



# 40 ANS D'HISTOIRE

Remerciements	I
La mucoviscidose en quelques dates	II
<b>AVANT LA CRÉATION DE L'ASSOCIATION</b>	
les années obscures	III
<b>1965 / 75</b>	
l'ère des défricheurs	VI
<b>1975 / 85</b>	
le temps des pionniers	X
<b>1985 / 95</b>	
les années foisonnantes	XIV
<b>1995 / 2000</b>	
vers la maturité	XX
<b>ANNEXES</b>	
40 ans de communication	XXVI

# 60 PROPOSITIONS 2005 / 2010

Edito	1
La mucoviscidose, une maladie génétique chronique et évolutive	2
Vaincre la Mucoviscidose	3
<b>RECHERCHE</b>	<b>4</b>
concrétiser les avancées et favoriser des innovations majeure	
<b>SOINS</b>	<b>8</b>
anticiper une évolution indispensable des soins	
<b>AUTONOMIE</b>	<b>15</b>
un enjeu essentiel à ne pas décevoir	
<b>GREFFE</b>	<b>21</b>
ne pas laisser des malades décéder faute d'accès à une greffe de qualité	
Bibliographie	25



## REMERCIEMENTS

Il y a tout juste 40 ans, l'AFLM (Association française de Lutte contre la Mucoviscidose) naissait sous l'impulsion de quelques parents et médecins, alors unis par la même urgence : rompre l'isolement en se regroupant, s'informer sur la mucoviscidose, faire parler d'elle, faire progresser les connaissances, améliorer au quotidien les conditions de vie des enfants atteints.

C'est d'abord à eux, **les pionniers de la première heure**, que s'adressent nos remerciements.

Sans leur courage et leur détermination, nous serions encore dans l'obscurité des savoirs et des pratiques. La partie historique de ce Livre blanc retrace en filigrane leur cheminement, qu'ils soient toujours parmi nous ou qu'ils nous aient quittés. Par leur souvenir ou leurs témoignages, ils nous ont aidés à mettre à jour et à transmettre cette mémoire collective. Nous leur rendons ici un hommage appuyé.

Au fil des années, ce noyau déterminé s'est enrichi de l'expérience de tous ceux qui se sont investis à nos côtés : **parents et patients, chercheurs, professionnels de santé, bénévoles, salariés de l'association, partenaires, personnalités et politiques...**

Ensemble, continuons à conjuguer nos énergies vers le même horizon : la guérison de la mucoviscidose.

Que tous enfin, témoins, acteurs, contributeurs de cet ouvrage, relecteurs trouvent ici remerciements. Sans leur aide, ce Livre blanc n'aurait pu voir le jour.

## Les temps forts d'un combat

1965

Création de l'Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose (AFLM).

1967

Prise en charge à 100 % de la maladie par la Sécurité sociale.

1972

L'AFLM crée un fonds de recherche.

1978

L'association est reconnue d'utilité publique.

1982

Première rencontre internationale d'adultes atteints de mucoviscidose.

1985

Première Virade de l'Espoir en Auvergne.

1989

Découverte du gène de la mucoviscidose.  
Première transplantation pulmonaire.

1994

Thérapie génique et mucoviscidose.  
Premiers essais sur l'homme en France.

2001

Afin de montrer sa détermination, l'AFLM est rebaptisée Vaincre la Mucoviscidose.

2002

Mise en place du dépistage néonatal et désignation des Centres de Ressources et de Compétences Mucoviscidose (CRCM).

2005

Premiers Entretiens de la mucoviscidose.

Si l'on sait aujourd'hui que la mucoviscidose a traversé les siècles, de nombreux enfants en sont morts au cours des années, sans qu'on puisse identifier leur maladie. Seul le signe du « baiser salé » relie tous ces enfants disparus. Après une première description clinique en 1936, il aura fallu attendre 1953 pour qu'un test puisse établir un diagnostic spécifique.



Séance de clapping destiné à décoller les mucosités des bronches.

Praticien libéral, le Dr Jean Feigelson a rencontré la mucoviscidose dès les années 50. Au cours de 45 ans de carrière, il a suivi plus de 250 patients.

« En 1952, j'effectuais un stage de pédiatrie à la clinique des Enfants Malades à Oslo. On commençait à y connaître la mu-

coviscidose, les notions de cette maladie ayant été introduites en Norvège par des médecins anglais qui venaient régulièrement faire des conférences dans ce pays. Le test de la sueur n'existait pas encore et pour différencier la mucoviscidose de la maladie coeliaque – maladie liée à une intolérance au gluten et donnant également une stéatorrhée<sup>1</sup>, – on faisait

1. Condition qui est caractérisée par des diarrhées graisseuses chroniques, résultat d'une digestion anormale et/ou de l'absorption intestinale des graisses.

Avant la création de l'association

## LES ANNÉES OBSCURES

À partir de là, des premiers traitements sont appliqués jusqu'à ce que les quelques praticiens hospitaliers et libéraux qui s'intéressent à la mucoviscidose se rencontrent en congrès pour la première fois en 1964.

« Ceux qui peignaient en rouge ou orange étaient classés comme étant atteints de mucoviscidose »

## « Le président de l'association américaine, M. Barry a pressé les Français à former une association nationale de lutte contre la mucoviscidose »

peindre les enfants : ceux qui peignaient avec des couleurs foncées, vert ou bleu, étaient considérés comme étant atteints de maladie coeliaque, et ceux peignant en rouge ou orange étaient classés comme étant atteints de mucoviscidose.

À mon retour en France, j'ai découvert au cours des trois années suivantes quatre malades qui semblaient atteints de mucoviscidose.

En 1956, est apparu en France le test de la sueur qui se pratiquait d'une façon barbare, les enfants étant soumis à des sudations dans des sacs de plastique. Le Pr Hennequet (hôpital Enfants Malades, AP-HP Paris) m'a demandé de lui adres-

ser un malade pour faire un essai avec l'aide d'une pharmacienne de l'Hôpital Laennec. Le taux de chlore a été trouvé si élevé que les auteurs du test ont pensé qu'il ne pouvait pas s'agir d'une mucoviscidose ; c'en était bien une pourtant. On soignait alors les malades à l'aide de pénicilline par voie intramusculaire qui était un antibiotique efficace, mais douloureux. Je me souviens d'un petit malade, âgé de 4 mois en 1953, qui était mourant et que j'ai montré à mon patron, lequel a jugé qu'une hospitalisation était indispensable. Sa mère a refusé et préféré que l'enfant reste chez lui. Je l'ai donc reconduit à son domicile, l'ai placé sous une tente à oxygène et lui ai fait administrer de la pénicilline en intra musculaire et prescrit de la Terramycine<sup>2</sup> per os. Ce garçon très sympathique a survécu 17 années.

En 1956, j'ai rencontré M<sup>lle</sup> Manoha, une kinésithérapeute respiratoire, qui revenait des États-Unis où elle avait fait un stage et préconisait tant le clapping<sup>3</sup> que les vibrations pour décoller les mucosités. Elle était très efficace et a contribué au maintien de l'état de santé des patients. En 1956, j'ai aussi eu la chance de rencontrer une bio-

logiste, Mme Yvette Pecau qui s'est très vite passionnée pour la mucoviscidose, ce qui m'a permis de suivre mes malades d'une façon beaucoup plus précise. On a pu examiner les expectorations, voir quel germe était l'agent contaminant et adopter l'antibiothérapie par l'usage des antibiogrammes.

Dans les années soixante, j'ai fait la connaissance à Giens du Pr Gilly, et été heureux de voir qu'il pratiquait les mêmes méthodes que moi. En 1964, je me suis rendu à Boston, invité par le Dr Shwachmann qui m'a beaucoup appris et a clarifié mes idées médicales. J'ai rencontré M. Barry, le président de l'association américaine, qui a pressé les Français à former une association nationale de lutte contre la mucoviscidose et nous a demandé d'organiser une rencontre médicale à Paris. C'est ce que nous avons fait, le Pr Hennequet et moi-même. Le premier congrès de mucoviscidose s'est ainsi tenu réunissant une quarantaine de participants, dont le Pr Fanconi et quelques médecins anglais. »

2. Antibiotique donné par voie orale.

3. Manœuvres manuelles au niveau du thorax destinées à ébranler et à décoller les mucosités des parois bronchiques.

## Anne... broncho-pneumonie, coqueluche, tuberculose ?

*Mère d'une famille nombreuse, Anne a perdu 2 enfants, avant qu'en 1960, le diagnostic de mucoviscidose ne soit enfin porté pour le 3<sup>ème</sup> enfant.*

« Un petit bout de chou qui inquiétait notre médecin. »

Anne donne naissance à Michel en 1948, mais l'enfant ne survit pas. Un an plus tard, Françoise naît, mais elle meurt à 8 mois : coqueluche, broncho-pneumonie, insuffisance respiratoire, maladie coeliaque... ? Deux autres enfants viennent au monde, avant Dominique en 1959 « un petit bout de chou qui inquiétait notre médecin », se souvient Anne. Il part à Paris en 1960, subit un test à la sueur et le diagnostic tombe : c'est la mucoviscidose. « Nous comprenons alors que nos deux autres enfants en sont morts.

Dans les années 60, nous commençons à nous réunir entre parents. Nous échangeons beaucoup sur nos pratiques (une

maman pesait les selles de son enfant) et notamment nous nous donnions des recettes de cuisine. »

Extrait du bulletin de liaison

### 1965, la création de l'Association Française de lutte contre la Mucoviscidose (AFLM)

Les tout débuts...

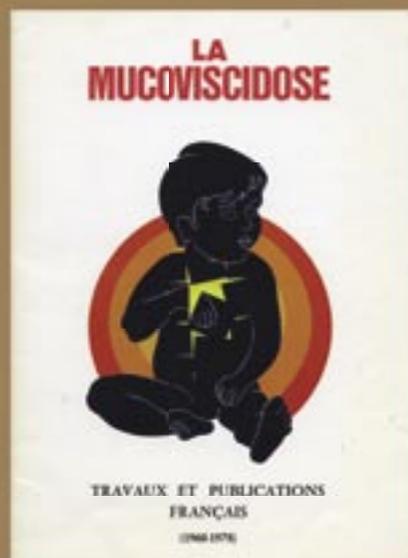
Avant la création de l'association, plusieurs familles se retrouvaient à Paris avec leur médecin à l'hôpital des Enfants Malades (service du Pr Hennequet, ou chez M. Gillieron, parent). Mme Lebeau-pin-Loncol en faisait partie avec M. et Mme d'Arcangues, M. et Mme Heise... :

« Je me souviens, lors d'une visite à Angers, M. d'Arcangues et moi, sur le pas de ma porte, nous nous sommes dit : « Allez on fonce, il faut créer une asso-

ciation. Aussi, à la réunion suivante à Paris, nous avons convaincu nos médecins, le Pr Hennequet et le Dr Feigelson, de créer une association. Ils ont acquiescé et l'association a vu le jour en 1965. M. et Mme Delchié s'étaient joints à nous (ils auront un rôle très important dans le développement de l'association).

Le bureau s'est alors constitué. J'acceptais la vice-présidence à cause de mon éloignement de Paris... »

## LA MUCOVISCIDOSE, LES REVUES MÉDICALES FRANÇAISES EN PARLENT AVANT 1965



- 1960** *Traitement de la mucoviscidose* (maladie fibrokystique du pancréas). Communication à la Société de médecine de Paris (Feigelson J.)
- 1961** *Journal Français de médecine et chirurgie thoracique* un cas de mucoviscidose à détermination bronchique prédominante et à évolution prolongée chez un jeune adulte (Israel-Asselain R., Chebat J., Lechien J.)
- 1963** *La Clinique* : Formes cliniques et traitement de la mucoviscidose. Conditions de survie (Feigelson J., Hardy J., François J.)
- 1965** *Annales de chirurgie infantile* Intérêt du diagnostic et du traitement précoce dans la mucoviscidose (Gilly R.)

