

À destination
des bénévoles

La mucoviscidose : la comprendre, vivre avec, la soigner

Document de référence
pour les bénévoles

Sommaire

Le présent document fournit un résumé du diaporama *La mucoviscidose : la comprendre, vivre avec, la soigner*, ainsi que des données et idées clés sur les différents sujets abordés.

Partie A

Vue d'ensemble du diaporama	3
1 Introduction.....	3
2 C'est quoi la mucoviscidose ? Nouveau	3
3 Comment se transmet la mucoviscidose ?.....	3
4 Sport et mucoviscidose.....	3
5 Soigner la mucoviscidose : un voyage dans le temps Nouveau	4
6 En conclusion.....	4

Partie B

Explications et données complémentaires	5
1 Quel est ton regard sur la mucoviscidose ?.....	5
2 L'origine de la mucoviscidose.....	5
3 La transmission de la mucoviscidose.....	7
4 Prêt/prête à faire du sport avec tout le monde ?.....	7
5 Le sport à l'école et la mucoviscidose.....	8
6 Quatre idées à retenir sur le sport et la mucoviscidose.....	8
7 La mucoviscidose dans les années 1950 Nouveau	8
8 La mucoviscidose dans les années 1960 Nouveau	9
9 La mucoviscidose dans les années 1970 Nouveau	10
10 La mucoviscidose dans les années 1980 Nouveau	10
11 La mucoviscidose dans les années 1990 Nouveau	10
12 La mucoviscidose des années 2000 à nos jours Nouveau	10

Partie A

Vue d'ensemble du diaporama

Le diaporama est organisé en plusieurs parties. Avant de commencer la séance, il est important de demander aux élèves de la classe s'ils sont concernés par la mucoviscidose : sont-ils eux-mêmes atteints ou est-ce qu'un de leur proche est atteint par la mucoviscidose ?

1 Introduction

Diapositive 2 : invitation de l'élève à réfléchir au regard qu'il porte sur les personnes atteintes de la mucoviscidose.

2 C'est quoi la mucoviscidose ?

• **Diapositive 4** : invitation de l'élève à réfléchir au regard qu'il porte sur les personnes atteintes de la mucoviscidose.

• **Diapositive 5** : un film de trois minutes, intitulé *Une journée ordinaire, un enfant extraordinaire*. Réalisé par l'association **Vaincre la Mucoviscidose**, ce film permet de suivre la journée d'un garçon de 9 ans atteint de mucoviscidose.

• **Diapositive 6** **Nouveau** : quiz portant sur les organes dont le fonctionnement est affecté par la mucoviscidose. Les élèves sont invités à répondre d'après leurs conceptions premières et le visionnage du film.

• **Diapositive 7** **Nouveau** : image des principaux organes touchés par la mucoviscidose.

• **Diapositive 8** **Nouveau** : explication du rôle du mucus et comment ce dernier est modifié chez une personne qui a la mucoviscidose. Un dessin aide les élèves à visualiser les conséquences de la fluidité du mucus sur son écoulement.

• **Diapositive 9** **Nouveau** : explication de la corrélation entre la viscosité du mucus et les symptômes respiratoires et digestifs de la mucoviscidose. Un dessin rappelle aux élèves où se situent les bronches.

• **Diapositive 10** **Nouveau** : quiz portant sur le nombre de personnes atteintes de la mucoviscidose en France. Les élèves sont invités à répondre d'après leurs conceptions premières.

3 Comment se transmet la mucoviscidose ?

• **Diapositive 12** : explication de la probabilité qu'ont deux porteurs sains de la mucoviscidose de donner naissance à un enfant ayant la maladie.

