



:: Mucoviscidose

Synonymes :

fibrose kystique du pancréas, cystic fibrosis (CF) en anglais

Définition :

Maladie génétique de transmission autosomique récessive secondaire à une mutation du gène *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) à l'origine de troubles respiratoires et digestifs. Les **sécrétions muqueuses des tractus respiratoire et digestif sont anormalement visqueuses**, responsables de stase, d'obstruction et exposent, au niveau bronchique, au risque de surinfection. La sueur est anormalement salée (**risque de déshydratation hyponatrémique**). Les patients atteints sont habituellement suivis dans un des centres de ressources et de compétence de la mucoviscidose (CRCM).

Pour en savoir plus :

[Consultez la fiche sur Orphanet](#)

Menu	
Fiche de régulation SAMU	Recommandations pour les urgences hospitalières
Synonymes	Problématiques et recommandations en urgence
Mécanismes	Orientation
Risques particuliers en urgence	Interactions médicamenteuses
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Précautions anesthésiques
Pièges	Mesures préventives à prendre
Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière	Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation
En savoir plus	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint de mucoviscidose

Synonymes

- ▶ fibrose kystique du pancréas

Mécanismes

- ▶ maladie génétique autosomique récessive secondaire à une mutation du gène *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) qui régule le transport transmembranaire du chlore ; les sécrétions sont anormalement visqueuses responsables de stase et d'obstruction, avec risque de surinfection, au niveau bronchique

Risques particuliers en urgence

- ▶ respiratoire : encombrement bronchique, surinfection, hémoptysie, pneumothorax
- ▶ digestif : occlusion intestinale distale, pancréatite, hémorragie digestive par rupture de varices œsophagiennes en contexte de cirrhose hépatique
- ▶ métabolique : déshydratation hyponatrémique, notamment en cas d'effort ou de forte chaleur
- ▶ nouveau-né : iléus méconial

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ extraits pancréatiques
- ▶ kinésithérapie respiratoire
- ▶ nébulisations (antibiotiques, rhDNase)

Pièges



- se méfier d'une déshydratation et d'une exacerbation à bas bruit de la bronchite
- le syndrome d'occlusion intestinale distale est rarement chirurgical

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- ▶ pneumothorax : pas de particularité ; exsufflation à l'aiguille, voire drainage si mauvaise tolérance
- ▶ hémoptysie : vasoconstricteur par voie veineuse (terlipressine) si le saignement est important
- ▶ décisions thérapeutiques et orientation largement dépendantes du patient et de son histoire clinique ; contacter le centre de référence du patient

En savoir plus

- ▶ Centres de Ressources et de Compétence de la Mucoviscidose (CRCM)
- ▶ Centres de référence nationaux :
 - Lyon
 - adultes : Centre Hospitalier Lyon Sud
04 78 56 91 05 – 04 78 86 14 54
 - enfants : Hôpital Femme Mère Enfant
04 27 85 59 64
 - Nantes
 - adultes : 02 40 16 51 14
 - enfants : 02 40 08 31 72
- ▶ Société française de la mucoviscidose, fédération des CRCM : www.federation-crcm.org
- ▶ www.vaincrelamuco.org
- ▶ www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques et recommandations en urgence

- ▶ **Urgences respiratoires** : exacerbations de la bronchite ; pneumothorax ; hémoptysie
- ▶ **Urgences digestives** : syndrome d'obstruction intestinale distale ; hémorragie digestive haute
- ▶ **Urgences générales** : déshydratation hyponatrémique

- Si possible, consulter la **carte de soins et d'urgence** du patient qui comporte notamment les coordonnées du CRCM où il est suivi.
- ❗ - Penser à une déshydratation hyponatrémique en cas de fatigue, nausée, diarrhée, perte de poids, troubles de la conscience, surtout lors des fortes chaleurs et compenser largement les pertes sodées et hydriques.
- Devant des signes d'occlusion, penser au syndrome d'obstruction intestinal distale, particulièrement fréquent et qui relève d'un traitement médical.

