



À destination
des enseignants



La mucoviscidose : la comprendre, vivre avec, la soigner



Intégrer la visite d'un bénévole
à sa progression pédagogique
au collège



Sommaire

Partie A

Lien avec les programmes et le socle commun de compétences	3
--	---

Partie B

Préparation de la visite	4
--------------------------------	---

1 Généralités	4
2 Le travail sur l'empathie	4
3 Le travail sur les compétences psychosociales	5

Partie C

Après la visite	7
-----------------------	---

Partie D

Quelques compléments scientifiques	7
--	---

1 La mucoviscidose aux différentes échelles	7
2 Gène CFTR et mucoviscidose	9
3 Relations génotype-phénotype dans le cas de la mucoviscidose	9
4 À propos des modulateurs de CFTR	10

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

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

Remerciements : Patrick Tejedor

Direction éditoriale : Stéphane Frey

Direction artistique : Audrey Hette

Conception graphique et mise en page : Alain Bénateau

Illustrations : Thomas Haessig

© Belin Éducation/Humensis, 2025
170bis boulevard du Montparnasse, 75680 Paris cedex 14

© Vaincre la Mucoviscidose, 2025
181 rue de Tolbiac, 75013 Paris

Partie A

Lien avec les programmes et le socle commun de compétences

• En classe de 6^e et au cycle 4

La visite du bénévole de *Vaincre la Mucoviscidose* est l'occasion de travailler les compétences du domaine 3 « La formation de la personne et du citoyen » du socle commun de connaissances, de compétences et de culture¹ :

« L'élève exprime ses sentiments et ses émotions en utilisant un vocabulaire précis. [...] Apprenant à mettre à distance préjugés et stéréotypes, il est capable d'apprécier les personnes qui sont différentes de lui et de vivre avec elles. Il est capable aussi de faire preuve d'empathie et de bienveillance. [...] L'élève coopère et fait preuve de responsabilité vis-à-vis d'autrui. [...] Il comprend en outre l'importance de s'impliquer dans la vie scolaire (actions et projets collectifs, instances), d'avoir recours aux outils de la démocratie (ordre du jour, compte rendu, votes notamment) et de s'engager aux côtés des autres dans les différents aspects de la vie collective et de l'environnement. [...] »

• En classe de 6^e

La mucoviscidose est associée à d'importants symptômes digestifs et à des besoins nutritionnels adaptés. La visite du bénévole de *Vaincre la Mucoviscidose* peut donc s'inscrire en continuité avec la partie du programme de sciences et technologie cycle 3² consacrée à l'alimentation humaine. La visite du bénévole peut également être une occasion de travailler la liaison avec l'école primaire, puisque la digestion est abordée dans le programme de sciences et technologie de CM1-CM2.

• Au cycle 4 :

Le thème « Corps humain et santé » du programme de sciences de la vie et de la terre (SVT) cycle 4³ fait écho à plusieurs points abordés dans le diaporama qui sert de support à la visite du bénévole de *Vaincre la Mucoviscidose* :

- en lien avec les symptômes respiratoires de la mucoviscidose, l'appareil respiratoire, qui est abordé sous l'angle de l'effort musculaire, les maladies infectieuses et les antibiotiques ;
- en lien avec les symptômes respiratoires de la mucoviscidose, le devenir des aliments dans le tube digestif ;
- en lien avec l'infertilité associée à la mucoviscidose, les cellules reproductrices et le déroulement de la fécondation.

Il en est de même pour le thème « Le vivant et son évolution » de ce programme :

- en lien avec le caractère héréditaire de la mucoviscidose, l'origine du phénotype, où le rôle des gènes comme supports des caractères héréditaires est abordé ;
- en lien avec les mutations à l'origine de la mucoviscidose, la diversité génétique, où les notions de mutation et d'allèle sont introduites, ainsi que le brassage des allèles lors de la reproduction sexuée.

