

LE GUIDE

DES JEUNES PARENTS

ET DE LEURS PROCHES



**VAINCRE LA
MUCOVISCIDOSE**

Avant-propos

“ Très chers parents,

Vous venez d'apprendre que votre enfant est atteint de mucoviscidose. Pour nombre d'entre vous, c'est un choc, une angoisse...

La mucoviscidose est un nom complexe pour une maladie génétique qui ne l'est pas moins. Pour autant, votre enfant va grandir, aller à l'école, poursuivre des études, chercher du travail. Comme tous les parents, vous allez connaître des joies, mais parfois aussi des moments de doute et d'anxiété propres à tous les âges de la vie des enfants.

Certes, la maladie va avoir un impact sur sa vie et sur la vôtre aussi. Mais depuis la création de l'association Vaincre la Mucoviscidose en 1965, les barrières se lèvent et les obstacles se réduisent. L'espérance de vie ne cesse d'augmenter et notre association se mobilise pour faire face à de nouveaux défis : accès aux traitements innovants, soutien à la parentalité des patients-parents, facilitation de l'accès à l'emprunt immobilier, meilleure prise en compte du handicap respiratoire, etc. Tout ceci parce que des parents n'ont pas accepté de se résoudre à la fatalité et qu'avec le concours des professionnels de santé et des chercheurs, nous améliorons sans cesse la qualité des soins et de la vie des patients avec l'objectif de guérir.

Et cela, Vaincre la Mucoviscidose le fait grâce à la générosité de ses donateurs et l'investissement de milliers de bénévoles.

S'il n'y avait qu'un seul conseil à retenir : ne restez pas seuls !

N'hésitez pas à contacter l'association. Profitez de l'expérience d'autres parents, des connaissances et de l'expertise des Centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM).

Votre premier réflexe aura sans doute été de faire des recherches sur internet et les réseaux sociaux. On y trouve à peu près tout, du bon comme du moins bon. Voire des erreurs. Mais cela, vous le savez déjà. C'est vrai aussi pour la mucoviscidose. Ce guide tente de vous donner quelques premiers éléments de compréhension de la maladie et quelques « ficelles » pour vous aider à franchir les premières étapes.

ÉLIZABETH DECHA

Présidente 2018-2019
du Conseil qualité de vie
de Vaincre la Mucoviscidose

**« Qui aurait pu espérer, il y a plus de 50 ans,
que des patients, nés au moment de la création
de l'association, pourraient raconter aujourd'hui
à leurs enfants le chemin parcouru...**

**En tant que soignants, nous devons accompagner ces progrès
et préparer aujourd'hui les changements de demain. »**

Pr Isabelle Durieu, responsable du Centre de référence de Lyon
et du CRCM adultes de Lyon

1

**La mucoviscidose :
de quoi s'agit-il?**
p.4

4

**Comment parler de la
mucoviscidose entre nous?**
p.12

2

**Pourquoi notre enfant
a-t-il la mucoviscidose?**
p.6

5

**Comment aborder la
mucoviscidose avec notre
famille et nos proches?**
p.14

3

**Comment soigne-t-on
la mucoviscidose?**
p.8

6

**Comment s'organiser
au quotidien?**
p.16

7

**La recherche : quels
espoirs pour demain?**
p.18

8

**Vers qui me tourner
si j'en ressens le besoin ?**
p.20



⚠ Important

Les informations fournies dans ce guide ne peuvent
en aucun cas remplacer une consultation médicale.



La mucoviscidose: de quoi s'agit-il?

**La mucoviscidose est une maladie rare, génétique,
transmise dès la conception par le père et la mère.
La mucoviscidose n'est pas une maladie contagieuse.**

Que signifie mucoviscidose ?

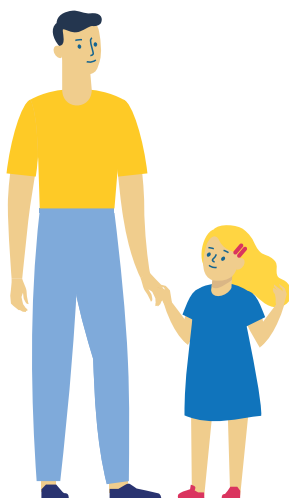
Ce mot étrange, difficile à prononcer, se décompose ainsi : **mucus + viscosité = mucoviscidose**.

L'organisme de chacun d'entre nous produit du mucus, une substance habituellement fluide, qui tapisse et humidifie la paroi intérieure de certains organes. Chez les personnes ayant la mucoviscidose, le mucus est épais et collant, ce qui engendre des problèmes compliquant surtout la respiration et la digestion.

Cependant, chaque enfant exprimant la maladie de façon différente, le traitement qui lui sera prescrit prendra en compte l'expression propre de sa maladie. Mais tous seront surveillés et suivis de façon attentive et adaptée à leur propre situation.