- 1965** La revue *Le Pédiatre* consacre un numéro entier à la mucoviscidose (Hennequet A., Gilly R., Feigelson J., Manoha J.-CL, Delaitre R., Bienaymé J., Nezeloff C.)
- 1965** *La Revue de Pédiatrie* publie deux articles, l'un du Pr Hennequet sur l'expérience de son service à l'hôpital des Enfants malades (AP-HP, Paris) qui constatait la mort précoce avant que la kinésithérapie ne soit pratiquée et une survie prolongée lorsqu'elle est effectuée. Un autre du Pr Gilly sur l'organisation d'un « centre » à Giens (Var)
- 1965** *Archives françaises de pédiatrie*, Traitement au long cours de la mucoviscidose et incidence sur la survie (Feigelson J.)

## LA MUCOVISCIDOSE, AU COURS DES SIÈCLES

« (...) La première description médicale précise de la maladie remonte à 1595. Elle a été faite par Pieter Paw, professeur d'anatomie et de botanique de Leiden (Pays-Bas) dans un ouvrage intitulé *Observationes Anatomicae Selectiores* : « J'ai procédé à l'autopsie d'une fillette de onze ans qu'on disait ensorcelée. (...) Le décès avait été causé par le pancréas, qui était particulièrement tuméfié ; il se trouvait tout près du renflement du foie, de telle sorte qu'on aurait pu croire, au toucher, qu'il s'agissait d'un squirre (sorte de cancer de consistance dure et ligneuse). (...) La fillette était décharnée, épuisée par une fièvre hectique (fièvre prolongée) ».

Depuis, quelques observations ont été faites et rapportées au cours des siècles, évoquant d'autres cas de squirre du pancréas, des patients atrophiés, des écoulements de méco-

nium dans la cavité abdominale, des occlusions intestinales, des prolapsus rectaux chez des enfants souffrant de diarrhée grave et prolongée. Le goût salé qu'aurait le front de certains enfants faisait penser qu'ils étaient ensorcelés, ou victimes de mauvais sorts. Une superstition qui a traversé les siècles.

(...) En 1936, le pédiatre suisse Guido Fanconi von Grebel et ses collaborateurs, Uehlinger et Knauer, publièrent une première description de la maladie, en lui donnant le nom de *Zystische Pankreasfibromatose mit Bronchiektasien*. La pathologiste américaine Dorothy Andersen employa le terme « *cystic fibrosis of the pancreas* » en 1938 et, en 1944, Faber utilisa le terme « *mucoviscidosis* ».

Paul Di Sant' Agnese et ses collaborateurs détectèrent, en 1953, un taux supérieur de sel dans la sueur et, en 1958, Gibson et Co-

ke mirent au point l'ionophorèse à la pilocarpine (test de la sueur). Plusieurs méthodes de traitement ont été mises au point après 1945 et ont contribué à améliorer considérablement l'espérance de vie des personnes atteintes de fibrose kystique. »

En 1944, Faber  
utilisa le terme  
« mucoviscidose »

Extraits de : « *Que savons-nous de l'histoire de la fibrose kystique* », Dr Roland Busch – Chargé de cours (*Histoire de la médecine*) Rostock, Allemagne, In : SVB, n° 29 pp 28 à 30.

Après des années d'obscurité, l'accueil des patients atteints de mucoviscidose se met en place, les soins s'organisent peu à peu, l'espérance de vie est alors de 7 ans. C'est l'époque des régimes stricts sans graisse, des nuits passées sous des tentes à aérosol, des kinésithérapeutes qui cherchent la meilleure technique pour décoller les sécrétions, des parents qui cherchent à se regrouper...

En 1965, l'Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose (AFLM) voit le jour réunissant parents et médecins. Ces pionniers se battent pour rechercher et diffuser l'information sur une



Auscultation d'un enfant muco.

## Les années d'ignorance et d'interrogation

À la fin de ses études médicales, le Dr Georges Simon prend en charge son premier cas de mucoviscidose en 1956 sur l'île d'Oléron. Puis, il reçoit des malades de toute la France. Il est en relation avec Roscoff et Giens, les centres médicaux spécialisés de l'époque.

« La connaissance de la mucoviscidose s'est mise en route en France sous l'impulsion de quelques pionniers, lecteurs de la littérature médicale étrangère, contributeurs à l'organisation des premiers congrès, mais aussi avec l'engagement associatif qui s'est construit dans l'échange entre familles et chefs de service hospitaliers.

# 1965

## L'ÈRE DES DÉFRICHEURS

# 1975

maladie encore méconnue, acquérir les premières mesures sociales, améliorer les conditions de vie de leurs enfants et enfin mettre en place un pôle recherche.

« Allez on fonce, il faut créer une association... »

### LA CRÉATION DE L'AFLM. LES BUTS DE L'ASSOCIATION :

- ▶ servir de trait d'union entre les malades atteints de mucoviscidose et les aider, eux et leurs familles, à résoudre les diverses difficultés matérielles et morales causées par cette maladie ;
- ▶ contribuer à la diffusion des informations concernant le dépistage et les méthodes modernes de traitement de la maladie, ainsi que favoriser et organiser leur application ;
- ▶ faciliter la scolarité et la formation professionnelle de ces malades ;
- ▶ favoriser la recherche scientifique sur cette maladie ;
- ▶ établir une liaison avec les Associations étrangères analogues.

À l'origine, le diagnostic par le test de la sueur s'est relativement vite répandu dans les laboratoires, mais la fiabilité de sa pratique nécessitait un regard critique sur chaque résultat. Les familles apprenaient dans un premier contact que l'isolement de l'enfant était incontournable pour éviter les contaminations virales ou bactériennes avec limitation des visites.

« On ne savait presque rien de la maladie »

L'épreuve la plus dramatique était le moment d'annonce du diagnostic, face à un couple, le plus souvent à une jeune mère ; il s'agissait de trouver en ce temps de sombre moral pédiatrique, les expressions les plus justes.

On savait que ces enfants ne vivraient pas, qu'ils étaient une charge très importante pour les services, qu'il fallait former des kinésithérapeutes pour les soigner.

Pour l'atteinte pulmonaire, tout tournait autour de la tente nocturne. Sous une armature métallique et une toile plas-

tique, on diffusait un brouillard de propylène glycol. La mise en place s'effectuait au moment de l'endormissement de l'enfant, immédiatement bercé par le ronronnement du compresseur. Le réveil était une délivrance pour l'enfant couché sur un lit humidifié à changer immédiatement. Ce matériel a été vite mis au placard.

La kinésithérapie respiratoire s'est développée avec des professionnels maladroits dans leurs gestes et déçus des résultats immédiats face à des enfants très rebelles à cet exercice, surtout lorsqu'il s'agissait de nourrissons.

La première méthode d'origine anglo-saxonne sous le nom de « clapping<sup>1</sup> » se généralisa. Dans le service hospitalier regroupant plusieurs enfants, cette pratique devenait tambourinade sur des thorax distendus. Peu productif, le clapping amena les kinésithérapeutes à rechercher d'autres méthodes qui allaient donner le drainage autogène<sup>2</sup> ou le flux dirigé. La cure déclive<sup>3</sup> a vite montré ses limites et ses contradictions : les crachats de la mucoviscidose déjouaient bien les lois de la gravitation.

L'antibiothérapie avec les molécules disponibles était largement dispensée au long cours à cette époque, l'infection faisait si peur qu'on isolait les enfants et pour les familles c'était très dur de ne pouvoir retrouver leurs enfants plus longtemps.

L'atteinte digestive nous faisait le plus peur, car nous ne savions pas la traiter. En dehors de la prescription des premiers extraits pancréatiques<sup>4</sup> distribués en mesures de poudre à l'efficacité modeste, même additionnée de bicarbonate de soude, le traitement reposait sur la diététique.

La rationalisation des coûts hospitaliers, la surcharge des services pédiatriques, conduisaient nécessairement au transfert des jeunes mucoviscidosiques vers des établissements hospitaliers définis comme annexes aux services de soins et de réadaptation. C'est là que se sont véritablement organisés les premiers centres de soins permettant de longs séjours, c'est là que sur de grandes séries de patients ont pu « germer » les premiers groupes d'études et de recherche sur la mucoviscidose. »

1. Manœuvres manuelles au niveau du thorax destinées à ébranler et à décoller les mucosités des parois bronchiques.

2. Technique utilisant le contrôle du flux expiratoire qui apporte au patient une certaine autonomie.

3. Pour entraîner ces mucosités des bronches vers la trachée, on utilisait un drainage de posture, qui se terminait par la tête en bas.

4. Médicaments constitués par de la poudre de pancréas de porc contenant les enzymes pancréatiques. Ce produit pris avant le repas remplace la sécrétion des enzymes naturelles du sujet atteint de mucoviscidose dont la fonction du pancréas est altérée.



Premier bulletin de liaison.

### LES ACTIONS DE L'AFLM

- 1965** Création de l'Association Française de lutte contre la Mucoviscidose (AFLM).
- 1966** Premier bulletin de liaison.
- 1967** Actions de l'association auprès des Pouvoirs publics pour la prise en charge à 100 % de la mucoviscidose.

- 1967** Opération cartes de vœux (premier mode de collecte de fonds).
- 1970** Première attribution de deux prix annuels pour la recherche, destinés à récompenser des travaux originaux sur la mucoviscidose.
- 1972** L'AFLM crée un fond de recherche.
- 1975** 1<sup>ères</sup> brochures thématiques d'information sur la maladie.

1965  
1975

## Thierry, le choc de la kiné respiratoire

Ce sont l'odeur des selles et leur aspect gras, qui ont inquiété en premier lieu, Catherine, la maman de Thierry. L'entourage lui parle des dents qui poussent... et tous les médecins consultés disent à Catherine : « mais tout va bien ! ». Il faut dire que Thierry a bon appétit et que la prise de poids est normale. Au bout d'un an, Catherine est persuadée que quelque chose ne va pas. Nous sommes en 1971. Elle décide de prendre rendez-vous avec un pédiatre, premier de la liste dans les pages jaunes de l'annuaire. Heureuse rencontre, car ce jeune pédiatre vient d'être formé chez le Pr Hennequet à l'hôpital des Enfants Malades (AP-HP, Paris).

« 34 ans après, je ressens encore cette première consultation comme une douloureuse expérience. »

Il fait réaliser le test de la sueur :

« Le jeune pédiatre est venu chez nous pour l'interprétation du test. Nous nous sommes alors informés sur ce que l'on appelait encore la fibrose kystique du pancréas dans le livre du Docteur Spock.

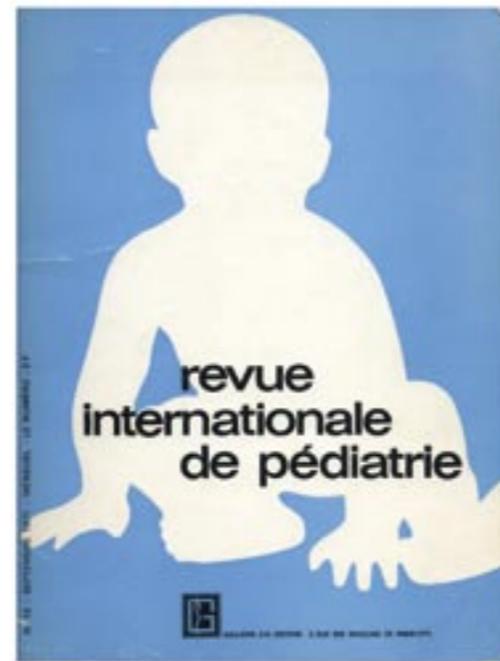
Il nous a informés dans le même temps du risque d'avoir un autre enfant atteint, si nous envisagions une autre grossesse...

Je rencontre alors le Pr Hennequet entouré d'une quinzaine de jeunes médecins et autres soignants en blouse blanche qui me posent des questions très précises auxquelles je suis incapable de répondre, tellement je suis impressionnée. Puis il prend le bébé pour l'ausculter très doucement et sans m'expliquer ce qui va se passer demande à un kiné de le faire cracher. Je ne sais ce qui m'a retenu de le frapper, j'avais l'impression qu'il étranglait mon fils devant mes yeux. Je suis sortie hébétée, incapable de paroles.