1. www.education.gouv.fr/bo/15/Hebdo17/MENE1506516D.htm

2. www.education.gouv.fr/sites/default/files/ensel-101_annexe_ok.pdf

3. eduscol.education.fr/document/621/download



Partie B

Préparation de la visite

1 Généralités

La visite du bénévole implique bien sûr l'accord de la direction de l'établissement. Il est par ailleurs bénéfique de communiquer auprès des classes et des familles en amont de la visite, par exemple grâce à une affiche et/ou une actualité sur l'ENT (espace numérique de travail) annonçant la visite et son thème. Enfin, il est important de préparer les élèves à la séance, notamment en précisant les objectifs de la séance et en présentant son déroulement.

Au cycle 4, si la visite du bénévole s'inscrit dans le cadre d'un cours de SVT, il est préférable d'avoir abordé auparavant le fonctionnement de l'appareil respiratoire et, en 4^e et 3^e, les chapitres d'introduction à la génétique.

2 Le travail sur l'empathie

L'empathie est définie par Santé publique France, au sein des compétences sociales, comme : « *écoute et compréhension des besoins des autres et expression de cette compréhension.* » Elle mobilise donc deux aptitudes :

- la première est d'écouter, de percevoir et comprendre le vécu de l'autre, c'est-à-dire de percevoir et comprendre les émotions qui le traversent, son point de vue, les besoins qui y sont associés ;
- la seconde est de savoir mettre ce vécu en mots de façon ajustée afin que l'autre perçoive cette compréhension et se sente rejoint.

Comme nous l'avons indiqué plus haut, l'un des objectifs du socle commun est que l'élève soit capable de « *faire preuve d'empathie et de bienveillance* ». La visite d'un bénévole sur le thème de la mucoviscidose peut être une bonne occasion de travailler l'apprentissage de l'empathie.

En effet, toutes les situations peuvent déclencher des réactions de l'individu au travers d'émotions en lien avec son histoire personnelle, ses besoins. C'est le cas, lors de la confrontation à une maladie et, plus généralement, à une situation, non ou mal connue, présentant des différences par rapport au quotidien.

Il est envisageable de proposer à différents moments des questionnements qui peuvent accompagner une prise de conscience des émotions, des ressentis et des pensées qui traversent des élèves. C'est ce qui est proposé dans le diaporama « Comprendre la mucoviscidose et vivre avec », qui sert de support à la visite du bénévole.

Les émotions et leurs rôles

- Les émotions correspondent à des états affectifs internes et ont une base neurobiologique (sensations corporelles et sentiments/pensées associées). Elles peuvent être plus ou moins fortes et plus ou moins agréables. Elles sont déclenchées par des événements externes ou internes. Elles ont deux composantes :
 - une composante interne (propre à chacun) correspondant à un ressenti subjectif (se sentir joyeux, triste, avoir de l'appréhension, etc.), à des manifestations physiologiques (accélération cardiaque, respiratoire, etc.) et à des sensations corporelles (gorge serrée, mal au ventre, tremblements, vertiges, etc.) ;
 - une composante externe (visible des autres) correspondant aux réactions du visage (sourire, crispations, sourcils, etc.), au langage paraverbal (ton, débit, volume de la voix), aux comportements (agitation, tics, gestes, isolement, etc.).
- Les émotions sont des stratégies d'adaptation mises en œuvre par l'organisme dont le rôle est la préservation de l'équilibre psychique de l'individu en lien avec ses besoins. Elles préparent donc à l'action en réponse à l'événement qui les a déclenchées. Elles provoquent également des changements cognitifs chez l'individu, en modifiant aussi les perceptions, les pensées et la mémoire de l'individu (on parle de « changements cognitifs »). À ce titre, les émotions contribuent à l'évaluation de la situation qui les a déclenchées.

Les réponses à ces questions peuvent être recueillies de manière anonyme. 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 diverses d'un élève à l'autre ;
- pour un élève donné les émotions, les ressentis, les pensées ont pu changer au cours du temps.