4 Sport et mucoviscidose

- **Diapositive 14** : quiz permettant d'interroger les premières conceptions des élèves sur le sport et la mucoviscidose.
- **Diapositive 15** : interview d'une professeure d'EPS qui a accueilli une élève de seconde atteinte de la mucoviscidose. Cyrille Cossart, qui enseigne au lycée Berlioz de Vincennes, explique comment elle a adapté les sports pratiqués, les échauffements et les objectifs de performance à l'état de santé de cette élève. Elle montre comment le travail réalisé avec les autres élèves de la classe a permis que ces derniers portent sur leur camarade un regard empathique et bienveillant. Enfin, elle présente tous les bénéfices qu'a tiré son élève de la pratique du sport.
- **Diapositive 16** : résumé des quatre idées clés sur le sport et la mucoviscidose.

5 Soigner la mucoviscidose : un voyage dans le temps Nouveau

Les **diapositives 18 à 36** proposent un voyage des années 1950 jusqu'à nos jours. Les élèves vont découvrir comment les connaissances sur la mucoviscidose et les traitements ont lentement progressé, puis ont connu une accélération décisive avec la mise au point des modulateurs. Les diapositives permettent d'illustrer le rôle de moteur joué, depuis plus de 60 ans, par l'association **Vaincre la Mucoviscidose** dans la sensibilisation du public et la levée de fonds destinés à soutenir la recherche.

Pour chaque période, le diaporama commence par un quiz portant sur les années concernées. Les questions permettent d'engager une discussion aidant à introduire la (ou les) diapositive(s) suivante(s), qui présente(nt) quelques points saillants concernant la mucoviscidose, les traitements et l'association **Vaincre la Mucoviscidose**.

6 En conclusion

- **Diapositive 27** : invitation des élèves à participer aux Virades de l'espoir.

Partie B

Explications et données complémentaires

1 **Quel est ton regard sur les personnes ayant la mucoviscidose ?** ► Diapositives 2 à 5

L'idée n'est pas de discuter des réponses – il n'y a en effet, ni bonne, ni mauvaise réponse – mais d'amener les élèves à faire deux constats :

- les émotions, les ressentis, les pensées à un moment donné sont très divers d'un élève à l'autre ;
- pour un élève donné les émotions, les ressentis, les pensées ont pu changer au cours du temps.

Ces prises de conscience peuvent contribuer à développer de l'empathie chez les élèves. Car pour développer cette empathie, il faut, dans un premier temps, développer de l'auto-empathie en prenant conscience de soi, de ses propres émotions.

L'empathie est définie comme la capacité d'une part à écouter et comprendre les besoins des autres, et d'autre part à exprimer cette compréhension.