34 ans après, je ressens encore cette première consultation comme une douloureuse expérience.

Les résultats parvenus plusieurs semaines plus tard, nous ont fait comprendre la réalité des faits et je me suis dit : j'ai un enfant handicapé. Nous avons décidé de l'élever comme les autres enfants de son âge.

Très vite nous avons reçu des documents de l'AFLM, mais nous ne voulions pas les voir. Au bout d'un an, nous avons pourtant décidé de rejoindre l'association.



Revue internationale n°18, de septembre 1971, consacrée à la mucoviscidose.

J'avais alors arrêté de travailler pour m'occuper de mon enfant.

Je tentais de prendre contact avec des journaux pour faire parler de la maladie, mais, n'ayant rien de sensationnel à annoncer, nous n'essuyions que des refus. Avec l'Association Française des Myopathes (AFM), nous nous serrions les coudes : nous étions aux bancs des inconnus « trouble-fête ».

C'est grâce à des joueurs de tennis impliqués, et à la tenue du congrès international sur la mucoviscidose, en 1976 à Paris, que nous avons commencé à pouvoir parler de la maladie et de l'association. »

## Stéphane, « Cet enfant ne vivra pas »

Stéphane voit le jour à Fort Lamy au Tchad en 1967. Très vite, il souffre de symptômes sévères : diarrhées grasses, toux... et il ne peut s'alimenter car il s'étouffe. Les médecins consultés évoquent des problèmes d'ordre psychologique et la nervosité.

À 3 ans, au cours d'un rapatriement sanitaire vers la France, son cœur cesse de battre dans l'avion. On lui incise les artères des pieds pour passer des perfusions. À l'hôpital Necker (AP-HP, Paris), le médecin pose le diagnostic de mucoviscidose et annonce sans ménagement à sa mère que son fils ne vivra pas. L'espérance de vie des enfants « mucos » n'est alors que de quelques années.

Pourtant, quelques jours après, Stéphane, dont l'état s'est stabilisé, est transféré à l'hôpital Renée Sabran de Giens (Var), un des premiers centres de soins dédiés à la mucoviscidose.

C'est là qu'il vivra durant trois ans, aux côtés d'autres enfants mucos, car les médecins estiment alors qu'il n'y a pas de survie possible hors du milieu hospitalier. La pinède de l'hôpital, les nombreuses chambres d'hôpital, les longues séances de « clapping » et de déclive, pendant lesquels il s'endort souvent, les infirmières

auxquelles il s'attache... et dans les bras desquelles il se réfugie quand ses parents viennent en visite... Stéphane s'en souvient. Il va sur ses 4 ans, ne parle pas et bouge très peu et malgré un avis médical contraire, la famille le reprend au domicile.

En 6 mois les retards sont comblés, il reprend du poids, grandit et se porte mieux. Sa famille assure les deux séances de clapping par jour, la prise des extraits pancréatiques (poudre d'Eurobiol®<sup>5</sup>), et il passe ses nuits sous la tente à aérosol bruyante et humide, mais il s'adapte à ces

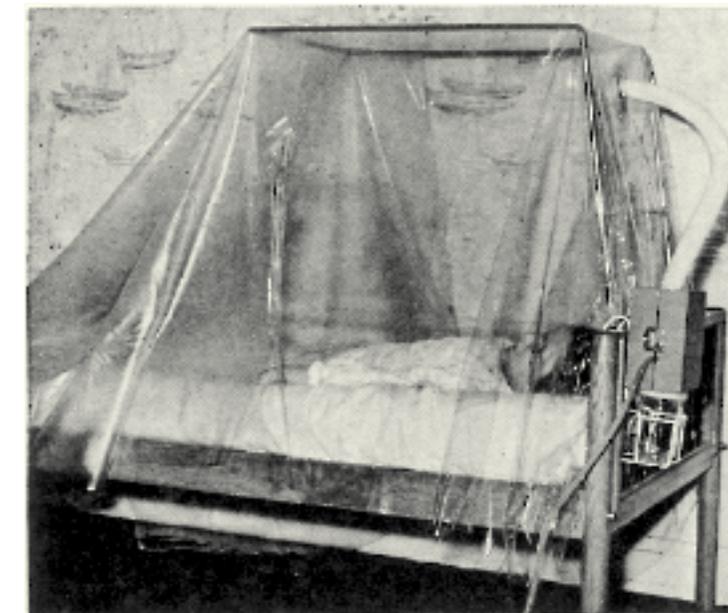
« Les médecins estiment alors qu'il n'y a pas de survie possible hors du milieu hospitalier. »

conditions. Des voisins portent plainte auprès des services sociaux pour mauvais traitement à enfant, des assistantes sociales viennent en visite et les médecins doivent intervenir pour démontrer la nécessité des soins.

À 5 ans, Stéphane est scolarisé, et suit le traitement quotidien d'un enfant atteint de mucoviscidose : venue régulière d'un kiné à domicile, suivi médical assuré par un pédiatre, hospitalisation et de temps à autre traitement antibiotique.

À l'école, la maîtresse demande à des psychologues d'évaluer son niveau intellectuel avant l'entrée à l'école primaire. S'il est jugé doué, on ne comprend pas pourquoi il paraît ne plus suivre par moment.

La poursuite de la scolarité est ponctuée de quelques hospitalisations, de bilans en pédiatrie, de changements d'hôpital. »



Tente à aérosol

## LA TOILETTE BRONCHIQUE. (EXTRAIT DU BULLETIN N°2 DE L'A.F.L.M., 1966)

« Peu après la dernière guerre, une méthode, visant à l'évacuation des sécrétions bronchiques provoquées par un certain nombre de maladies respiratoires, a été mise au point en Angleterre ; adaptée à la mucoviscidose au cours de ces dernières années, elle a permis d'améliorer considérablement l'état des enfants atteints de cette affection. »



1. Des manoeuvres manuelles au niveau du thorax, pour décoller les mucosités des parois bronchiques (clapping).



2. L'utilistation de la pesanteur pour entraîner mucosites vers la trachée (drainage de posture).

Photo : Dr Jean Dr Jean Feigelson

## LES AVANCÉES MARQUANTES

**1967** Prise en charge à 100 % de la maladie par la Sécurité sociale donnant droit à l'exonération du ticket modérateur.

**1969** Attribution de la carte d'invalidité qui donne notamment des avantages fiscaux et une priorité dans les transports en commun.

5. Médicaments constitués par de la poudre de pancréas de porc contenant les enzymes pancréatiques. Ce produit pris avant le repas remplace la sécrétion des enzymes naturelles du sujet atteint de mucoviscidose dont la fonction du pancréas est altérée.

Sous l'impulsion des parents, des patients, des professionnels de santé et des sympathisants, les avancées médico-sociales marquent cette décennie. L'association est reconnue d'utilité publique, et grâce au soutien de sportifs renommés la mucoviscidose commence à faire parler d'elle. Les soins s'intensifient, commencent à s'organiser autour du domicile, et en 1985, une véritable avancée dans l'amélioration de la qualité de vie des

## Sophie, la vie au jour le jour

« Après avoir consulté de nombreux pédiatres, Sophie, qui a alors 3 ans, est vue par un professeur hospitalier. Il nous dit que la mucoviscidose « c'est une saleté », et ajoute « plus vite votre fille sera morte, mieux ce sera pour elle et pour vous... »

C'est encore pour nous la période du régime sans gras, et on ne trouve pas tout dans le commerce. Le bouche à oreille fonctionne pourtant et sous le manteau, les premières enzymes pancréatiques gastro-résistantes<sup>1</sup> nous parviennent des États-Unis.

Les premières séances de kinésithérapie en cabinet sont faites par des professionnels qui ne sont pas d'accord sur les techniques.

Pour la première perfusion à la maison, il nous faut convaincre l'infirmière de ville, mais elle ne veut pas poser de cathéter. Je me souviens d'avoir fait le siège de l'anesthésiste d'une clinique proche pour

lui demander de bien vouloir en poser un. Les sets jetables n'existent pas, les perfusions se font avec une potence immobile. Les infirmières sont alors obligées de fournir leur seringue.

« Plus vite votre fille sera morte, mieux ce sera pour elle et pour vous... »

On commence à voir de jeunes adultes au sein de l'association, mais c'est sous la pression des Anglais qui les réclament à leur congrès à Brighton en 1984 que l'association crée un groupe d'adultes. À l'époque en effet, certains parents appréhendaient de voir les adultes réclamer leur place dans l'association, tout en se battant pour les faire vivre le plus longtemps. »

1. Les extraits pancréatiques, pour être réellement efficaces ne doivent pas être altérés par l'acidité de l'estomac. On a inventé un procédé de protection qui évite leur dégradation et leur permet d'agir au site exact de la digestion.



Réunion de travail des membres de l'association.

## Les avancées fondamentales

**Pendant près de trente années, le Dr Jean-Pierre Chazal s'est consacré à la mucoviscidose. Dès 1969, il participe aux activités d'un service de pédiatrie spécialisé. Puis en 1971, il retourne à l'hôpital Renée Sabran sur la presqu'île de Giens (Var) où il avait été interne. Il y devient chef de service et médecin des hôpitaux dès 1973.**

« Les équipes médicales intéressées par la mucoviscidose multiplient les réunions dans leur cercle d'influence. Les rencontres nationales, organisées par le biais de l'AFLM, européennes et « états-uniennes », deviennent annuelles. Des groupuscules éclairés se constituent en véritables congrès (Paris, 1976) et cet engouement surprenant ne va cesser de s'amplifier. À l'hôpital de Giens, la spécialisation exclusive se précise. Un véritable service de mucoviscidose, se crée, formé de trois internes, d'un médecin à temps plein et d'une équipe de biologistes passionnés, avec laquelle nous allons développer de nombreuses études alors initiatrices.

2. Un médicament sous forme liquide peut être transformé par un appareillage particulier (nébuliseur) en un brouillard très fin dont l'inhalation permet l'action au niveau des bronches.  
3. Pseudomonas=pyocyanique : bactérie communément rencontrée dans la nature : air, réservoir d'humidité, etc. En général anodine mais susceptible d'acquiescer chez le sujet atteint de mucoviscidose une virulence particulière.  
4. Bactérie répandue dans la nature susceptible d'acquiescer une virulence particulière dans les bronches et les sinus de patients atteints de mucoviscidose.

« L'attraction du corps médical reste modérée vis-à-vis d'une maladie toujours reconnue de pronostic inexorable »

Des progrès discrets, mais indiscutables sont enregistrés à partir de ce moment :

- ▶ l'aérosolthérapie évolue. Seuls les nourrissons demeurent sous leurs tentes.
- ▶ les premiers nébuliseurs individuels<sup>2</sup> sont utilisés, améliorant ainsi l'autonomie intra- et extra-hospitalière des patients.
- ▶ les principes de kinésithérapie visent également à une plus grande efficacité et à une plus grande autonomie avec l'adjonction de méthodes de compression thoraco-abdominale, chez le jeune enfant, de méthodes d'expiration accélérée individuelle.

- ▶ les kinésithérapeutes hospitaliers et libéraux se rencontrent et les parents sont instruits de leur potentialité thérapeutique indiscutable.
- ▶ l'utilisation des extraits pancréatiques se généralise avec la mise sur le marché de capsules et de comprimés.
- ▶ les suppléments caloriques, compte tenu des dépenses énergétiques sont de mieux en mieux appréhendées et quantifiées.
- ▶ les suppléments vitaminiques deviennent de plus en plus systématiques, et efficaces.
- ▶ le traitement anti-infectieux par perfusions intraveineuses d'antibiotiques est également intensifié et amélioré par l'apparition de nouvelles molécules. Le pseudomonas<sup>3</sup> et le staphylocoque doré<sup>4</sup> sont le plus fréquemment rencontrés dans les sécrétions bronchiques. Grâce à quoi, imperceptiblement, mais indiscutablement améliorée la médiane de survie dépasse (!) 10 ans.