En effet, pour développer de l'empathie (acceptation de l'autre), il faut, dans un premier temps, développer de l'auto-empathie (acceptation de soi) en prenant conscience de soi, de ses propres émotions. Cette prise de conscience nécessite un temps d'analyse de ses réactions à un événement (émotions, pensées, sensations). Ce processus passe également par la prise de conscience de leur évolution au cours du temps (ici en lien avec des connaissances nouvelles) et par la prise de conscience de la diversité de ce qui se passe chez les autres (émotions, pensées, sensations) dans la même situation.

3 Le travail sur les compétences psychosociales

L'intervention d'un bénévole de l'association *Vaincre la Mucoviscidose* peut être l'occasion d'accompagner le développement des compétences psychosociales des élèves. Ces dernières sont un socle fondamental dans le dispositif « École promotrice de santé », développé en 2020 en continuité avec le parcours éducatif de santé (2016) et qui soutient une vision globale, intégrée et positive de la santé : « Si la promotion de la santé dans le cadre d'une démarche École promotrice de santé peut prendre plusieurs formes (séances d'éducation à la santé, promotion de l'activité physique, etc.), elle nécessite de s'inscrire dans le continuum éducatif de l'élève à partir du renforcement progressif et continu de ses compétences psychosociales. »⁴

4. Extrait du vademécum École promotrice de santé p. 7

Le tableau ci-dessous donne les principales compétences psychosociales pouvant être travaillées en lien avec la visite du bénévole.

Domaines	Compétences générales	Compétences spécifiques
Compétences cognitives	• Avoir conscience en soi	• Connaissance de soi • Savoir penser de façon critique
	• Prendre des décisions constructives	• Capacité à faire des choix responsables
Compétences émotionnelles	• Avoir conscience de ses émotions et de son stress	• Identifier ses émotions et son stress • Gérer ses émotions
	• Réguler ses émotions	• Exprimer ses émotions de façon positive
Compétences sociales	• Développer des relations constructives	• Développer des attitudes et des comportements prosociaux

Les compétences psychosociales

- Selon Santé publique France, « les compétences psychosociales constituent un ensemble cohérent et interrelié de capacités psychologiques (cognitives, émotionnelles et sociales), impliquant des connaissances, des processus intrapsychiques et des comportements spécifiques, qui permettent d'augmenter l'autonomisation et le pouvoir d'agir, de maintenir un état de bien-être psychique, de favoriser un fonctionnement individuel optimal et de développer des interactions constructives »⁵. Les compétences psychosociales sont classées en trois domaines – compétences cognitives, sociales et émotionnelles – comprenant chacune des compétences générales ensuite déclinées en compétences spécifiques.

5. « Développement des compétences psychosociales des enfants et des jeunes : un référentiel pour favoriser un déploiement national. » Séminaire Santé publique France, décembre 2021 : www.santepubliquefrance.fr/a-propos/evenements/seminaire-developpement-des-competences-psychosociales-des-enfants-et-des-jeunes-un-referentiel-pour-favoriser-un-deploiement-national-14-et-1#block-388551

Partie C

Après la visite

Après la visite, outre les pistes évoquées ci-dessus, en lien avec l'empathie et les compétences psychosociales, il peut être intéressant de proposer la réalisation d'une affiche ou d'un flyer autour du thème de l'intervention. Ce support permettra de mettre en valeur la visite du bénévole de *Vaincre la Mucoviscidose* auprès des autres élèves et des familles. Il est enfin possible de donner aux élèves une trace écrite de l'intervention. Elle pourra par exemple contenir un résumé des informations clés et un schéma explicatif de l'origine de la mucoviscidose à compléter par l'élève.

Partie D

Quelques compléments scientifiques

1 La mucoviscidose aux différentes échelles

À l'échelle moléculaire : une modification de la protéine CFTR

La protéine CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator) est présente dans la membrane des cellules de différentes muqueuses : respiratoire, digestive, etc. Elle fonctionne comme un canal qui permet l'échange d'ions chlorures entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule. Chez les patients atteints de mucoviscidose, la protéine CFTR est anormale. Cette anomalie a une origine génétique.

