soit bien connue : cirrhose du foie, diabète, pathologies cardiaques...

La prise en charge en kinésithérapie

Dès l'établissement du diagnostic, les personnes atteintes de mucoviscidose sont suivies au sein de centres de soins spécialisés, les **Centres de Ressources et de Compétences de la mucoviscidose (CRCM)**.

Le traitement qui leur est proposé est symptomatique : il a pour but de réduire les manifestations de la maladie et leurs complications.

Ce sont les pratiques basées sur ces principes qui permettent de drainer au mieux les patients y compris sur les petites bronches, là où les sécrétions ont tendance à stagner et se surinfecter en premier.

Les techniques de **désencombrement** visent à aider le patient à dégager ses bronches des sécrétions qui sont plus collantes que chez des personnes non atteintes. Ce désencombrement bronchique permet au patient d'être en capacité de respirer le mieux possible et de prévenir l'apparition de surinfections bronchiques.

Parfois cela ne suffit pas et il est alors nécessaire de prendre des antibiotiques et faire des aérosols. Le kinésithérapeute est alors là aussi pour aider le patient à réaliser ces nébulisations correctement en l'accompagnant dans l'apprentissage d'une respiration optimale, pour une bonne diffusion du produit nébulisé dans ses bronches.

Au delà, c'est **tout l'ensemble des compétences du kinésithérapeute** qui est mis en œuvre dans le suivi des patients porteurs de mucoviscidose. La place de l'**éducation thérapeutique** est, comme pour toute pathologie chronique, fondamentale pour permettre au patient et à ses proches s'améliorer leur qualité de vie.