### Extrait du bulletin de liaison

## 1978, l'AFLM est reconnue d'utilité publique

« Par décret du 12 juillet 1978 pris par le Ministère de l'Intérieur, après avis du Conseil d'État, l'Association Française de lutte contre la Mucoviscidose A ETE RECONNUE D'UTILITE PUBLIQUE. Outre la faculté de recevoir des dons et legs plus largement que par le passé, ceci confère à l'A.F.L.M. une notoriété beaucoup plus étendue. Le bien-fondé de son action et le sérieux de tous ceux qui y ont contribué sont officiellement reconnus. »

# 1975

## LE TEMPS DES PIONNIERS

# 1985

patients apparaît avec la mise sur le marché d'extraits pancréatiques plus efficaces.

### LES ACTIONS DE L'AFLM

**1976** Congrès mondial sur la mucoviscidose organisé à Paris.

**1978** Journée de tennis Benny Berthet (précédant le tournoi de Roland Garros) permettant des rentrées de fonds.

**1978** Début de l'aide associative en matière sociale.

**1980** Création d'un conseil scientifique à l'AFLM.

**1980** Revendications de l'association pour obtenir la prise en charge du matériel d'antibiothérapie à domicile et le remboursement par l'assurance maladie des suppléments caloriques.

**1983** Assises nationales sur la recherche.

## Extrait du bulletin de liaison

**1978, une journée de tennis allait voir le jour.**

Elle naîtra de la rencontre de deux tennismen de haut niveau, l'un, américain et en activité : Arthur Ashe et le second, français : Benny Berthet ancien international.

Arthur Ashe avait bien spécifié que cette journée, comme cela se faisait déjà aux USA avec la Cystic-Fibrosis Foundation, serait organisée au profit de l'AFLM à la surprise de M. Berthet qui comme il nous le dit plus tard n'avait jamais entendu parler de mucoviscidose. Des recherches lui avaient été nécessaires pour se mettre en rapport avec Jean Delchié.<sup>5</sup> Rendez-vous fut pris à Roland-Garros où une représentante de la ligue contre le cancer me parut excédée de voir cette manifestation lui échapper au profit d'une association inconnue. Plus tard, et à la demande de Benny Berthet, toujours

harcelé, nous accepterons de partager les bénéfices à parité et non comme le demandaient nos concurrents qui entendaient ne nous laisser que quelques miettes.

Il y a eu une grande solidarité, personne ne rentrait à Roland-Garros sans prendre son ticket. Aucun joueur n'a fait de difficulté pour payer son entrée, aucun n'a fait faux bond pour participer à cette journée de petits matchs qui se jouaient en neuf jeux. Cette manifestation a pris beaucoup d'ampleur et nous nous en réjouissons.

Annie et Jean Delchié

5. Secrétaire général de l'association

Quant à la nature génétique de la maladie, elle s'impose devant les séries importantes de malades, de fratries, de familles analysées.

Notre service est alors composé de kinésithérapeutes, d'une cellule de psychologie, de diététique, d'assistance sociale, à côté des équipes médicales pluridisciplinaires (pédiatres, pneumologues, gastro-entérologues, endocrinologues...). Mais l'attraction du corps médical reste modérée vis-à-vis d'une maladie toujours reconnue de pronostic inexorable.

Nous essayons le regard critique administratif et la réalité de notre activité trop coûteuse avec une permanence de 50 à 60 patients (10 000 à 15 000 journées d'hospitalisation par an) et un budget de dépenses thérapeutiques dépassant 50 % de l'ensemble des dépenses de notre hôpital de 500 lits ! »

**Sabine, la culpabilité qui demeure**

« En 1978, mes parents m'ont annoncé que mon frère était atteint de mucoviscidose, diagnostiquée plusieurs mois après sa naissance... alors qu'à l'un des premiers rendez-vous à l'hôpital le pédiatre avait presque accusé mes parents pour malnutrition...

« Mon frère est décédé à 18 ans juste avant la naissance de mon bébé »

J'avais 9 ans et le monde à basculé pour moi. Je ne comprenais pas ce qui se passait... On administrait à mon petit frère dans son biberon une poudre à l'odeur horrible (Eurobiol®... je crois que je n'oublierai jamais ce mot) qui ne se dissolvait pas et qui faisait des grumeaux, l'objectif de tous était qu'il prenne ses médicaments, et ce, tout au long de sa vie... Pourvu qu'il prenne ses médicaments, rien d'autre n'était grave...

Je suis donc passée de l'état de fille unique à grande soeur avec la culpabilité de l'aînée porteuse saine du gène de la mucoviscidose... je la ressens aujourd'hui encore...

Beaucoup plus tard, pour ses 18 ans, nous devons être heureux, je comptais lui redonner goût à la vie alors qu'il perdait irrémédiablement ses capacités respiratoires, j'attendais mon bébé... Il ne l'a pas vu naître, seulement effleuré mon ventre rond... il est décédé alors que j'étais enceinte de 8 mois...

Je n'ai pas vécu la maladie, mais à côté d'elle... c'est lourd... et dur de lui survivre...».

**Isabelle, l'arrivée des extraits pancréatiques**

Isabelle naît en 1980. L'annonce de la mucoviscidose est faite à sa maman de manière très concrète, tournée vers l'apprentissage des actes quotidiens. Le pédiatre insiste alors sur la prise des extraits pancréatiques, le régime encore en vigueur, et la kiné. Le soir même, Isabelle prend des gélules de Créon® : « Ma fille a eu cette chance formidable, qu'on peut qualifier de première aventure de la mucoviscidose, car elle a pu manger normalement, grâce à ces extraits pancréatiques », explique sa maman.

**LES AVANCÉES MARQUANTES**

- 1978** Début des traitements antibiotiques intensifs.
- 1978** L'AFLM est reconnue d'utilité publique.
- 1985** Mise sur le marché d'extraits pancréatiques enrobés, destinés à améliorer la digestion.

**Stéphane, l'adolescence difficile**

L'adolescence pour Stéphane c'est l'époque du rejet des traitements, des difficultés relationnelles avec le milieu familial. C'est aussi la difficulté d'accepter son image, son retard de croissance par rapport à ses camarades du même âge, sa maigreur.

En 1982, Stéphane triple sa cinquième. Il retourne à l'hôpital de Giens faire un bilan de santé. Son état exige une hospitalisation immédiate qui sera suivie d'autres tous les 6 mois environ.

Les premières hémoptysies<sup>6</sup> apparaissent et Stéphane finit par abandonner sa scolarité. Il pense qu'il mourra vers sa vingtième année, il ne fait aucun projet et oriente sa vie autour de deux priorités : vivre le mieux possible le plus longtemps possible, et ce, malgré l'apparition d'un diabète traité avec un régime sans sucre draconien et des hypoglycémiant<sup>7</sup> par voie orale.

En 1983, il assiste à Paris à la journée Benny Berthet<sup>8</sup> et prend alors conscience de la nécessité de mener un combat associatif.

## Extrait du bulletin de liaison

**1982, les adultes sont là !****Réflexions autour d'une Assemblée Générale**

Ça y est ! J'en ai vu !  
Ils étaient deux : un garçon et une fille, sympathiques, apparemment en bonne santé, comme n'importe quel jeune homme, comme n'importe quelle jeune fille.  
Eh bien ! me direz-vous ?  
Eh bien, justement, ce n'est pas n'importe quel jeune homme, ni n'importe quelle

jeune fille. Ce sont ce qu'il est convenu d'appeler dans notre association : deux jeunes Adultes.  
Je les ai regardés, comme tous les parents présents, comme on regarde une chose dont on vous a parlé, mais à laquelle on ne croit vraiment que lorsqu'on est certain qu'elle existe, qu'elle est visible (...)

**1983, premières Assises nationales de la mucoviscidose**

**Editorial**  
« Les premières Assises Nationales de Recherche sur la Mucoviscidose viennent de s'achever, événement marquant dans la vie de notre Association.

En effet, c'est grâce à ses efforts pour promouvoir la recherche et à ceux des membres de son Conseil Médical Exécutif, notamment MM. les Prs Navarro et Hennequet qu'elles ont pu avoir lieu. »

**Catherine, l'entraide associative**

« En 1984, nous avons débuté en pionniers les soins à domicile, pour notre fils, Thierry, alors adolescent, avec l'aide de l'HAD<sup>9</sup>, se souvient Catherine, sa maman. Les infirmières de ville n'étaient pas formées et, travaillant à domicile toute la journée, aucune ne voulait se déplacer à domicile la nuit, à 2 h du matin pour assurer les perfusions qui avaient lieu à cette époque au rythme de 6 par 24 heures. Nous cherchions désespérément des soignants, car après deux semaines à raison de 4 à 5 séries de traitements d'antibiotiques à domicile sur une année scolaire, j'étais épuisée.

Nous nous sommes battus avec l'association, pour que soient mieux valorisés et remboursés les actes infirmiers à domicile pratiqués de nuit et pendant les week-ends, qui étaient alors cotés sur le tarif de simples piqûres.

Quelques années après, nous nous réunis-

« Je suis fière de notre association »

sions en ateliers pour réfléchir ensemble à la meilleure manière d'organiser ces soins à domicile. Chacun cherchait des idées pour ranger tout le matériel qui occupait une place considérable, gérer les soins en tenant compte de la fratrie, etc..

Je suis fière de notre association qui a travaillé pour que l'ensemble des soignants puissent être formés, que tous les parents, sans exception, adhérents ou non, puissent bénéficier de ces informations et de tous ces soins en tout point de la France. Nous avons été un véritable « service public ». Ce sont des années de lutte qu'il faut saluer, car ce fut une collaboration très étroite entre les soignants et les dirigeants de l'association bénévoles et salariés. »

6. Évacuation de sang lors de la toux.

7. Médicaments utilisés pour faire baisser le taux de sucre dans le sang.

8. Démonstrations de tennis au profit de l'association.

9. Hospitalisation à domicile.

La recherche fait un bond en avant avec la découverte du gène responsable de la mucoviscidose en 1989, suivie par le premier essai de thérapie génique. L'annonce d'une première transplantation pulmonaire suscite beaucoup d'espoir également. Au quotidien, la prise en charge progresse avec l'amélioration des traitements contre les infections et un début de prise en charge systématique dans des centres de soins. Une première campagne de communication permet une meilleure connaissance et compréhension de la maladie et la première « Virade de l'Espoir » est un succès.

**Le Dr Pierre Foucaud, premier directeur scientifique de l'association prend ses fonctions dans un climat d'euphorie, dont il se fait témoin.**

« 1989 : Après une interminable attente, la nouvelle est enfin officielle : le gène dont les défauts sont responsables de la mucoviscidose vient d'être identifié sur le chromosome n°7. Sa structure et la configuration de son produit, baptisé protéine CFTR, sont publiées dans la prestigieuse revue scientifique « Science ».

L'association, ruche active au 33<sup>e</sup> étage d'une tour du 13<sup>e</sup> arrondissement de Paris, est en effervescence. La découverte du gène est le fruit d'une formidable aventure, scientifique et associative.

Sur le plan scientifique, la compétition entre les laboratoires de génétique européens et nord-américains tourne à l'avantage de ces derniers. Mais la rapidité avec laquelle le gène aura été localisé, puis identifié et cloné, est aussi une victoire associative. Les équipes travaillent désormais de concert et combinent leurs deux approches jusque-là rivales. Le pari est tenu : moins

d'un an plus tard, les deux laboratoires touchent au but ensemble.

L'espoir se met en marche. La protéine CFTR, jusque-là inconnue au bataillon des protéines animales, va être le véritable fil rouge de la recherche sur le mécanisme intime de la maladie.

De nouvelles voies s'ouvrent à nous, prometteuses. Il faut informer les familles, mais des pièges sont à éviter : comment être porteur de la bonne parole sans être marchand d'illusions ? L'exercice est difficile.

« La découverte du gène est le fruit d'une formidable aventure, scientifique et associative »

Sur cette décennie, ce qui me paraît très fort, c'est la volonté de l'association de privilégier la défense collective des patients pour faire progresser la qualité des soins et la qualité de vie sur tout le terri-



The National Heart, Lung, and Blood Institute

Premier essai de thérapie génique

toire : la revalorisation des actes des kinés, qui a alors fait l'objet d'une nomenclature propre à la mucoviscidose, seule affection à bénéficier d'un acte spécifique.