1. Exacerbations de la bronchite

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Exacerbation bruyante, bronchite aiguë fébrile ou non, **parfois accompagnée d'hémoptysie ou d'insuffisance respiratoire aiguë** ou, moins spectaculaire, **simple modification de la séméiologie respiratoire**
- Diminution de l'appétit, perte de poids, dégradation isolée de la fonction respiratoire
- Fièvre et signes biologiques d'inflammation manquent souvent

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- **Biantibiothérapie** systématique, en fonction du germe : **voie veineuse** le plus souvent nécessaire chez les patients colonisés par *P. aeruginosa* (**bêtalactamine** et **aminoside**)
- Augmentation du drainage bronchique par une **kinésithérapie pluriquotidienne**
- **Hydratation suffisante**
- Une corticothérapie peut être utile; les bronchodilatateurs peuvent être essayés
- **Oxygénothérapie, voire ventilation non invasive (VNI)** en **cas d'insuffisance respiratoire grave** ou chez un patient bénéficiant d'un tel dispositif pendant le sommeil à domicile
- **Retarder au maximum la ventilation invasive** sur sonde d'intubation (**difficultés de sevrage** et forte mortalité chez les patients au stade de l'insuffisance respiratoire avancée)

2. Pneumothorax

Le pneumothorax gêne le drainage bronchique, augmente le risque d'exacerbation de la bronchite et peut générer ou aggraver une insuffisance respiratoire patente ou latente.

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Une fois sur deux la présentation clinique est classique.
- Elle peut se limiter à la majoration des signes respiratoires habituels. La latence peut être complète, ou les signes modérés, d'interprétation difficile. Une hémoptysie est possible.
- Le scanner peut être nécessaire lorsque le volume est minime.

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- **Hospitalisation** d'au moins 24 heures pour observation
- **Traiter selon les recommandations habituelles**
- En l'absence de réponse initiale (une semaine) ou en cas de récurrence, même si le volume est petit :
 - traitement définitif par pleurodèse (drainage prolongé inefficace et dangereux).
Préférer une pleurodèse chirurgicale partielle (éventualité d'une transplantation pulmonaire ultérieure).
NB : **certains préconisent la chirurgie d'emblée.**
- **Adaptation des traitements symptomatiques : antalgiques, kinésithérapie** adaptée, **antibiothérapie** ajustée, **oxygénothérapie**, sans oublier l'**hydratation** et la prise en compte du **risque de constipation et de syndrome d'obstruction intestinale distale** lié au décubitus forcé.

3. Hémoptysies

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Présentation classique
- Évaluer le volume de l'hémoptysie

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- **Si peu abondantes**, alors pas de mesure spécifique :
 - **traiter la surinfection** qu'elles traduisent (voir exacerbations)
 - éventuellement **suspendre les traitements** réputés **favorisants** : aérosols d'antibiotiques ou de rhDNase notamment
 - **acide tranexamique** (Exacyl®, fibrinolytique) si **les saignements se pérennisent**
- **Si plus importantes**, alors **hospitalisation** :
 - surveillance des paramètres vitaux
 - voie d'abord veineuse
 - **traitements spécifiques** :
 - **vasoconstricteurs par voie veineuse** (terlipressine – Glypressine®), action suspensive. **Effets secondaires** (vasoconstriction artérielle systémique) non rares, **parfois graves.**
 - l'**acide tranexamique** peut être utilisé dans les **hémorragies de moyenne abondance.**
 - **si hémorragie massive prolongée, hémorragie moyenne qui se répète, hémorragies chroniques ou lentement progressives** interférant avec la qualité de vie ou empêchant un drainage efficace :
 - › **embolisation artérielle bronchique** après cathétérisme sélectif par voie fémorale, réalisée sous anesthésie locale dans la mesure du possible, à distance des injections de vasoconstricteurs, par une équipe entraînée. Elle doit concerner l'ensemble des artères pathologiques. L'origine de l'hémorragie se situe préférentiellement dans les territoires les plus atteints sur la radiographie ou le scanner ; à cet égard la sensation du patient concernant l'origine de l'hémorragie est fiable dans plus de la moitié des cas.
 - › certains patients nécessitent 2 voire 3 gestes consécutifs. Les formes rebelles peuvent justifier un geste chirurgical.
 - › **pas d'indication systématique** de la fibroscopie (peut retarder le geste thérapeutique).
 - **traitements symptomatiques** :
 - désobstruction des voies aériennes
 - kinésithérapie adaptée
 - oxygénothérapie
 - transfusion
 - réanimation si nécessaire
 - antibiothérapie systématique