2 **L'origine de la mucoviscidose** ► Diapositives 6 à 10

Origine et symptômes de la mucoviscidose

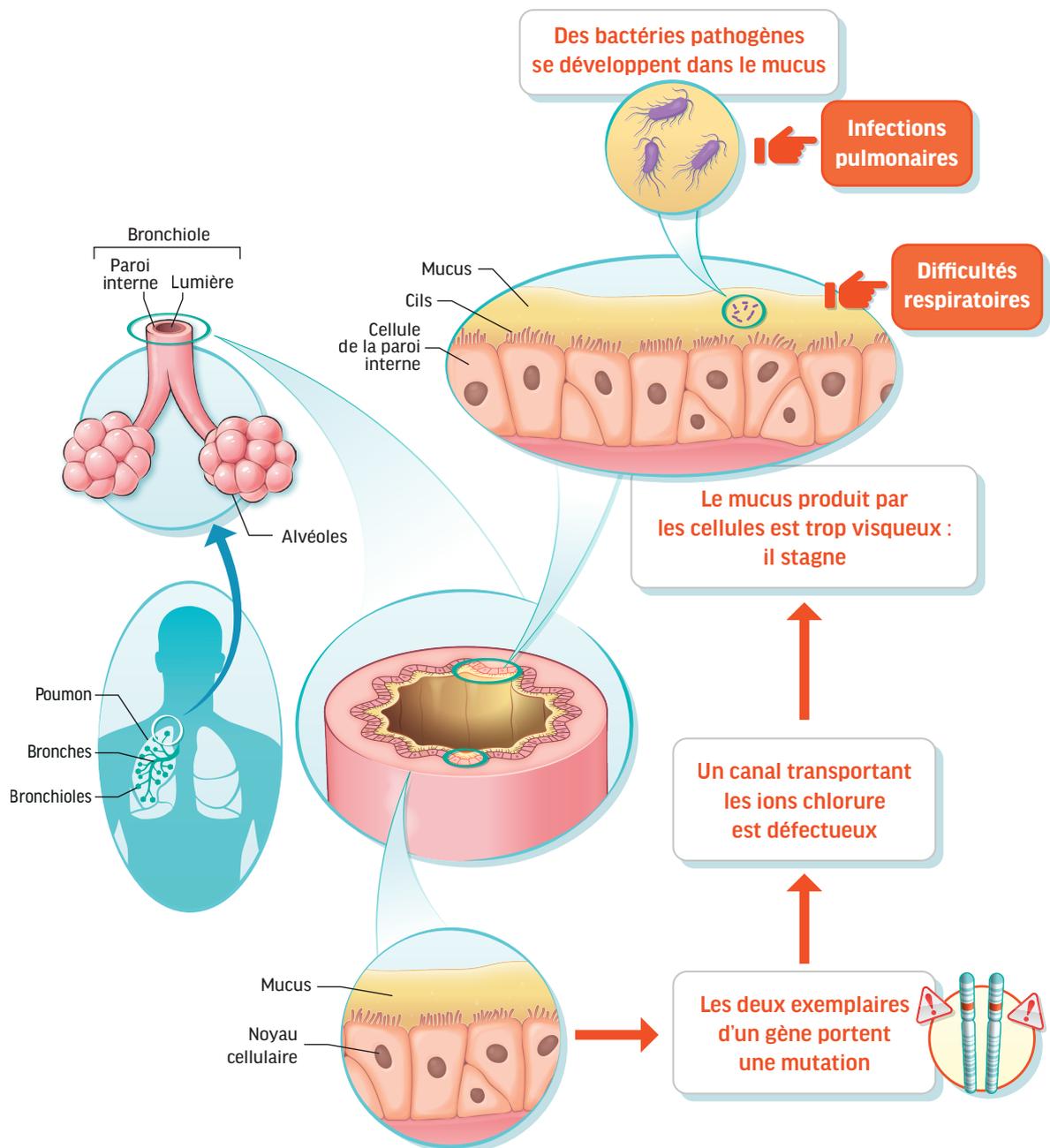
La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire caractérisée par l'épaississement des sécrétions de plusieurs organes, essentiellement les poumons et le système digestif, ce qui altère leur fonctionnement. En France, en 2023, selon le Registre français de la mucoviscidose, 7 800 personnes étaient atteintes de la mucoviscidose.

La mucoviscidose est une maladie grave, contraignante, évolutive, qui demeure aujourd'hui incurable et mortelle. Il existe différentes formes de mucoviscidose qui diffèrent par les sévérités des symptômes et la sensibilité aux traitements. En France, depuis 2002, un dépistage est effectué chez tous les nouveau-nés avec quelques gouttes de sang séché prélevé au troisième jour de vie. Les symptômes de la mucoviscidose sont résumés dans le tableau ci-après. Par ailleurs, la sueur des personnes ayant la mucoviscidose est plus concentrée en sel que celle des personnes non malades, d'où le « test de la sueur » qui est une des étapes du diagnostic de la maladie.

Les principaux symptômes de la mucoviscidose

Symptômes respiratoires	Symptômes digestifs	Symptômes sur l'appareil reproducteur
<ul style="list-style-type: none"> • Gêne respiratoire • Toux fréquente • Encombrement bronchique • Crachats visqueux • Infections respiratoires, puis dégradation de la fonction respiratoire 	<ul style="list-style-type: none"> • Déshydratation. • Difficultés à digérer, ballonnements, nausées, vomissements • Maux de ventre • Selles grasses • Constipation, occlusion intestinale 	<ul style="list-style-type: none"> • 95 % des hommes sont infertiles • Infertilité plus ou moins sévère chez les femmes.