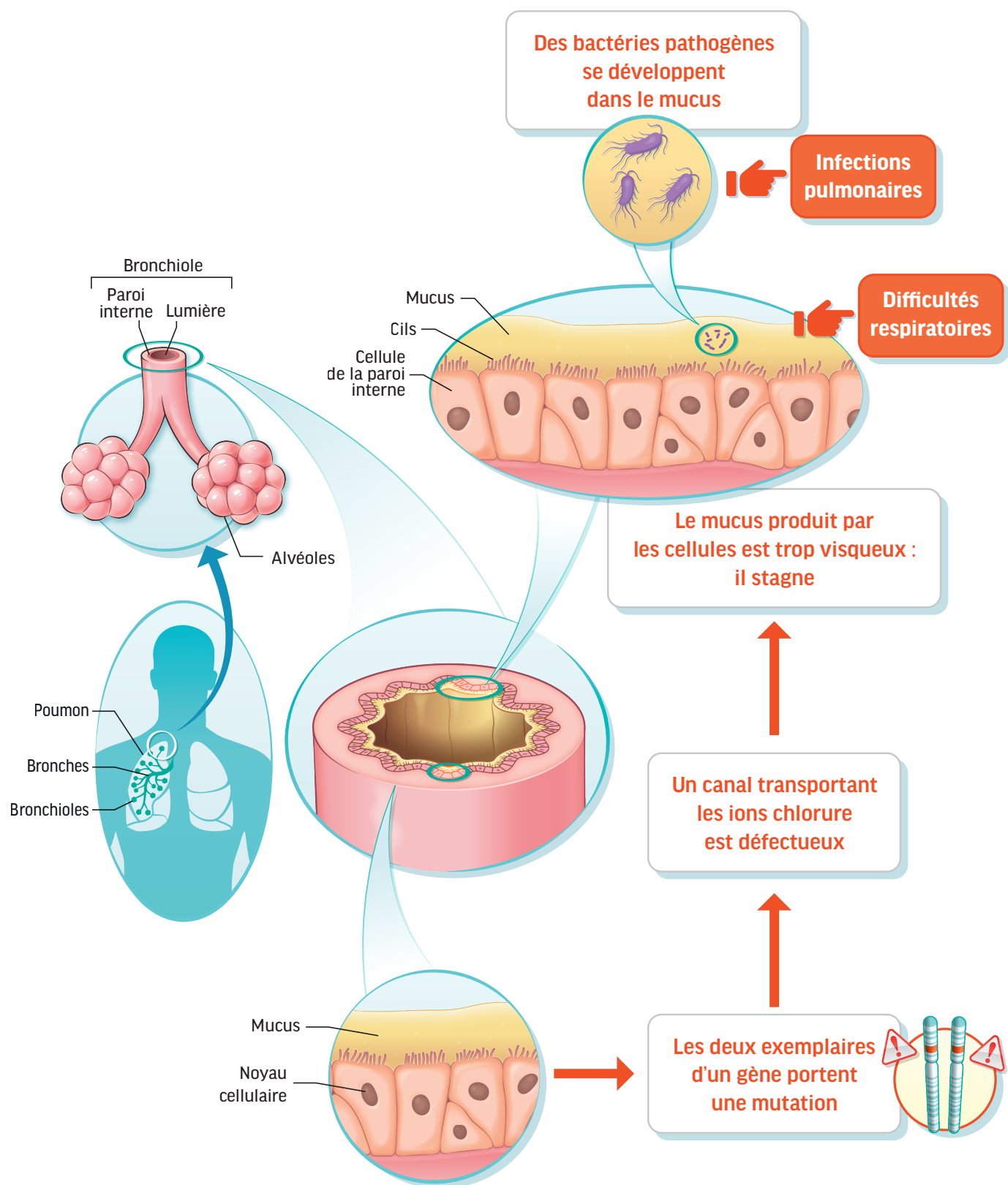
À l'échelle cellulaire : un mucus plus ou moins hydraté