Comment diagnostique-t-on la mucoviscidose ?

Depuis 2002, un dépistage est effectué chez tous les nouveau-nés. Il est réalisé à partir de quelques gouttes de sang séché, prélevées au troisième jour de vie (dit « test de Guthrie »). Au-delà d'un certain seuil du dosage d'une enzyme dénommée « trypsine », la recherche des principales mutations de la mucoviscidose est effectuée. Le diagnostic est ensuite posé par un dernier test (dit « test de la sueur »).



Le dépistage systématique de la mucoviscidose vise à ce que chaque enfant, pour lequel le diagnostic est confirmé, bénéficie d'une prise en charge immédiate selon un protocole de soins national¹. Ce dispositif organisé au sein des centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) permet une prise en charge précoce, une prévention des aggravations, ainsi que l'accompagnement de l'enfant et de ses parents dans la gestion quotidienne de la maladie.

En France²...

**1 nouveau-né sur
4 500** est touché
par la mucoviscidose.

Environ 200 enfants
naissent chaque année
avec la mucoviscidose.

**Près de 7 500
personnes** sont atteintes
de la maladie.

¹ Parcours de soins conçu par des experts médicaux.

² Source : Registre français de la mucoviscidose, piloté par Vaincre la Mucoviscidose.

Qu'est-ce qui fonctionne mal dans la mucoviscidose ?

La maladie touche plusieurs organes, principalement les voies respiratoires et digestives. Ses manifestations sont différentes d'un patient à l'autre, dans leur intensité et dans les organes atteints. L'équipe soignante va accompagner de manière personnalisée votre enfant en fonction des caractéristiques de sa maladie :

Au niveau respiratoire

- ▶ Le mucus est épais, stagne et reste collé à l'intérieur des voies respiratoires, gênant ainsi le passage de l'air. Cette viscosité et l'encombrement qui en résulte favorisent les infections par certaines bactéries, certains champignons et virus.
- ▶ Une toux fréquente, un mucus épais difficile à cracher, des infections respiratoires fréquentes et une respiration rapide ou difficile sont les principales conséquences. Cela peut conduire à une dégradation, à terme, de la fonction respiratoire.
- ▶ La kinésithérapie précoce, plusieurs fois par semaine, est essentielle pour évacuer le mucus et limiter les infections. Antibiotiques, fluidifiants, relaxants bronchiques (médicaments de l'asthme) sont fréquemment utilisés.

Au niveau digestif

Les intestins, le pancréas et le foie peuvent être touchés.

- ▶ Le pancréas est un organe essentiel à la digestion des aliments, notamment des graisses, via la production de substances appelées « enzymes ». L'obstruction des canaux du pancréas par le mucus entraîne une mauvaise assimilation des nutriments qui peut affecter la croissance. En l'absence de traitement, les selles sont grasses, malodorantes et abondantes, accompagnées de maux de ventre. Le traitement consiste à donner des extraits pancréatiques au patient, au début de chaque repas et des vitamines. 85 à 90% des patients en sont dépendants.
- ▶ Les intestins peuvent être également atteints avec des maux de ventre et des épisodes de constipation, d'obstruction, voire d'occlusion incomplète, accessibles au traitement. À la naissance, la viscosité des premières selles peut se compliquer d'une occlusion (« iléus méconial »).
- ▶ L'atteinte du foie est plus rare (fibrose progressive le plus souvent).

“
Il n'existe pas
«une» mais «des»
mucoviscidoses !



Les mutations du gène CFTR à l'origine de la mucoviscidose peuvent également provoquer une infertilité plus ou moins sévère chez les patients, sans retentissement sur leur sexualité.

Grâce à la procréation médicalement assistée (PMA), près de 500 enfants sont nés d'un père ou d'une mère atteint.e de la maladie³.

³ Source : données agrégées du Registre français de la mucoviscidose.

2 Pourquoi notre enfant a-t-il la mucoviscidose?

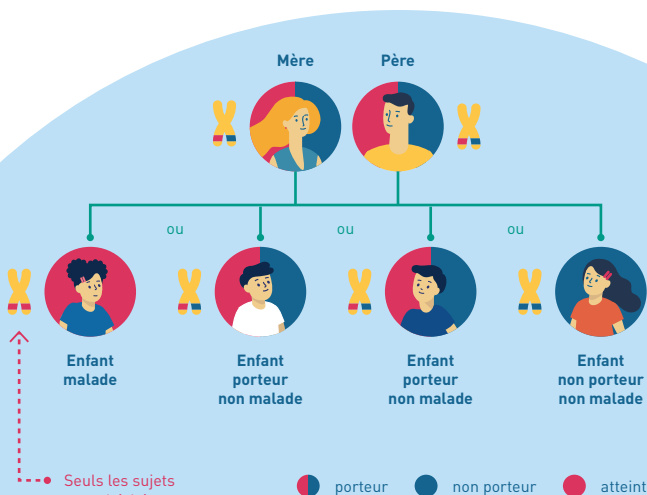
À l'origine de la mucoviscidose se trouve un gène défectueux, appelé «CFTR»⁴. Le gène est l'unité de base de l'information génétique et détermine les caractéristiques de chacun, comme la couleur des yeux, de la peau, la taille etc. Les gènes sont des héritages des parents : ils fonctionnent par paire, l'un provenant du père et l'autre, de la mère. Dans la mucoviscidose, l'enfant a hérité à la fois d'un gène défectueux du père et d'un gène défectueux de la mère.