Il y a également le remboursement de nébuliseurs par inscription au TIPS<sup>1</sup> ; là encore, l'association a été tête de pont.

Grâce à des négociations avec des structures d'hospitalisation à domicile puis des partenariats entre infirmières libérales, prestataires de soins et centres de soins, l'organisation des cures antibiotiques à domicile a été optimisée.

Il y a eu aussi de nombreux débats autour de la médiatisation de la maladie et des allers-retours perpétuels entre le désir de dire la réalité de la maladie, son espérance de vie, tout en épargnant les parents et les patients et la nécessité de lever des fonds. Il faut dire que l'identification du gène ouvrait la voie à un discours plus réel et la parole pouvait se libérer. »

1. Tarif Interministériel des Prestations Sanitaires.

**Caroline, maman et « infirmière » de Jessica**

En 1989, à sa naissance, Jessica doit se faire opérer pour un iléus méconial<sup>2</sup>. C'est le chirurgien qui annonce qu'il y a un problème : « Votre enfant a la muco-

viscidose. Elle sera une plante à 15 ans et elle respirera avec une machine, il faut arrêter de travailler tout de suite et ne pas penser reprendre... »

Caroline passe 2 mois à l'hôpital près de sa fille, et de retour à la maison, elle doit poser elle-même la sonde gastrique pour la nourrir la nuit, chercher un kiné proche du domicile. Jessica est ensuite suivie par une

2. Occlusion intestinale.

3. Projet d'accueil individualisé qui définit les adaptations à apporter à l'enfant ou l'adolescent dans le cadre de sa scolarité.

équipe spécialisée, mais qui ne tient aucun compte des souffrances psychologiques de ses parents : « J'ai ressenti une rupture totale entre moi et ma fille, avec perte du sentiment maternel. Je me refusais à considérer ma fille comme mon enfant, étant devenue infirmière avant d'être mère, dès sa naissance. J'y suis parvenue, après avoir suivi une psychothérapie. Le sentiment de culpabilité est très insidieux, on cherche malgré tout à savoir qui, du couple, a pu transmettre le gène déficient. Et même lorsque l'on sait qu'il s'agit des 2 parents, il y a toujours quelqu'un dans la famille pour nous le reprocher. Notre couple n'a pas résisté à la maladie et j'ai la sensation de tout assumer.

Au collège, cela ne se passe pas bien. Il y a bien eu signature d'un PAI<sup>3</sup>, mais sans aucun suivi concret, ni aucune réunion.

« Au cours de ces dix années, le confort de soins a beaucoup évolué »

Au cours des absences de Jessica, ce sont ses camarades de classe qui ont dû se déplacer à l'hôpital pour lui porter ses cours.

Mais au cours de ces dix années, le confort de soins a beaucoup évolué, grâce à des médicaments plus adaptés, et une meilleure connaissance et reconnaissance de la maladie.

# 1985

## LES ANNÉES FOISONNANTES

# 1995

Enfin, les premières naissances issues de parents « mucos » contribuent à faire de cette décennie une période d'espoir.



### LES ACTIONS DE L'AFLM

- 1985 Première Virade de l'espoir organisée en Auvergne.
- 1986 Lancement d'une première campagne de sensibilisation.
- 1988 Création d'un groupe « Ecoute-Famille » au sein de l'association pour écouter et apporter un soutien psychologique aux parents.
- 1989 Programme d'aide aux centres de soins.

- 1989 Création du Groupe des patients adultes.
- 1990 Lancement d'une enquête sur la scolarité.
- 1992 Colloque sur l'efficacité des méthodes de mesure de la thérapie génique.
- 1992 Contribution à la rédaction d'un « Guide barème des déficiences » utilisé pour l'attribution des droits sociaux.

- 1992 Attribution de fonds pour l'aide aux transplantations.
- 1993 Mise en place d'aides financières pour les familles pour les produits pharmaceutiques non remboursés par l'Assurance Maladie.
- 1993 Mise en place de l'Observatoire National de la Mucoviscidose, visant à recenser la population atteinte de mucoviscidose.

- 1993 Journée nationale Kinésithérapie.
- 1994 L'association finance le premier essai français de thérapie génique en France (Lyon).
- 1995 Création du Green de l'espoir, compétition de golf et opération de collecte de fonds.
- 1995 1<sup>ères</sup> Assises des centres de soins organisées par l'association.

Extrait du bulletin de liaison

## 1989, la découverte du gène

Le texte du télégramme de félicitations envoyé par l'AFLM

Pr Lap-Che Tsui, Hospital for Sick Children 555 University Street, Toronto Ontario (Canada).

L'Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose reçoit annonce de votre découverte du gène C.F.<sup>1</sup> vous adresse toutes ses félicitations et sa reconnaissance pour immense travail réalisé,

<sup>1</sup> Cystic fibrosis, terme anglais pour mucoviscidose

marquant fin d'une étape fondamentale de la recherche, donnant espoir nouveau pour la guérison de nos enfants et éradication de la C.F. Accueille cette nouvelle avec grand bonheur et associe dans ses remerciements et son éloge tous membres de votre équipe.

Président AFLM Michel FAVIER, France.

## Patricia, une des premières mamans « muco »

« Lorsqu'à 24 ans, dans les années 90, nous avons envisagé avec mon mari d'avoir un enfant. J'avais déjà été informée quelques années auparavant par le Dr J.-P. Chazallete que c'était médicalement possible pour moi. J'avais alors testé durant plusieurs années auparavant ma capacité à me passer d'antibiotiques pendant un an. Nous avons fait également une enquête génétique pour connaître nos risques d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose.

J'ai eu ensuite du mal à trouver une gynécologue qui accepte de me suivre dans la région où nous vivions. Quand elle a accepté, elle m'a franchement dit qu'elle ne connaissait pas la maladie et m'a demandé de revenir quelques semaines plus tard pour prendre le temps de s'informer. Ensuite, elle m'a présenté un article médical sous les yeux disant que les femmes atteintes de mucoviscidose mourraient au cours de la grossesse (dur à lire). En fait elle cherchait à tester si j'étais consciente du risque encouru.

Elle m'a suivie tout au long des 9 mois et m'a accouchée (ce qui m'a valu quelques réflexions de certaines personnes de la maternité, mais j'avais le plus beau bébé).

## « Si c'était à refaire, je le referais »

A la 16<sup>e</sup> semaine de ma grossesse, j'ai fait une amniocentèse. L'échographie nous a appris qu'il n'y avait pas de risques. Mais nous avons porté le doute jusqu'à la naissance.

Nous avons fêté en 1993 avec la gynécologue l'arrivée de Kévin, indemne, malgré un risque annoncé de mucoviscidose de 1 enfant sur 150. L'accouchement fut normal, mais très suivi par une équipe.

Quand quelques années plus tard, j'ai souhaité avoir un 2<sup>e</sup> enfant, ça a été la révolution dans le service hospitalier, car « ça ne se faisait pas en France ». Mais à la fin d'une cure d'antibiotiques faite à Giens, j'ai posé au médecin la question de confiance : médicalement, puis-je tenter cette grossesse ? La réponse fut positive. Nous avons encore moins le droit à l'erreur, car il y avait Kévin. J'ai alors eu une seconde amniocentèse et encore plus de suivi durant la grossesse. Pendant cette 2<sup>e</sup> grossesse, je n'ai pris que 3 kg, mais Dylan est né sans problème. Depuis, j'ai déclaré un diabète, je suis sous insuline et mon état s'est dégradé, je me fatigue très vite. Mais si c'était à refaire, je le referais, mes enfants ont aujourd'hui 7 et 12 ans. Ils sont pleins de vie, et parfois même trop à mon goût !

À ce jour, mon objectif est... pourquoi pas être grand-mère dans quelques années ? »

Extrait du bulletin de liaison

## 1989, un président pour les adultes et la naissance de la Lettre

(...) Nos objectifs au sein du bureau exécutif des adultes mucoviscidosiques de l'AFLM : Nous dirigeons nos actions en cette période sur un thème majeur qui est la communication.

Communication au sein du groupe, ce qui n'est pas tous les jours facile. Communication avec les instances médicales et paramédicales, pour faire progresser, le plus vite possible, certains points parmi les plus pressants. Nous voulons ainsi préparer l'avenir, proche, de ceux qui ont 12, 13, 14, 15 ans aujourd'hui, mais qui découvriront de nouveaux problèmes en entrant dans la vie trop souvent par la petite porte. Communication avec les parents d'en-

fants mucos qui nous écoutent, heureux de parler entre adultes du problème qui nous concerne.

Communication et négociation avec les instances patronales et gouvernementales, afin de faire progresser les taux d'insertion professionnelle et donc sociale des plus démunis devant la maladie. Communication avec les groupes à l'étranger, notamment francophones, dans le but de témoigner auprès d'eux de nos actions et interrogations. Mon souci majeur durant la durée de mon mandat sera toujours la communication, dans tous les domaines. (...)

Jean-Yves Roussel, Président du Groupe des patients adultes

## Membre actif de l'association depuis plus de vingt ans, Président du Conseil Médical et Vice-Président de l'association, le Pr Jean Navarro, a vécu les formidables accélérations de la recherche et la mise au point de thérapeutiques plus efficaces pour les patients.

« Tant aux États-Unis qu'en Europe, et particulièrement en France, la lutte contre la mucoviscidose se structure, les thérapeutiques s'améliorent et l'espérance de vie s'allonge. Le nombre grandissant d'adolescents, puis d'adultes, en est la démonstration la plus parlante. Des patientes mettent au monde des enfants indemnes de mucoviscidose. On imagine la valeur symbolique de ces faits ! Pendant cette période, on envisage le diagnostic prénatal et néonatal par des méthodes biochimiques indirectes, mais avec encore des incertitudes.

La découverte du gène et les premiers essais de thérapie génique représentent un coup d'accélérateur formidable, mais après des essais animaux initialement pleins de promesses, la route s'avère beaucoup plus longue et difficile chez les patients, avec une efficacité partielle et transitoire... On ne renonce pas, on travaille, on améliore... et on réalise que son application ne sera pas immédiate.



4. Produit permettant de fluidifier le mucus.

5. Antibiotiques permettant de lutter contre le pyocyanique (Pseudomonas).

Extrait du bulletin de liaison

## 1989, la transplantation pulmonaire, une réalité

Une nouvelle technique pour vaincre la mucoviscidose : la greffe.

Depuis 5 mois, Sophie respire avec des poumons neufs. (...) je lui dis qu'elle a été greffée. Elle pleure, elle essaie de parler, mais je ne comprends pas. Pendant 8 jours, elle refuse de porter la main à son thorax. Elle respire naturellement et sans souffrir. Elle passera cinq semaines en chambre stérile, aux bons soins de l'unité de transplantation pédiatrique du Professeur Carcassonne. Un mois de convalescence à Renée Sabran, à Giens (Var) où une chambre préparée spécialement

pour elle, l'attend. Le docteur Chazallete, les infirmières, le personnel, les enfants, tous sont impatients de la revoir. Quel espoir ! Le personnel ne ménagera pas ses efforts ; il faut être très prudent, notamment sur l'infection, car les défenses de l'organisme sont faibles du fait des médicaments antirejet. Les contrôles sont fréquents (dosage de ciclosporine, radios), les soins encore quotidiens : aérosols, kinésithérapie... Tout ira pour le mieux et le 28 juillet, Sophie rentre à la maison, c'est la fête...

Le régime sans graisse est abandonné. L'alimentation, grâce aux enzymes pancréatiques est plus variée, riche en vitamines et acides gras essentiels. Des préparations diététiques peuvent venir la renforcer, voire des techniques offensives pour rattraper des situations plus sévères : nutrition entérale à la sonde et même nutrition parentérale intermittente ou momentanément intense dans des cas précis de dénutrition sévère.