Un canal CFTR fonctionnel est à l'origine d'un mucus hydraté et donc fluide, à la surface extérieure de la cellule correspondante. Lorsque le canal dysfonctionne, à cause d'une anomalie de la protéine CFTR, on observe une diminution de l'eau excrétée au niveau des muqueuses. Cela a pour conséquence un épaississement du mucus recouvrant la cellule ainsi qu'une inflammation associée.

À l'échelle de l'organisme

Chez les personnes atteintes de mucoviscidose, les sécrétions des muqueuses bronchiques, digestives et génitales s'évacuent difficilement, à l'origine des symptômes respiratoires, digestifs et sur l'appareil reproducteur.

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



2

Gène CFTR et mucoviscidose

Le gène CFTR

La protéine CFTR, à l'origine de la maladie, est fabriquée à partir du gène *CFTR* situé sur le chromosome 7. Chaque individu possède deux exemplaires de ce chromosome et donc deux exemplaires du gène *CFTR*. Ces exemplaires peuvent être identiques ou bien différer par leur séquence de nucléotides.

Les mutations

Il existe près de 2 000 mutations du gène *CFTR*. Chaque mutation est à l'origine d'une version du gène *CFTR*. Ces versions sont appelées des allèles. On peut donc observer, dans la population, de nombreux allèles différents du gène *CFTR*.

La mutation la plus fréquente, $\Delta F508$ (Delta F508), est en cause dans 70 % en moyenne des cas de mucoviscidose de la population mondiale. C'est une délétion de trois nucléotides aboutissant à l'élimination de la phénylalanine en position 508 (F508).

Dans quelles conditions est-on malade, porteur sain ou non malade ?

Commençons par rappeler quelques éléments de vocabulaire. On dit qu'un individu est homozygote pour un gène donné lorsqu'il possède deux allèles identiques pour ce gène et qu'un individu est hétérozygote pour un gène donné lorsqu'il possède deux allèles différents pour ce gène.

Les personnes homozygotes pour l'allèle non muté du gène *CFTR* ne sont pas malades.

Les personnes hétérozygotes possédant un allèle muté et un allèle non muté du gène *CFTR* ne sont pas malades, mais elles sont dites « porteurs sains » de la mucoviscidose. Environ 4 % de la population générale occidentale et 2 millions de personnes en France sont dans ce cas de figure.

Les personnes possédant deux allèles mutés du gène *CFTR* ont la mucoviscidose :

- environ la moitié des patients atteints de la mucoviscidose sont homozygotes pour l'allèle ayant la mutation $\Delta F508$. Ils présentent une forme classique de la maladie avec une augmentation des électrolytes dans la sueur, une insuffisance pancréatique et une atteinte des poumons le plus souvent sévère ;
- environ 40 % des patients atteints de la mucoviscidose possèdent un allèle présentant la mutation $\Delta F508$ et un allèle présentant une autre mutation. Selon la nature de cette dernière, la mucoviscidose sera plus ou moins sévère.

3

Relations génotype-phénotype dans le cas de la mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive. Par conséquent, on peut associer les différents génotypes aux phénotypes [non malade] ou [malade] :

- le phénotype [non malade] peut être associé à deux génotypes : homozygote allèle non muté/allèle non muté ou hétérozygote allèle non muté/allèle muté ;
- le phénotype [malade] est associé à un génotype : homozygote allèle muté/allèle muté.

Sachant que chaque parent transmet un seul de ses deux allèles à son enfant (par méiose puis fécondation), on peut en déduire que seuls les couples suivants sont susceptibles d'avoir un enfant présentant le phénotype [malade] :

- les couples dont les deux individus sont de phénotype [non malade] et hétérozygotes, allèle non muté/allèle muté ;
- les couples dont un individu est de phénotype [non malade] hétérozygote, allèle non muté/allèle muté et dont l'autre individu est de phénotype [malade] homozygote allèle muté/allèle muté.