4. Syndrome d'occlusion intestinale distale (SOID)

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- **Anamnèse**, les patients ayant **fréquemment** des formes **récurrentes**
- **Radiographie de l'abdomen sans préparation** (ASP)
- **Echographie abdominale**
- **Lavement à la gastrografine** : intérêt à la fois **diagnostique et thérapeutique**

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- **Hydratation par voie veineuse**
- **Administration par voie orale ou par sonde nasogastrique** si nécessaire d'une **solution électrolytique** (PEG = **macrogol** ou **gastrografine**) pour son effet osmotique
- **Dans les cas réfractaires**, des **lavements à la gastrografine**, éventuellement poussés jusqu'à la dernière anse grêle, **sous contrôle radiologique** sont habituellement efficaces.
- **Antalgiques**

- **Ne pas opérer un SOID sans avis préalable** auprès d'un centre de référence car, souvent, le traitement médical suffit à lever l'obstruction.



- **Ne pas méconnaître un diagnostic différentiel** de type **occlusion sur bride** chez un patient multi opéré, **appendicite aiguë** ou **invagination iléocœcale**.

- **Poursuivre activement la prise en charge respiratoire**, le drainage bronchique pouvant être difficile.

5. Hémorragie digestive haute

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Présentation classique. L'**endoscopie** confirme le diagnostic et permet le traitement symptomatique.

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Mise en place de deux voies veineuses périphériques (VVP) de gros calibre
- Pose d'une sonde nasogastrique laissée en siphonnage
- Lavage à l'eau glacée
- **Sclérose** ou, mieux, **ligature** de varices perendoscopique, selon les modalités habituelles
- Traitement médicamenteux :
 - **analogues de la vasopressine ou de la somatostatine**
 - **inhibiteurs de la pompe à protons**
 - **correction de l'anémie** et des **troubles hémodynamiques**
 - **prévention ou traitement de l'encombrement bronchique**
 - **la prescription de bêtabloquants en prévention secondaire** nécessite une **surveillance renforcée** compte-tenu de l'atteinte respiratoire.
- La prise en charge thérapeutique ultérieure relève du centre de ressources et de compétences (shunt portosystémique, splénectomie partielle, voire transplantation hépatique en cas d'insuffisance hépatocellulaire associée).

6. Déshydratation aiguë

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Y penser en cas de situation à risque (chaleur, exercice intense et prolongé), en cas d'asthénie, de nausées, de vomissements, d'apathie, d'anorexie ou de refus alimentaire, de céphalées, de crampes ou de perte de poids. Une **fièvre élevée peut faire craindre une hyperthermie maligne**, occurrence **rare mais possible**.
- Signes cliniques et biologiques :
 - ceux d'une **déshydratation extracellulaire** (pli cutané, hypotonie des globes oculaires, hémococoncentration, insuffisance rénale fonctionnelle voire hypotension)
 - ceux d'une **hyperhydratation intracellulaire** (absence de soif et de sécheresse des muqueuses, hyponatrémie, hypochlorémie) avec **hyperaldostérionisme secondaire** (hypokaliémie, hyponatriurie et hyperkaliurie)
 - **dans les formes graves, l'hyperhydratation intracellulaire peut entraîner des troubles neurologiques** (coma, convulsions...).