Gros plan sur les bronches d'une personne ayant la mucoviscidose



- Nous sommes constitués de cellules.
- Nous possédons chaque gène en deux exemplaires : l'un transmis par le père, l'autre par la mère.

La mucoviscidose est causée par une mutation sur un gène appelé *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator). Ce gène contrôle la fabrication d'une protéine du même nom. Cette protéine CFTR est un canal qui contrôle les échanges d'ions. Un individu présente la maladie lorsque les deux exemplaires du gène CFTR qu'il possède sont mutés. Dans ce cas, un canal qui permet des échanges entre

l'intérieur et l'extérieur des cellules qui tapissent la paroi de nombreux organes (bronches, appareil digestif, etc.) fonctionne mal (il est parfois même absent). Ce dysfonctionnement ou cette absence ont des conséquences sur plusieurs organes. Selon le type de mutation, l'impact de la maladie sera différent, avec des symptômes plus ou moins sévères.

Conséquences de la mucoviscidose sur l'appareil respiratoire

Le mucus est normalement produit par les poumons et il est destiné à piéger la poussière et les bactéries qui entrent par les voies respiratoires. Chez les individus ne présentant pas les symptômes de la mucoviscidose, ce mucus pulmonaire est fluide.

Chez les individus présentant les symptômes de la mucoviscidose, ce mucus est plus épais et visqueux. Ce processus va entraîner une destruction progressive et irréversible des tissus pulmonaires jusqu'à l'insuffisance respiratoire terminale qui met en péril la survie de l'individu. La greffe pulmonaire reste la seule alternative possible dans ce cas.

Conséquences de la mucoviscidose sur l'appareil digestif

L'obstruction des canaux du pancréas bloque la sécrétion des enzymes nécessaires pour la sécrétion, ce qui peut entraîner, en l'absence de traitement, des douleurs, de l'inconfort, un retard de croissance, des carences en vitamines ou une dénutrition.

Les dysfonctionnements du canal CFTR entraînent aussi une déshydratation du contenu de l'intestin qui peut être à la formation d'un amas compact de selles, avec pour conséquence une constipation et un risque d'occlusion intestinale (les selles et les gaz ne peuvent plus passer, ils sont bloqués dans l'intestin).

La mucoviscidose est associée à un risque d'inflammation et de fibrose du pancréas. Cela entraîne l'apparition progressive d'un diabète spécifique chez de nombreuses personnes atteintes de la maladie.

Les enzymes digestives accélèrent la vitesse des réactions chimiques permettant la digestion des aliments.

Conséquences de la mucoviscidose sur l'appareil reproducteur

Plus de 95 % des hommes atteints de la mucoviscidose sont infertiles en raison de problèmes dans le transport des spermatozoïdes liés à l'absence de canaux déférents. Les femmes atteintes sont moins fertiles que les femmes non atteintes, mais elles peuvent cependant être enceintes.

Quelques précisions sur les diapositives

- La **diapositive 7** présente la localisation dans l'organisme des principaux organes touchés par la mucoviscidose : poumons et différents organes de l'appareil digestif. L'appareil reproducteur n'est pas évoqué par souci de simplification.
- Pour le **quiz** de la **diapositive 10**, la bonne réponse est qu'il y a en France entre 6 000 et 8 000 personnes atteintes de mucoviscidose. Cette diapositive peut être l'occasion de faire un récapitulatif :
– 7 800 **personnes** sont atteintes de la mucoviscidose en France ;

- la mucoviscidose est la maladie rare **la plus fréquente** en France ;
- la mucoviscidose touche principalement l'**appareil respiratoire** et l'**appareil digestif** ;
- la sévérité des symptômes est **très variable** d'un patient à l'autre ;
- les symptômes de la mucoviscidose s'expliquent par la production d'un **mucus trop épais**.

3 La transmission de la mucoviscidose ► Diapositive 12

Les personnes dites « porteurs sains » de la mucoviscidose peuvent transmettre la maladie. Aujourd'hui, en France, 2 millions de personnes sont « porteurs sains » de la mucoviscidose. Elles possèdent une version mutée du gène *CFTR* et une version non mutée de ce gène. Les ovules et les spermatozoïdes qu'elles produisent ne possèdent, eux, qu'une seule version du gène *CFTR* : soit la version mutée, soit la version non mutée.