## « Pour éviter les infections nosocomiales, les patients sont de plus en plus souvent traités à domicile »

La kinésithérapie respiratoire, l'aérosolisation d'antibiotiques et de mucolytiques<sup>4</sup>, viennent également jouer un rôle majeur.

On identifie mieux et on « protocolise » les cures d'antibiotiques, et les critères

de surveillance bactériologique se précisent. La gamme des antipycyaniques<sup>5</sup> s'élargit, on précise également mieux les conditions de surinfection et la lutte contre la transmission des germes. Des règles d'hygiène sont édictées. Pour éviter les infections nosocomiales, les patients sont de plus en plus souvent traités à domicile.

Nos premiers patients greffés sont opérés dans les années 1989/1990. Les résultats sont lourds, la souffrance est là au bord du chemin, mais là aussi, patiemment, les modalités thérapeutiques de l'immunodépression s'affinent, les techniques chirurgicales également et la survie post-opératoire et les conditions de vie des patients opérés s'améliorent régulièrement. »



## Michel, organisateur de la première Virade de l'espoir

**La fille de Michel, Marie, naît en 1973. Michel rejoint l'association en 1974, devient délégué régional en 1976, puis Président en 1985. C'est le temps où l'association et la maladie commencent à faire parler d'elles. C'est aussi la date de la première Virade que Michel a contribué à lancer.**

« La première Virade a bien marché tout de suite ; nous avons eu de la chance »

« La première campagne de communication a été un moment formidable. Faire comprendre et connaître la maladie était très important pour nous. C'était très impressionnant de voir les affiches dans le métro et sur les murs de la ville. Dans le même temps, nous montrions la première Virade de l'espoir. Cette idée avait été rapportée par Michel Soublin, au retour d'un voyage aux États-Unis. Il s'agissait d'organiser une marche parrainée. Il a fallu un an pour convaincre nos compagnons d'Auvergne et nous ne savions pas du tout ce que ça donnerait. La première Virade a bien marché tout de suite ; nous avons eu de la chance. Ensuite au bout de 4 ou 5 Virades, nous avons commencé à modéliser cette manifestation. Chaque année qui suivait, nous doublions le nombre de sites. »

Extrait du bulletin de liaison

### La première Virade de l'espoir

«Quelle région va relever le défi et améliorer le score réalisé par l'Auvergne avec sa «Virade de l'espoir». L'article ci-dessous décrit ce nouveau type de manifestation organisée par M. Favier et son équipe dans leur région ce qui était une grande première en France, il s'agit d'une marche parrainée qui a permis de faire participer 6 000 personnes environ : 800 marcheurs et plus de 5000 parrains ou «sponsors» qui ont donné 1 franc par kilomètre parcouru. Près de 100 000 francs ont été ainsi recueillis. Cette activité originale permet donc d'atteindre simultanément nos deux buts : l'information et la collecte de fonds. C'est la manifestation qui a rapporté le plus à l'AFLM dans les 20 dernière

années, après la journée de Tennis de Roland Garros. Il faudrait qu'au moins 3 régions organisent une marche sponsorisée cette année, je suis sûr que M. Favier et son équipe vous aideront de leurs conseils.» Mille participants, quatre mille cinq cents «parrains» c'est-à-dire près de six mille personnes directement concernées par cette opération et un bénéfice de 95 000 francs! Oui ! nous sommes fiers, en Auvergne, de ces magnifiques résultats. Nos objectifs, sensibilisation et information d'un vaste public, collecte de fonds au profit de la recherche médicale, ont été largement atteints. Il est vrai que le soutien et les efforts, venus de toutes parts, ont été importants (...)

Extrait du bulletin de liaison

### 1986, première campagne de sensibilisation

Éditorial

**LA MUCOVISCIDOSE, EN PARLER, C'EST DÉJÀ AIDER !**

À partir du 1<sup>er</sup> novembre, l'Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose va lancer une grande campagne de sensibilisation du public qui s'organise autour de quatre axes :

- une campagne de publicité dans la presse écrite utilisant les espaces gratuits des journaux sera lancée en janvier-février;
- une nouvelle image de l'Association plus moderne et vivante a été définie. Elle se traduira par un nouvel ensemble coordonné de publications, d'affiches, de papier à lettres, panneaux d'information, etc.
- en même temps, tous les centres MIDAS qui participent à notre action arboreront une affichette sur la Mucoviscidose et distribueront de la documentation à leurs clients ;
- pour symboliser cette campagne d'information, un nouveau slogan a été choisi : La Mucoviscidose, en parler c'est déjà aider !

d'un véhicule. Le projet de fonder un groupe des Patients adultes atteints de mucoviscidose est en discussion. Mon entrée à l'université correspond à l'année de la découverte du gène responsable de la mucoviscidose, ce qui soulève de grandes espérances. Après l'obtention de la licence, j'arrête pourtant. Je me sens fatigué à cause des grandes journées de travail, la fumée trop importante dans les couloirs et les amphis. Un jour, on m'a demandé de sortir d'un amphi alors que je toussais, en raison d'un fumeur assis deux rangées plus bas. J'apprends aussi qu'on ne peut me titulariser comme professeur du fait de ma maladie chronique évolutive. Ces années marquent également le passage à l'insuline pour traiter un diabète apparu plus tôt.

En 1993, je travaille dans le restaurant de mes parents pour donner un coup de main, avant de travailler au Centre Provençal pour la Mucoviscidose, structure qui embauche des travailleurs atteints de mucoviscidose. Le Groupe des adultes commence à évoquer les mesures d'hygiène pour se protéger du cepacia<sup>6</sup>. Deux ans plus tard, c'est ma première séance d'oxygénothérapie<sup>7</sup> à l'hôpital et la fréquence des cures augmente de 4 à 5 dans l'année. »

coup d'espoir. Mais, lors de notre assemblée générale en 1990, nous apprenons que le taux d'échec des transplantations était de 90 %. C'était le désespoir, toute la salle pleurait.

Je me souviens de la couverture de Paris-Match sur ces premières greffes pulmonaires et cardio-pulmonaires (cœur/poumons), faite sur un style sensationnel.. Plus tard, lors d'une autre assemblée, un médecin nous a parlé de la gravité du pseudomonas. Cela nous a tous rendus paranoïaques et nous nous disions : nous allons passer la maison au chalumeau du sol au plafond. »

### Stéphane, les premiers pas vers l'âge adulte

« Au cours de ces années, je prends conscience, à travers mes premières amours, de la difficulté de mener une vie intime avec la mucoviscidose ainsi que des problèmes de stérilité masculine... C'est l'époque où j'obtiens le permis de conduire avec la nécessité de passer un examen de santé tous les deux ans. Je sollicite l'association qui m'accorde son premier prêt pour l'achat



Crédit: EFC

La greffe, une opération lourde et un espoir.

### Jacques, de découvertes en déceptions

« La découverte du gène en 1989 m'a laissé pratiquement indifférent car je trouvais qu'on faisait trop de recherche fondamentale et pas assez de recherche clinique, notamment en ce qui concernait l'inflammation pulmonaire et la colonisation bactérienne. Pourtant, il y a eu des progrès avec l'arrivée sur le marché de nouvelles molécules d'antibiotiques orales.

La première transplantation pulmonaire sur une patiente muco a soulevé beau-

6. Burkholderia cepacia : germe non pathogène pour l'individu sain mais qui dont la colonisation peut être sévère chez les patients atteints de mucoviscidose et qui peut être responsable de transmission croisée entre patients.

7. Lorsque l'oxygénation du sang artériel s'abaisse régulièrement en dessous de certaines valeurs, un traitement par oxygène peut être envisagé.

8. La Commission départementale d'éducation spéciale est une instance départementale d'aide aux enfants et adolescents handicapés, de la naissance à 20 ans.

9. Commission technique d'orientation et de reclassement professionnel.

## LES AVANCÉES MARQUANTES

- 1989** Première greffe pulmonaire en France sur une patiente atteinte de mucoviscidose.
- 1989** Identification par trois équipes nord-américaines du gène CFTR responsable de la mucoviscidose.
- 1989** Prise en charge du matériel d'antibiothérapie à domicile par l'assurance maladie.
- 1991** Remboursement par l'assurance maladie des suppléments caloriques (produits qui permettent de compléter l'alimentation habituelle).

- 1992** Création du premier modèle animal (souris) mucoviscidosique.
- 1993** Premier essai aux États-Unis de thérapie génique, utilisant un vecteur de thérapie génique produit par un laboratoire français, financé par l'association.
- 1993** Parution d'une circulaire sur le PAI (projet d'accueil individualisé), permettant un meilleur accueil et suivi des enfants mucos à l'école.

- 1993** Entrée en vigueur d'un nouveau « Guide barème des déficiences » utilisé par les CDES<sup>8</sup> et les COTOREP<sup>9</sup> pour l'attribution des droits sociaux concernant notamment la mucoviscidose.
- 1994** Mise sur le marché du Pulmozyme<sup>®</sup>, premier médicament spécifiquement développé pour fluidifier le mucus des patients atteints de mucoviscidose.
- 1994** Premier essai de thérapie génique en France, réalisé par l'équipe du Pr Gabriel Bellon (Lyon) et soutenu par l'association.

Toutes les pistes explorées au cours des décennies précédentes sont approfondies, enrichies par des événements marquant l'histoire de la mucoviscidose :

- ▶ généralisation du dépistage néonatal de la mucoviscidose à partir de 2002,
- ▶ organisation des soins autour de centres d'excellence (CRCM)<sup>1</sup> pour enfants et pour adultes,
- ▶ mise en place de réseaux de soins et de collectifs d'usagers,
- ▶ lancement d'essais cliniques prometteurs,
- ▶ antibiotiques plus largement prescrits,
- ▶ accompagnement de l'enfant dans sa scolarité...

**Le Dr Marlène Murriss est pneumologue, médecin responsable du CRCM adulte de Toulouse.**

**Elle analyse les conséquences de la prise en charge récente des patients adultes dans les services de pneumologie, jusqu'à l'organisation en CRCM.**

« On sait aujourd'hui que la majorité des patients mucos va parvenir à l'âge adulte. Leur arrivée en service de pneumologie dans les années 90 traduit un meilleur pronostic de vie. Avant 1995, les soignants ne connaissaient pas la maladie. Nous recevions parfois un patient muco, appelions les pédiatres à la rescousse ou bien les traitions comme d'autres patients, avec des résultats médiocres, ce qui explique que des adultes pourtant âgés de 24-25 ans restaient suivis en pédiatrie.

Nous avons appris à travailler en équipe pluridisciplinaire, à calquer nos méthodes de travail vis-à-vis de la mucoviscidose sur celle

1. CRCM : Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose.  
2. Agence Nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé.

de la pédiatrie, à collaborer avec les diététiciennes de manière beaucoup plus suivie, et plus finement avec les gastro-entérologues, ainsi qu'avec les kinésithérapeutes pour adapter les techniques aux adultes.

Nous avons aussi évolué dans le mode de prise en charge vers des hospitalisations moins longues et l'organisation des soins à domicile, ce qui est très positif.

Il a fallu nous former nous-mêmes, consulter la littérature médicale, aller rencontrer les pédiatres. Nous avons bénéficié de l'aide de Vaincre la Mucoviscidose et également de centres comme l'hôpital Cochin, plus avancés que nous dans ce type de suivi. Nous avons appris à mieux connaître les effets négatifs des bactéries comme le pyocyanique et collaboré plus activement avec la bactériologie.

Au contact des associations de malades et des patients, nous avons pris des mesures d'hygiène beaucoup plus rigoureuses, que nous avons ensuite appliquées à tous nos autres patients.



Toujours les soins kiné...

### L'organisation en CRCM

Dans les années 1992, nous ne disposions pas de kinésithérapeutes le week-end. Grâce au suivi des patients « mucos », nous avons peu à peu intégré dans nos équipes une infirmière coordinatrice, puis des kinés et enfin une psychologue.