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- **Mesures de réhydratation habituelles** (SRO en petites quantités toutes les 5 min, si persistance des vomissements ou état de choc, perfusion de sérum salé isotonique à 9 ‰).
- **Attention aux complications possibles de la déshydratation** : encombrement bronchopulmonaire et exacerbation de la bronchite, SOID.

Orientation

- ▶ Dans la mesure du possible, **les décisions doivent être prises en concertation avec le médecin référent du CRCM**.
- ▶ **Un transfert vers un centre spécialisé** doit être envisagé **dans les formes réfractaires aux premières mesures thérapeutiques mises en place**.

Interactions médicamenteuses

- ▶ Avant toute prescription médicamenteuse, s'assurer de la compatibilité avec les traitements déjà en cours chez le patient (en particulier macrolides ou autres antibiotiques et itraconazole).

Précautions anesthésiques

- ▶ La diversité et la spécificité des atteintes et des symptômes de la mucoviscidose justifient de **contacter le médecin du CRCM** pour tout problème de prise en charge et particulièrement **avant une anesthésie** (qui favorise la stase et la surinfection bronchique).

Mesures préventives

- ▶ Quel que soit le viscère touché par la complication, il faut penser aux répercussions possibles sur les autres organes et adapter les traitements de long cours pour **prévenir les accidents en cascade**.
- ▶ **Tout ce qui entrave le drainage des sécrétions bronchiques favorise les exacerbations de la bronchite** :
 - alitement
 - déshydratation
 - pneumothorax
 - hémoptysie
 - douleur
 - anesthésie

- ▶ Tenir compte des **recommandations concernant l'alimentation et l'hydratation en cas de forte chaleur** pour les personnes atteintes de mucoviscidose :
 - <https://centre.sante.gouv.fr/drass/sante/canicule/> (accès réservé aux professionnels)
 - <http://www.sante-sports.gouv.fr/dossiers/sante/canicule-chaieurs-extremes/canicule-chaieurs-extremes.html> (accès grand public)
- ▶ Prévention de récurrence du SOID :
 - **peuvent être à l'origine d'un SOID** immobilisation, déshydratation, antalgiques, opiacés...
 - l'arrêt des enzymes pancréatiques ne prévient pas le SOID (erreur fréquente)
 - adaptation des posologies : apports hydrosodés suffisants, laxatifs osmotiques de type macrogol (PEG) à la demande.
 - la place de la N acétyl-cystéine ou des macrolides en continu est discutée

Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- ▶ Précautions d'hygiène :
 - préférer les chambres seules en raison des risques d'infection croisée, si possible avec sanitaire individuel
 - matériel individuel pour l'aérosolthérapie
- ▶ Alimentation : prévoir alimentation hypercalorique avec collations supplémentaires
- ▶ Accompagnement : en pédiatrie, chambre mère enfant souhaitable

Numéros en cas d'urgence

- ▶ Le CRCM du patient (carte de soins et d'urgence)
- ▶ À défaut tout autre CRCM, les coordonnées des médecins des centres peuvent être consultées sur :
 - www.orphanet.fr
 - le site de la Société Française de la Mucoviscidose (Fédération des CRCM) (www.federation-crcm.org)
 - le site du réseau Ensemble contre la Mucoviscidose en Rhône – Alpes (www.muco-emera.org),
 - le site du réseau Muco Ouest (www.reseau-muco-ouest.fr)
 - le site de l'association Vaincre la Mucoviscidose (www.vaincrelamuco.org),
 - à défaut les centres de références nationaux :
 - Lyon, CRCM Pédiatrique : 04 27 85 59 96 ou 04 27 85 59 64
 - Lyon, CRCM Adultes : 04 78 56 91 05 ou 04 78 86 14 54
 - Nantes, CRCM Pédiatrique : 02 40 08 31 72
 - Nantes, CRCM Adultes : 02 40 16 51 14