Lorsque deux personnes « porteurs sains » conçoivent un enfant, il y a une probabilité sur deux que l'ovule de la mère contienne la version mutée du gène *CFTR* et une probabilité sur deux que le spermatozoïde du père contienne la version mutée de ce gène. On montre qu'alors, il y a une probabilité sur quatre que l'enfant soit malade (il est issu d'un ovule et d'un spermatozoïde contenant chacun la version mutée du gène), il y a une probabilité sur deux que l'enfant soit « porteur sain » (l'ovule ou bien le spermatozoïde dont il est issu porte la mutation) et il y a donc une chance sur quatre que l'enfant ne soit ni malade, ni « porteur sain » (ni l'ovule, ni le spermatozoïde dont il est issu ne portent la mutation).

4 Prêt/prête à faire du sport avec tout le monde ? ► Diapositive 14

Trois questions permettent de faire réfléchir les élèves sur leurs conceptions premières concernant sport et mucoviscidose :

- *Quand on a la mucoviscidose, on est systématiquement dispensé d'EPS au collège. C'est faux.* Le ou la professeure adapte les séances pour tenir compte de la maladie. C'est ce que l'interview de la professeure d'EPS va illustrer.
- *Quand on a la mucoviscidose, on ne peut pas faire de course rapide. C'est faux.* On peut faire de la course rapide, même si l'on n'obtiendra pas les mêmes performances qu'un élève non malade.
- *L'entraînement sportif est bénéfique pour tout le monde, mucoviscidose ou pas. C'est vrai.*

Toutefois, grâce aux traitements par les modulateurs de *CFTR*, les capacités physiques des personnes ayant une forme légère de la mucoviscidose peuvent être identiques à celles des personnes non touchées par la maladie.

5 Le sport à l'école et la mucoviscidose ► Diapositive 15

Cyrille Cossart, professeure d'EPS, a accueilli en classe de seconde une élève qui avait la mucoviscidose. Pendant chaque séance, Cyrille l'invitait à s'hydrater plus souvent et elle était aussi autorisée à s'alimenter, ce qui n'était pas le cas pour ses camarades. Bien sûr, elle avait des séances d'échauffement et des objectifs de performance adaptés.

Cyrille Cossart a dû beaucoup travailler avec les autres élèves de la classe sur le regard qu'ils portaient sur leur camarade malade. Certains trouvaient que « ce n'était pas équitable » qu'elle ait un entraînement, des objectifs et des conditions de travail spécifiques. Quand Cyrille entendait des choses comme cela, elle demandait aux élèves concernés de venir discuter avec elle. D'abord, elle leur expliquait que si

elle portait une attention toute particulière à l'élève qui avait la mucoviscidose, ce n'est pas parce que c'était sa « préférée », mais juste à cause de la maladie, qui exigeait d'être particulièrement attentive avec elle. Ensuite, elle leur demandait d'imaginer... par exemple, s'ils devaient faire une course de relai avec un sac à dos de 20 kg sur les épaules, trouveraient-ils juste d'avoir les mêmes objectifs de performance que les autres ?

C'est ainsi que, petit à petit, les élèves ont compris et ont porté sur leur camarade un regard bien plus empathique, bien plus bienveillant. Et l'élève elle-même trouvait du plaisir à faire du sport. L'EPS a été bon pour son corps et bon pour son moral !

6 Quatre idées à retenir sur le sport et la mucoviscidose ► Diapositive 16

« **Le sport améliore la confiance en soi** » ; « **Le sport améliore les relations avec les autres** »

Au-delà de la santé physique, le sport est une source de plaisir, de détente et d'amusement. Sa pratique est l'occasion pour le patient de faire partie d'une équipe et de renforcer le lien social. Il permet également aux enfants de mieux connaître leur corps, le gérer et avoir plus confiance en eux.