« Le CRCM nous a permis de mieux suivre nos patients. »

En 2002, le CRCM a été créé et nous a permis de mieux suivre nos patients. Nos collègues soignants de la région Midi-Pyrénées nous ont appelés et un véritable réseau s'est instauré autour de notre centre référent. En même temps, la conférence de consensus de l'ANAES<sup>2</sup> a donné des consignes validées par tous. C'est un document de référence pour les soignants des CRCM et des autres lieux de soins. Il nous permet, quand il n'y a pas de consensus sur un point, de dire aux patients que le débat est toujours ouvert.

## Éducation et information

**Dr Isabelle Sermet, CRCM enfants, hôpital Necker, (AP-HP, Paris)**

« Ces dix années me paraissent marquées par une meilleure information et par l'éducation thérapeutique du patient et des parents. L'objectif poursuivi est que les parents accomplissent mieux les soins et que les patients les acceptent et les suivent mieux, notamment l'adolescent, ce qui les conduira vers l'autonomie, ce qui nous paraît très important.

Autre événement majeur : l'organisation des soins en CRCM, qui officialise la pathologie et son traitement en centre spécialisé et crée une reconnaissance de la structure au niveau de l'hôpital.

L'instauration du dépistage néonatal systématique présente des aspects difficiles, car nous sommes amenés à annoncer à des parents une maladie grave, alors que leur bébé se porte apparemment très bien et le test n'est pas fiable à 100 %.

« Nous agissons aujourd'hui dès le début d'une dégradation »

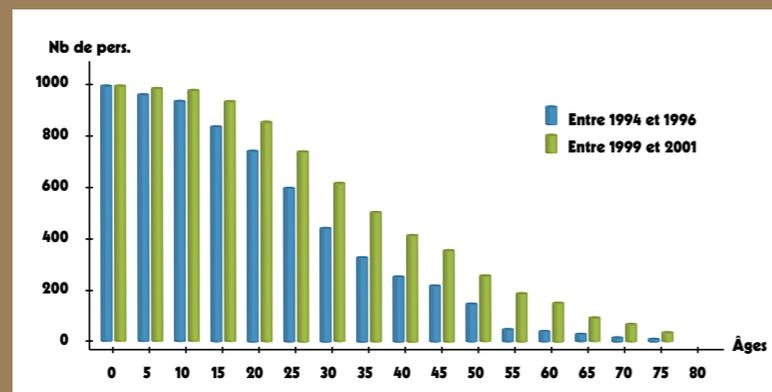
Après l'arrivée des extraits pancréatiques qui ont révolutionné l'approche nutritionnelle, nous sommes aujourd'hui beaucoup plus attentifs à la diététique et agissons dès le début d'une dégradation, ce qui présente un facteur très important pour la survie des parents. Nous maîtrisons mieux l'antibiothérapie, que ce soit par voie orale ou par aérosols. En terme de recherche, la thérapie pharmacologique, qui cherche à corriger la molécule CFTR et les nouveaux outils mis à disposition des chercheurs, nous paraissent très prometteurs. »

# 1995

## VERS LA MATURITÉ

# 2005

L'ensemble de ces mesures permet un accroissement de la durée de vie et une meilleure qualité de vie, mais la guérison n'est toujours pas au rendez-vous.



Répartition de la population par tranche d'âge

## Marylin, maman combative de Tiffany

Tiffany est née en juillet 1996 en région parisienne. À la suite d'une affection broncho-pulmonaire, le diagnostic de mucoviscidose est porté à l'âge d'un mois et demi, suivi par une hospitalisation pendant plus de deux mois : « Quand on a évoqué le test de la sueur, explique Marilyn sa maman, je me suis rendue dans une grande librairie, j'ai ouvert un dictionnaire médical et c'est là que j'ai découvert ce qu'était la maladie et réalisé que tous les symptômes décrits étaient ceux de ma fille. L'espérance de vie indiquée m'a fait m'effondrer dans la librairie. Je venais d'y lire comme une condamnation à mort. Avec le recul, je pense souvent que si Tiffany avait pu bénéficier d'un dépistage dès sa naissance, son état de santé ne se serait pas dégradé ainsi.

Dès l'âge de 2 mois, Tiffany est sous perfusions. Il a fallu la raser pour parvenir à trouver les veines au niveau du crâne. On lui a aussi posé une sonde naso-gastrique pour l'alimenter, car elle n'arrivait plus à se nourrir correctement.

De retour à domicile, il nous a fallu tout mettre en place par nous-mêmes pour l'alimentation assistée : faire livrer le matériel, la pompe, les sondes, le lait, trouver des infirmières qui veuillent bien venir la suivre, appeler des prestataires de service,

tout organiser. Plus tard à l'âge de 2 ans, il a fallu lui poser une gastrostomie<sup>3</sup>. Nous avons ainsi vécu tout de suite un ensemble d'épreuves que d'autres parents vivent soit plus tard, soit espacé dans le temps. Aujourd'hui, avec l'organisation des soins en CRCM et la présence d'infirmières coordinatrices, les parents ne sont plus confrontés à ces problèmes logistiques et nous bénéficions peu à peu de vrais protocoles de soins. Aujourd'hui, les examens sont plus approfondis. Avec la consultation d'une nutritionniste, d'une psychologue, c'est une vraie équipe pluridisciplinaire qui s'occupe d'elle.

« Si ce n'est pas nous  
parents qui nous impliquons  
pour faire bouger les choses,  
qui le fera à notre place ? »

Autrefois, les parents se tournaient vers l'association, pour obtenir de l'aide, de l'information, une certaine solidarité. Il ne faudrait pas qu'aujourd'hui, alors que l'information est en consultation libre, ils se conduisent comme des consommateurs de services associatifs. Il faut qu'ils participent à l'évolution de l'association, se prennent en charge, assurent la relève, car si ce n'est pas nous parents qui nous impliquons pour faire bouger les choses, qui le fera à notre place ? »

## Loïc, diagnostiqué grâce au dépistage néonatal

Un matin, Clotilde et son mari se font convoquer dans un CRCM, sans leur bébé, né 2 mois et demi auparavant ; c'est le temps qu'il aura fallu pour établir le diagnostic de la mucoviscidose à partir du dépistage néonatal systématique. « Nous sommes restés deux heures, le médecin nous a tout expliqué, en nous montrant avec des schémas les divers organes pouvant être touchés. Puis il nous a présentés à l'équipe (infirmières, assistantes sociales, diététiciennes).

Le lendemain, avec notre bébé, nous avons eu des tests pour rechercher nos mutations. Le médecin nous a ensuite téléphoné régulièrement, nous a revus 15 jours après et fait parler sur nos réactions. Nous nous sentions évidemment coupables d'avoir donné la maladie à notre enfant. J'étais pour ma part effondrée et nous avons été rassurés de ne pas nous sentir seuls.

Les rencontres avec d'autres parents, notamment le délégué régional de l'association qui a une fille de 17 ans qui poursuit des études supérieures, nous ont beaucoup aidés à nous projeter dans l'avenir. La première année a été terrible, Loïc n'a cessé d'être malade, c'était une galère puissance 1000 ! Et nous nous posions de nombreuses questions.

Dès l'annonce du diagnostic, on nous a parlé du fameux pseudomonas qui finit par faire partie de notre vie.

Même aujourd'hui je le vois partout. Chez nous il n'y a pas une plante, pas d'animaux, on essaie de respecter au maximum les règles d'hygiène. Je me demande si on met assez d'eau de Javel, la salle de bain pue tellement qu'on ne peut plus rentrer dedans, nos mains sont mangées. Je crains le jour où Loïc va devoir aller aux toilettes à l'extérieur de chez nous.

La recherche d'un kiné compétent pour la mucoviscidose n'est pas évidente lorsque l'on habite la campagne. J'en ai trouvé sur les pages jaunes de l'annuaire, mais ai dû me séparer d'un qui ne savait manifestement pas comment faire le drainage bronchique. Nous avons été ensuite formés par les équipes du CRCM à la pratiquer par nous-même, car Loïc nécessite des séances 3 fois par jour.

Aujourd'hui, il va mieux, c'est un petit garçon de 2 ans, plein de vie, ce qui nous aide à relativiser la maladie. Mais la notion d'espérance de vie, même si elle a progressé, nous semble toujours dramatique, car elle représente la mort précoce. Nous avons maintenant l'envie de grandir avec cette maladie et notre enfant.

3. Intervention consistant à réaliser, au niveau de l'abdomen, un orifice faisant communiquer l'estomac avec l'extérieur. Elle nécessite une incision de la paroi abdominale. Cette intervention a pour but de mettre en place une sonde qui permettra d'introduire l'alimentation directement dans l'estomac (nutrition entérale).

4. Obstruction des voies biliaires survenant en période périnatale. Non traitée, elle conduit à la cirrhose biliaire et au décès de l'enfant dans les premières années de vie. Le traitement chirurgical doit être précoce.



L'hygiène est une priorité

« Je vois  
le pseudomonas  
partout et la salle  
de bain pue l'eau  
de Javel »

## Pablo, une espérance de vie trop courte

Décembre 2000 : Pablo ne reprend pas son poids de naissance et après de multiples examens le diagnostic tombe : Pablo souffre d'une atrésie des voies biliaires<sup>4</sup>. « Au bout d'un mois et demi, j'ai douté » explique Coryse sa maman. « J'avais remarqué qu'il avait un « goût salé » et l'ai dit au chef de clinique. Entre temps, je me suis renseignée sur le site Internet de l'association, et j'ai réalisé que tous les symptômes décrits correspondaient à ceux de mon enfant... Se renseigner sur Internet, c'est recevoir toute l'information d'un coup et pour des parents non avertis, c'est terrible. On m'a ensuite annoncé la mucoviscidose de Pablo dans le

« Se renseigner sur Internet,  
c'est recevoir toute  
l'information d'un coup »

couloir. Il a été suivi dans un hôpital spécialisé sans qu'aucune explication ne nous soit donnée. Lorsque nous avons abordé le sujet de l'espérance de vie, je trouvais que 35 ans, c'était très court et le médecin a eu l'air étonné de ma réaction. Au jour le jour, nous portons une attention normale à l'hygiène, sans obsession. Pourtant quand Pablo va chez ses copains pour un anniversaire, je m'en fais tout un monde. »

## LES ACTIONS DE VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE (EX AFLM)

- 1996** Deuxième essai français de thérapie génique avec la société Transgène (Strasbourg). Financement de l'association.
- 1996** Première rencontre des travailleurs sociaux des centres des soins.
- 1998** Participation financière de l'association au consortium international de séquençage du génome de *Pseudomonas aeruginosa*.

- 1998** Démarrage d'un essai clinique pour vérifier l'efficacité d'un vaccin anti-pseudomonas (pyocyanique) : soutien logistique et financier.
- 1998** Journée nationale « Psychologie » organisée par l'association et publication d'une brochure Psychologie.
- 1999** 1<sup>er</sup> colloque des jeunes chercheurs de la mucoviscidose.
- 1999** Mise en service du site institutionnel de l'association : [www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org)

- 1999** Elaboration par l'association d'un projet d'accueil individualisé (PAI) spécifique à la mucoviscidose, permettant un accompagnement scolaire adapté du jeune patient.
- 2001** Publication des Recommandations (conférence de consensus) pour la prise en charge de la mucoviscidose : numéro spécial archives de Pédiatrie.
- 2001** L'association crée un bureau essai clinique pour aider les cliniciens dans la réalisation de leurs études.

- 2001** L'association devient Vaincre la Mucoviscidose.
- 2002** Premières réunions d'un collectif d'usagers.
- 2003** Appel d'offres scientifique. 85 projets de recherche sont soutenus par l'association, un chiffre record.
- 2004** 5<sup>es</sup> Assises des réseaux de soins, organisées pour tous les professionnels de santé concernés par la mucoviscidose.

- 2004** Brochures « Hygiène », une version à destination des parents et l'autre à destination des soignants.
- 2004** Modélisation informatique de la structure 3D d'une région de la protéine.
- 2004** 20<sup>e</sup> Virade de l'espoir, 400 sites et 5 millions d'Euros collectés.
- 2004** Éducation thérapeutique : formation des soignants.
- 2005** Journée nationale Activité physique et mucoviscidose.