Ressources documentaires

- ▶ Chapron J, Zuber B, Kanaan R, Hubert D, Desmazes-Dufeu N, Mira JP, Dusser D, Burgel PR: **Management of acute and severe complications in adults with cystic fibrosis**. *Rev Mal Respir* 2011, 28: 503-16.
- ▶ Burgel PR, Desmazes-Dufeu N, Lemiale V, Hubert D, Mira JP: **La mucoviscidose et la réanimation adulte**. *Réanimation* 2007, 16: 318-25
- ▶ Yankaskas JR, Marshall BC, Sufian B, Simon RH, Rodman D: **Cystic fibrosis adult care: consensus conference report**. *Chest* 2004, 125: 1S-39S.
- ▶ Conférence de consensus. **Prise en charge du patient atteint de mucoviscidose**. Lundi 18 et mardi 19 novembre 2002. Palais du Luxembourg – Paris. www.anaes.fr - rubrique « Publications ».
- ▶ Berlinski A, Fan LL, Kozinetz CA, Oermann CM: **Invasive mechanical ventilation for acute respiratory failure in children with cystic fibrosis: outcome analysis and case-control study**. *Pediatr Pulmonol* 2002, 34: 297-303.

- ▶ Döring G, Conway SP, Heijerman HG, Hodson ME, Høiby N, Smyth A, Touw DJ: **Antibiotic therapy against *Pseudomonas aeruginosa* in cystic fibrosis: a European consensus.** *Eur Respir J* 2000, 16: 749-67
- ▶ Stenbit A, Flume PA: **Pulmonary complications in adult patients with cystic fibrosis.** *Am J Med Sci* 2008, 335: 55-9
- ▶ Flume PA, Strange C, Ye X, Ebeling M, Hulseley T, Clark LL: **Pneumothorax in cystic fibrosis.** *Chest* 2005, 128: 720-8.
- ▶ Barben JU, Ditchfield M, Carlin JB, Robertson CF, Robinson PJ, Olinsky A: **Major haemoptysis in children with cystic fibrosis: a 20-year retrospective study.** *J Cyst Fibrosis* 2003, 2: 105-11.
- ▶ Flume PA, Yankaskas JR, Ebeling M, Hulseley T, Clark LL: **Massive hemoptysis in cystic fibrosis.** *Chest* 2005, 128: 729-38
- ▶ Gilljam M, Chaparro C, Tullis E, Chan C, Keshavjee S, Hutcheon M: **GI Complications after lung transplantation in patients with cystic fibrosis.** *Chest* 2003, 123: 37-41.
- ▶ Garcia-Tsao G, Sanyal AJ, Grace ND, Carey W, Practice Guidelines Committee of the American Association for the Study of Liver Diseases, Practice Parameters Committee of the American College of Gastroenterology: **Prevention and management of gastroesophageal varices and variceal hemorrhage in cirrhosis.** *Hepatology* 2007, 46: 922-38.
- ▶ Louis D, Duc ML, Reix P, Chazalotte JP, Durieu I, Feigelson J, Bellon G. **Partial splenectomy for portal hypertension in cystic fibrosis related liver disease.** *Pediatr Pulmonol* 2007, 42: 1173-80.
- ▶ Debray D, Lykavieris P, Gauthier F, Dousset B, Sardet A, Munck A, Laselve H, Bernard O: **Outcome of cystic fibrosis-associated liver cirrhosis: management of portal hypertension.** *J Hepatol* 1999, 31: 77-83.

Ces recommandations ont été élaborées par les Docteurs Philippe REIX, Isabelle DURIEU et le Professeur Gabriel BELLON – Centre de Référence de la Mucoviscidose (CRCM) de Lyon –, avec la collaboration du Docteur Sophie RAVILLY de l'association Vaincre la mucoviscidose et du Docteur Gilles Bagou – SAMU-69 Lyon.

Date de réalisation : 30 mai 2009

Date de mise à jour : 28 novembre 2012