« **Le sport améliore la gestion de l'effort** »

« **Le sport améliore le fonctionnement du cœur, des poumons et des muscles** »

En activant le « travail respiratoire », l'activité physique permet d'obtenir un désencombrement, de développer la force des muscles respiratoires et de diminuer les besoins en oxygène. Le sport fait baisser la fréquence cardiaque de repos, le cœur est donc moins sollicité au quotidien. L'exercice physique stimule l'appétit, entretient les muscles et joue également un rôle dans la régulation de la glycémie, ce qui est utile en particulier pour les patients diabétiques. La pratique régulière d'activité physique est donc très importante puisqu'elle permet de ralentir le déclin de la fonction respiratoire et d'améliorer la qualité de vie.

7 La mucoviscidose dans les années 1950 ► Diapositives 18 et 19

La première affirmation du quiz **diapositive 18** est exacte : en 1955, seul un foyer français sur cinq était raccordé au téléphone (il s'agit là bien sûr du téléphone fixe). Cette donnée peut aider à introduire l'idée qu'il était bien plus compliqué pour les parents d'enfants atteints de la mucoviscidose d'échanger et de chercher des informations, d'où le sentiment d'isolement mentionné **diapositive 19**.

La deuxième affirmation du quiz **diapositive 18** est exacte : les antibiotiques ont pris leur essor durant la Seconde Guerre mondiale. La troisième affirmation du quiz est fautive : la mucoviscidose a été identifiée dès 1938. Ces deux données permettent d'introduire les traitements de la mucoviscidose présentés dans la **diapositive 19** : dans les années 1950, on ne peut que soigner les infections pulmonaires par antibiothérapie et pallier les troubles digestifs par des régimes alimentaires adaptés. On meurt très jeune des formes sévères de la mucoviscidose, d'autant plus que les médecins diagnostiquent souvent très tard la maladie.

8 La mucoviscidose dans les années 1960 ► Diapositives 20 à 22

La première affirmation du quiz **diapositive 20** est exacte : de 1959 à 1972, il y a eu deux chaînes de télévision en France. Mais à l'époque, les maladies génétiques et les maladies rares étaient totalement absentes du petit écran. Porter à la connaissance du plus grand nombre la mucoviscidose et la vie des personnes qui vivent avec, c'est une des raisons qui a conduit à la création, en 1965, de l'**Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose (AFLM)**, première appellation de Vaincre la Mucoviscidose. La deuxième affirmation du quiz est donc fautive : en 1960, l'association n'existait pas. Les principaux

objectifs de l'association sont présentés **diapositive 21**, ainsi qu'une des premières victoires qu'elle a remportées : l'obtention du remboursement des traitements contre la mucoviscidose (la troisième affirmation du quiz est donc fausse).

Les traitements de la mucoviscidose dans les années 1960 sont évoqués diapositive 21 : la principale amélioration est la mise au point de la kinésithérapie respiratoire, toujours pratiquée aujourd'hui. Le but du/de la kinésithérapeute est d'éviter au maximum que le mucus stagne, de le mettre en mouvement.

9 La mucoviscidose dans les années 1970 ► Diapositives 23 à 25

Dans les années 1970, l'**AFLM** n'a pas ménagé ses efforts pour organiser des événements permettant à la fois de sensibiliser le public à la mucoviscidose et de collecter des fonds pour la recherche. L'une des dates marquantes est présentée sur la **diapositive 24** : il s'agit de l'organisation d'une journée de matchs amicaux à Roland-Garros en 1977. La bonne réponse au quiz de la **diapositive 23** est donc la troisième. La **diapositive 24** explique que les fonds collectés à l'occasion d'événements de ce type ont permis à l'AFLM de financer un nombre croissant de recherches sur la mucoviscidose, pour un montant qui est passé, entre 1971 et 1976, en équivalent d'euros actuels, de 1 200 à 367 000 €.