- 2005** Lancement programmé du 1<sup>er</sup> essai de thérapie protéique ΔF508 français. La molécule testée est issue d'un travail subventionné (F. Becq, Poitiers) depuis sept ans par l'association.
- 2005** Les 1<sup>ers</sup> entretiens de la mucoviscidose en mars regroupent patients et experts. Parution de nombreuses brochures à destination des patients, des parents et des soignants.

## Stéphane, la vie après la greffe

Fin 1996, les adolescents sont décimés par le cepacia<sup>5</sup> et des mesures d'hygiène rigoureuses sont appliquées à l'hôpital de Giens : port du masque, un malade par chambre, kinésithérapie individuelle. Stéphane prend un appartement non loin de ses parents. Son état de santé lui fait envisager la greffe, malgré ses appréhensions. Stéphane est placé sous oxygène jour et nuit.

Il est mis sur liste d'attente pour être transplanté en octobre 2000. le 1<sup>er</sup> août 2001, à 23 heures, il reçoit un appel de Marseille pour la transplantation. L'opération se déroule bien. Stéphane passe sa première nuit sans oxygène, ni machine depuis cinq ans.

Il s'agit maintenant de s'adapter à cette nouvelle vie ponctuée de nombreux examens, et consultations, mais qui, pour la première fois apportent un mieux. Il se sent hyperactif. Il est davantage à l'écoute de son corps, analyse le moindre changement et se renseigne rapidement auprès du centre de transplantation. Voilà deux ans, que Stéphane vit « com-

me tout le monde » malgré une vraie fragilité et des écueils divers. Il a une activité sportive intense. Chaque effort est une sorte de billet pour l'avenir ; il permet de faire fonctionner le greffon. Mais il éprouve des difficultés pour combler le temps perdu, et souffre de carences affectives diverses. L'impossibilité relative de faire des enfants complique sérieusement la vie conjugale. La procréation médicalement assistée existe, mais soumise à nombre de conditions, qu'il ressent comme une humiliation. Il lui est impossible de contracter des crédits pour acheter un logement ou fonder sa propre entreprise. « Je regrette que des mesures ne soient pas prises pour favoriser l'insertion professionnelle et l'autonomie des patients mucos. Aujourd'hui encore, ils doivent vivre dans une précarité relative, en dépendant plus ou moins de la solidarité des proches. Il y a tous ces combats à mener, et tant d'autres encore, malgré cela la vie est belle. Il faut penser à l'avenir, même si la projection reste difficile. La durée de vie des patients atteints



©2000 EyeWire™, Inc.

de mucoviscidose s'est allongée, reste à souhaiter qu'elle soit la plus riche possible, la plus dense, et qu'ils aient un réel avenir social et professionnel dans des conditions de santé optimales. »

## Papa « muco », un parcours difficile

Denis a aujourd'hui 38 ans. Le diagnostic de la mucoviscidose a été porté pour lui à l'âge de 5 ans et demi. Jusqu'en 1992, il ne pouvait pas, en l'état de la science, avoir d'enfant. Il fait des démarches à Giens, Marseille, puis Lyon, sans succès. Il se rend alors à Montpellier, où est réalisé un prélèvement pour tester la mobilité et le nombre de spermatozoïdes. Le résultat est négatif sur ces deux points. Ensuite, il voit la gynécologue de son épouse : « Nous sommes allés dans un centre spécialisé à Marseille, se souvient Denis. À partir de là, nous avons débuté le parcours classique de l'insémination par donneur après de nombreuses démarches, entretiens psy, enquête génétique. Le tout s'est clôt par une insémination qui n'a pas fonctionné. En 1994, on nous a parlé d'une toute nouvelle méthode l'ICSI<sup>6</sup>, mais nous avons été prévenus qu'il n'y avait aucun recul sur cette technique, que nous avons été dans les premiers à expérimenter. Des embryons ont alors été réimplantés, mais ce fut un échec. On nous a demandé d'attendre 6 mois. Puis nous avons recommencé cinq fois de suite. Et la sixième fois, ça a enfin marché. Grâce aux derniers em-

bryons congelés, nous avons, à la fin des années 96, pu mettre au monde deux jumelles nées prématurées. Le risque qu'elles soient mucos était très faible, mais non nul en raison des mutations rares.

« Aujourd'hui les techniques se sont affinées et il est certainement plus facile d'avoir un enfant pour un — futur — papa muco »

Ce parcours est très difficile. Pour l'homme, il faut supporter les ponctions douloureuses, les multiples essais, les suites opératoires, les échecs. Pour la femme, il faut accepter les modifications hormonales qui la transforment, les multiples échographies, les interventions... et l'aspect psychologique n'est pas négligeable. Pour le couple, il faut tenir bon, savoir où l'on va. Le contact et le suivi par une équipe com-

pétente, basée si possible dans un lieu unique est très important. Il y a également tous les aspects financiers qui ne sont pas négligeables. Aujourd'hui les techniques se sont affinées et il est certainement plus facile d'avoir un enfant pour un -futur- papa muco. »

### Extrait du bulletin

#### Généralisation du dépistage néonatal

« Approuvée par la CNAMTS (Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés), l'organisation systématique du dépistage néonatal de la mucoviscidose devrait pouvoir commencer à l'automne 2001. Dorénavant les 800 000 bébés qui naissent chaque année dans notre pays seront dépistés – après la Bretagne, la Normandie, le Centre et les Pays-de-Loire – dans toutes les régions de France. C'était là l'une des priorités définies par notre association qui s'est jointe depuis la fin des années 90 aux démarches entreprises pour obtenir cet accord par l'AFDPHE (Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant). En effet, les bénéfices à court et moyen terme du dépistage ont été démontrés, permettant une prise en charge précoce, un conseil génétique et le suivi dès l'annonce par des professionnels dans des centres spécialisés. »

6. Micro-injection intracytoplasmique de spermatozoïdes.

7. Agence Nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé.

8. Le diagnostic pré-implantatoire permet de vérifier au cours d'une fécondation in vitro (en éprouvette), si les embryons sont atteints ou non et de ne réimplanter que les embryons indemnes de mucoviscidose.

## LES AVANCÉES MARQUANTES

**1996-97** Mise en place du réseau Aide pédagogique à domicile (APD), suite à une action de l'association en partenariat avec la Fondation CNP.

**1997** Baccalauréat : suite à l'action de Vaincre la Mucoviscidose, les notes obtenues lors d'une première session sont conservées lors de la suivante. (une avancée obtenue pour toutes les maladies chroniques)

**1998** 1<sup>er</sup> essai de thérapie protéique (utilisation d'une molécule agissant sur la protéine CFTR mutée).

**1999** Parution d'une circulaire réformant le PAI (Projet d'Accueil Individualisé).

**1999** Règlement européen sur les médicaments orphelins qui facilite le développement des médicaments pour les maladies rares.

**2001** Publication de la séquence complète du génome de *Pseudomonas aeruginosa*.

**2001** Lancement d'un vaste programme de recherche de nouvelles molécules actives de CFTR.

**2001** Lancement du dépistage néonatal systématique sur toute la France.

**2002** Désignation des Centres de Ressources et de Compétences (CRCM) et des réseaux de soins spécialisés dans la mucoviscidose, 47 en 2002, 2 en 2003.

**2002** Conférence de consensus sur la prise en charge du patient atteint de mucoviscidose (ANAES)<sup>7</sup>.

**2002** Lancement d'un 2<sup>e</sup> essai clinique pour vérifier l'efficacité du vaccin anti-*Pseudomonas*.

**2004** Lancement du plus grand essai de thérapie génique.

**2004** Deux premières naissances, chez un couple à risque, après DPI (diagnostic pré-implantatoire)<sup>8</sup>

**2004** Plan maladies rares.

**2004** Détermination expérimentale de la structure 3D d'une région de la protéine CFTR de souris.

**2005** Au niveau mondial, plusieurs dizaines de nouvelles molécules sont à l'essai pour traiter les origines ou les symptômes de la maladie.

**2005** Loi pour l'égalité des droits et des chances des personnes handicapées.



**2005 : la guérison n'est pas encore au rendez-vous. Mais l'association se mobilise autour de 60 propositions pour vivre mieux et guérir enfin. Découvrez-les en retournant ce Livre blanc...**

# La mucoviscidose, on en parle au fil des années



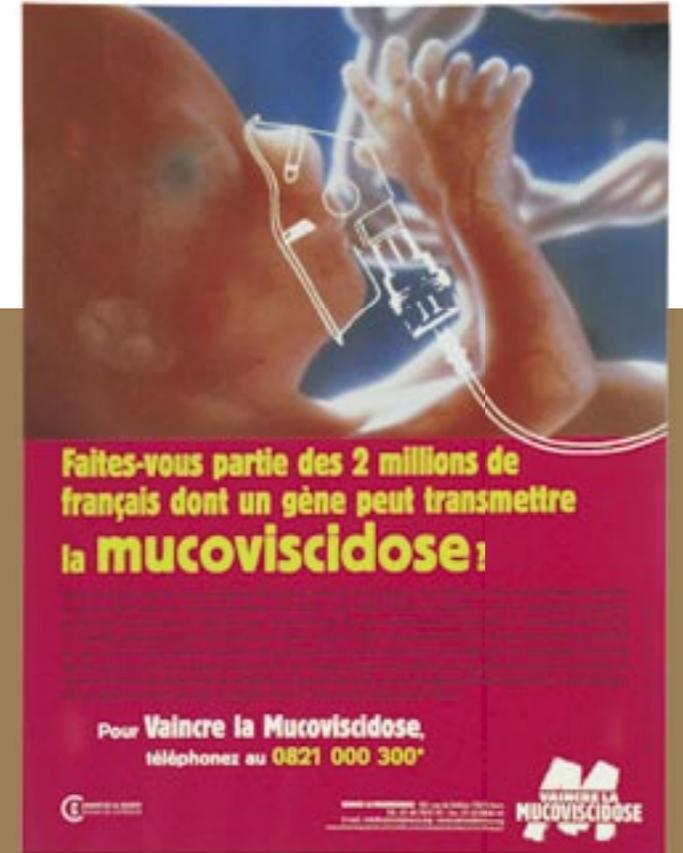
1986



1994



1999



2001

# La mucoviscidose, on en parle au fil des années



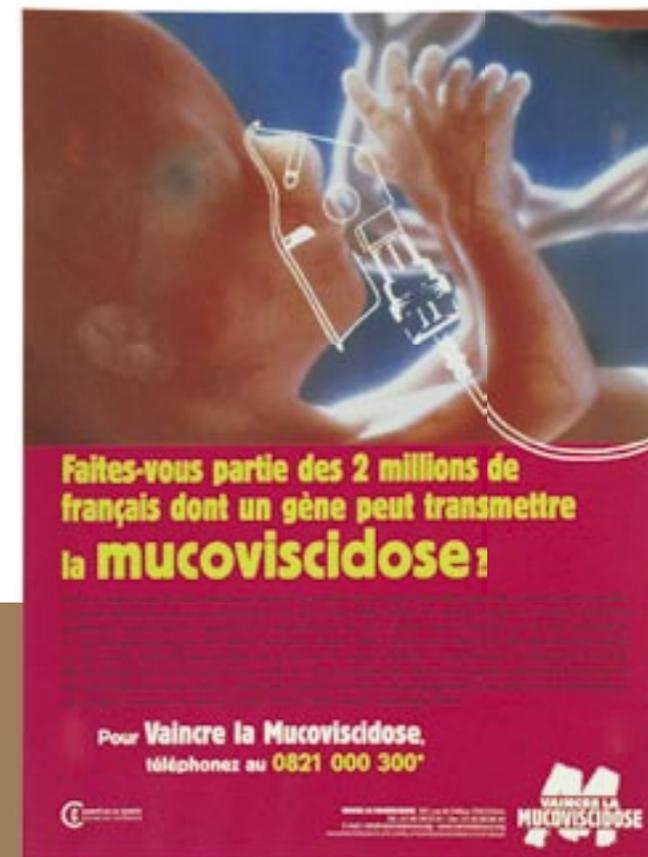
1986



1994



1999



2001