On peut calculer les probabilités des différents génotypes.

- **Exemple 1 :** couple dont les deux parents sont de phénotype [non malade] mais dont on sait qu'ils sont hétérozygotes allèle non muté/allèle muté.

Gamètes des parents	Allèle muté - probabilité ½	Allèle non muté - probabilité ½
Allèle muté - probabilité ½	Allèle muté/allèle muté [malade] probabilité ¼	Allèle non muté/allèle non muté [non malade] probabilité ¼
Allèle non muté - probabilité ½	Allèle muté/allèle non muté [non malade] probabilité ¼	Allèle non muté/allèle non muté [non malade] probabilité ¼

Ce couple a une probabilité de ¼ d'avoir un enfant de phénotype [malade] et une probabilité de ¼ + ¼ + ¼ = ¾ d'avoir un enfant de phénotype [non malade]. La probabilité du génotype « porteur sain » (Allèle muté/allèle non muté) est de ½.

- **Exemple 2 :** couple dont un des deux parents est de phénotype [malade] et l'autre de phénotype [non malade] mais dont on sait qu'il est hétérozygote allèle non muté/allèle muté.

Gamètes des parents	Allèle muté - probabilité ½	Allèle non muté - probabilité ½
Allèle muté - probabilité 1	Allèle muté/allèle muté [malade] probabilité ½	Allèle non muté/allèle muté [non malade] probabilité ½

Ce couple a une probabilité de ½ d'avoir un enfant de phénotype [malade] et une probabilité ½ d'avoir un enfant [non malade] qui sera « porteur sain ».

On peut recommencer le même raisonnement dans les deux cas en faisant l'hypothèse que l'on ne connaît pas le génotype des parents de phénotype [non malade]. Les résultats précédents sont à pondérer avec la probabilité d'être hétérozygote, allèle non muté/allèle muté, dans la population. En France, 1 personne sur 34 est hétérozygote.

4 À propos des modulateurs de CFTR

En **2005**, le laboratoire américain Vertex, présente les résultats d'un programme de « criblage à haut débit ». Il a consisté à tester l'effet de millions de molécules afin d'en trouver une ou plusieurs qui pourraient améliorer le fonctionnement d'une protéine CFTR défectueuse. Plusieurs molécules ont été identifiées : ce sont des « modulateurs de CFTR ». Parmi eux, on distingue les « correcteurs », qui amènent la protéine CFTR défectueuse à la membrane cellulaire, et les « activateurs » qui améliorent le fonctionnement du canal CFTR défectueux une fois qu'il est arrivé à la membrane.

Les premiers essais cliniques démarrent en **2009**. Ils concernent toutefois seulement les mutations les plus fréquentes. En **2011**, l'essai clinique d'un des médicaments du laboratoire Vertex montre un réel bénéfice pour les patients porteurs de certaines mutations. En **2012**, le médicament obtient une autorisation de mise sur le marché (nom de la molécule ivacaftor ; nom commercial Kalydeco).

En **2013**, le laboratoire Vertex annonce que d'autres essais cliniques sont en cours pour des patients homozygotes pour la mutation la plus courante ($\Delta F508$) où l'ivacaftor est associé à une autre molécule : le lumacaftor. Le médicament qui en résulte – une **bithérapie** – est commercialisé sous le nom d'Orkambi en 2015.

En **2018**, des essais montrent qu'une **trithérapie** associant deux correcteurs (ivacaftor et elexacaftor) et un activateur (tezacaftor) est particulièrement efficace. Elle sera commercialisée, toujours par le laboratoire Vertex, sous le nom de **Kaftrio**. Cette trithérapie concerne un grand nombre (plusieurs milliers) de patients en France en fonction de leurs mutations. Les patients doivent être porteurs d'au moins une mutation sensible à la trithérapie.