10 La mucoviscidose dans les années 1980 ► Diapositives 26 à 28

Dans les années 1980, de nouveaux outils de communication vont être mis en œuvre par l'**AFLM**. De nombreuses brochures sont éditées, mais la diffusion d'informations ne se limite pas au format papier. Dès 1986, l'association adopte également un support numérique en utilisant le Minitel pour informer ses adhérents. Cette sorte d'ancêtre d'Internet né en 1980 est présenté **diapositive 26**.

La **diapositive 27** présente deux années marquantes pour l'association :

- la première **Virade de l'espoir** a lieu en **1985** à Romagnat dans le Puy-de-Dôme. Quatre ans plus tard, 32 Virades de l'espoir sont organisées dans toute la France ;
- en 1986, la première campagne d'ampleur est lancée dans les journaux, à la radio ainsi que dans les rues et le métro parisien.

La **diapositive 28** fait le point sur la compréhension de la maladie et sur ses traitements :

- en **1986**, de **nouveaux extraits pancréatiques enrobés** sont mis au point. Ils sont à la fois plus agréables à prendre et plus efficaces car ils résistent mieux au passage dans l'estomac. C'est une amélioration notable pour la vie des patients ;
- en **1988**, la première **greffe** cœur-poumons est réalisée sur un garçon de 14 ans patient atteint de mucoviscidose à l'hôpital Marie-Lannelongue du Plessis-Robinson. La greffe doit être réservée dans les cas où l'insuffisance respiratoire ne laisse plus d'autre choix. Les délais d'attente d'un donneur sont toutefois très longs.
- le **24 août 1989** est une date importante, car c'est celle où le **gène CFTR**, responsable de la mucoviscidose, a été identifié. Il commande la synthèse d'une protéine, nommée **CFTR**. Une mutation entraîne le mauvais fonctionnement de la protéine, d'où la maladie.

Malgré ces avancées, les personnes qui ont la mucoviscidose décèdent encore trop souvent avant l'âge adulte.

11 La mucoviscidose dans les années 1990 ► Diapositives 29 et 30

Grâce au quiz de la **diapositive 26**, les élèves vont découvrir qu'en 1995, la chanteuse Céline Dion, a écrit la chanson « Vole », dédiée à l'une de ses nièces décédée, à l'âge de 16 ans, des suites de la mucoviscidose.

La **diapositive 27** montre l'impact majeur de la découverte du gène CFTR sur la compréhension des mécanismes de la maladie. Elle propose un zoom sur la paroi des bronches, qui permet aux élèves de visualiser où se situe le canal CFTR, défectueux chez les personnes qui ont la mucoviscidose.

12 La mucoviscidose des années 2000 à nos jours ► Diapositives 31 à 37

Le quiz de la **diapositive 31** part d'une information : la vie de nombreuses personnes ayant la mucoviscidose s'est beaucoup améliorée entre les années 2000 et aujourd'hui. Il fournit aux élèves quatre explications possibles à cet état de fait. Toutes les quatre sont justes et trois d'entre elles vont être développées dans les diapositives suivantes. Concernant la quatrième, il est exact que l'apparition des réseaux sociaux (par exemple celle de Facebook en 2004) a considérablement facilité les échanges entre les personnes ayant la mucoviscidose et entre les personnes qui les entourent.

En 2001, l'association change de nom et prend sa dénomination actuelle : **Vaincre la Mucoviscidose**. Le logo actuel est présenté en grand format sur la **diapositive 32**. On peut remarquer que l'identité visuelle de l'association est modernisée. La nouveauté réside dans l'accent mis sur le V de « Vaincre » symbolisant le combat et la détermination. Le M de « mucoviscidose » s'estompe, représentant l'espoir d'un avenir sans la maladie.

La **diapositive 33** est consacrée aux Centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose, ou **CRCM**, qui font leur apparition en **2001**. Ces centres représentent une amélioration pour les patients car leur prise en charge doit être pluridisciplinaire et associée à de l'éducation thérapeutique à tous les stades de la maladie. Dans un tel centre, situé dans un hôpital, l'infirmière coordinatrice organise les soins, notamment avec les professionnels libéraux (que le patient consulte en dehors du CRCM) : infirmières, kinésithérapeutes, pharmaciens, prestataires de santé, etc. Elle organise également les consultations avec les différents spécialistes du CRCM :

- **médecin pneumologue**, qui prescrit des examens pour contrôler l'état de santé du patient et des médicaments qui peuvent améliorer le fonctionnement de la protéine CFTR ;
- **kinésithérapeute**, qui a un rôle de référent vis-à-vis du kinésithérapeute libéral que voit régulièrement le patient en dehors du CRCM. Il réalise une séance de kinésithérapie à chaque visite au CRCM ;
- **médecins spécialistes** : gastro-entérologue, hépatologue, ORL, endocrinologue, etc. ;
- **diététicienne/diététicien**, qui adapte le régime alimentaire pour tenir compte des problèmes nutritionnels et digestifs ;
- **enseignant/enseignante en activité physique adaptée (EAPA)**, qui propose des activités physiques adaptées, pour renforcer les muscles, augmenter les capacités cardio-respiratoires et s'assouplir ;
- **psychologue**, qui accompagne les patients et leurs proches afin de faire face le mieux possible aux contraintes de la maladie aux différentes étapes de la vie ;
- **assistante/assistant social(e)**, qui conseille et oriente les patients et proches sur l'accès aux droits sociaux et administratifs.

La **diapositive 34** est consacrée au dépistage systématique de la mucoviscidose à la naissance, instauré en 2002. C'est le résultat de recherches engagées dès les années 1960 ; il aura donc fallu quatre décennies pour obtenir un test à la fois fiable et facile à mettre en œuvre à grande échelle. Le dépistage systématique est un grand progrès, car il permet une prise en charge immédiate des patients dès la naissance et réduit les risques « d'errance thérapeutique » (non-diagnostic de la mucoviscidose).

La **diapositive 35** est consacrée à la révolution des **modulateurs de CFTR**. Ces nouveaux traitements ciblent la protéine CFTR. Parmi eux, Kaftrio (une trithérapie mise sur le marché, en 2021, en France) pallie les défauts de fonctionnalité de la protéine CFTR chez plus de 80 % des patients. La diapositive souligne l'effort de recherche qui a été nécessaire pour mettre au point ces médicaments : il a fallu comprendre le rôle du gène CFTR dans le développement de la maladie, puis tester des milliers de molécules et enfin réaliser de longs essais cliniques sur les molécules qui s'étaient avérées intéressantes.

La **diapositive 36** présente les bénéfices de Kaftrio : une amélioration remarquable de la vie des patients et une diminution considérable du nombre de greffes pulmonaires. Il convient toutefois de préciser que Kaftrio ralentit la progression de la maladie, sans toutefois la guérir.

La **diapositive 37** explique pourquoi, malgré l'arrivée des modulateurs, la lutte doit se poursuivre et elle permet d'évoquer quelques parrains de l'association **Vaincre la Mucoviscidose**. Environ 20 % des patients ne peuvent pas recevoir de modulateurs soit parce qu'ils ont été transplantés, soit en raison du type de mutation qu'ils portent. Ils doivent alors suivre des soins très contraignants : en moyenne 20 médicaments à prendre chaque jour, des soins qui peuvent aller jusqu'à 6 heures par jour en cas d'infection sévère. Le traitement est principalement ciblé sur les atteintes respiratoires et digestives, avec également une prise en charge nutritionnelle importante.

Lorsque les voies aériennes sont colonisées par les bactéries, l'infection doit alors être traitée par la **prise d'antibiotiques**.

Rédaction : Bénédicte Hare, Emmanuelle Colas-Micheli et Stéphane Frey

Comité de rédaction de *Vaincre la Mucoviscidose* : Audrey Chansard, Thierry Nouvel, Élodie Audonnet, Eugénie Pitet, Laure Brogliolo

Remerciements : Patrick Tejedor

Direction éditoriale : Stéphane Frey

Direction artistique : Audrey Hette

Conception graphique et mise en page : Alain Bénêteau et Emma Boucault

Illustrations : Thomas Haessig