Vous lui avez transmis bien d'autres choses...

La mucoviscidose n'est qu'un aspect de ce que vous avez transmis à votre enfant. Ne l'oubliez pas ! N'a-t-il pas la forme de vos yeux, la couleur de vos cheveux, ou déjà un trait de caractère bien prononcé ? Cet enfant est avant tout le vôtre. Il vous ressemblera et sera avant tout un bébé, un enfant et un adulte comme les autres, mais avec une prise en charge quotidienne de sa maladie. La mucoviscidose ne touchera pas son développement.

Pourquoi sommes-nous porteurs et pourquoi ne le savions-nous pas avant ?

Vous et votre conjoint aviez reçu de vos parents respectifs un seul gène défectueux, vous êtes porteurs sains. Un porteur sain ne peut pas avoir de manifestations de la maladie. Par contre, il est important d'en prévenir les autres membres de la famille (en particulier les oncles et tantes de l'enfant malade) afin de dépister éventuellement d'autres porteurs sains à risque de transmettre la maladie.



1 risque sur 4 à chaque naissance

- ▶ Lorsque 2 parents porteurs du gène défectueux ont un enfant, ce dernier a 1 risque sur 4 d'avoir la mucoviscidose.
- ▶ Lorsque l'enfant hérite du gène défectueux de ses 2 parents, il a la mucoviscidose.
- ▶ La probabilité est la même à chaque grossesse (25%).

⁴ Pour l'anglais Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator.

Vous n'êtes pas seul.e.s : n'hésitez pas à faire part de votre ressenti et de vos questions

Révolte, culpabilité, inquiétude, sidération, injustice... Nombreux sont les sentiments que vous pouvez ressentir à l'annonce du diagnostic, chacun l'exprimant à sa façon. C'est une épreuve douloureuse. Un cheminement plus ou moins long sera nécessaire avant d'accepter l'irruption de cette maladie dans vos vies respectives. Heureusement, les progrès récents de la recherche et de la médecine sont en train de modifier l'évolution de la maladie. Vous ne devez pas rester avec vos interrogations, et surtout vos inquiétudes. N'hésitez pas à en parler à l'équipe soignante du CRCM, et à vous appuyer éventuellement sur vos proches. Vaincre la Mucoviscidose est là aussi pour vous aider, vous écouter, vous orienter (cf. p.20). Près de chez vous, des parents et l'équipe territoriale de notre association s'impliquent au quotidien et peuvent vous soutenir.

Ayez confiance en votre capacité d'adaptation

Vous allez intégrer, au-fur-et-à-mesure, le traitement de la mucoviscidose à votre mode de vie sans pour autant le laisser envahir votre vie et celle de votre enfant. Pour que celui-ci s'épanouisse, son quotidien doit être le plus possible semblable à celui des enfants en bonne santé dans son entourage. La qualité de vie est un objectif partagé avec les soignants du CRCM. Votre mission sera donc de participer aux soins de votre enfant, à son éducation, sans le « surprotéger ».



Vous avez des questions ?

Le département médical de Vaincre la Mucoviscidose se tient à votre disposition

01 40 78 91 70

medical@vaincrelamuco.org



2 millions

de personnes en France sont, sans le savoir, porteuses du gène défectueux et peuvent le transmettre à leur.s enfant.s.



La mucoviscidose touche de la même façon les **2 sexes**.

La mucoviscidose est une maladie :

- ▶ **Héréditaire** : transmise par les gènes ;
- ▶ **Non-contagieuse** ;
- ▶ **Récessive** : un enfant est atteint de mucoviscidose s'il hérite à la fois du gène défectueux responsable de la mucoviscidose transmis par son père et par sa mère.

3

Comment soigne-t-on la mucoviscidose ?

Le traitement correspond à tout ce qui est mis en place afin que les symptômes et les complications de la maladie soient moins présents. Les soins quotidiens sont consommateurs de temps. Si on ne guérit pas encore la mucoviscidose, des traitements corrigeant les anomalies responsables de la maladie se développent et sont disponibles pour certaines classes de mutations génétiques pour des tranches d'âge données. Comme la mucoviscidose est une maladie complexe qui touche différents organes, l'approche thérapeutique se doit d'être pluridisciplinaire. C'est pour cela qu'ont été créés les Centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) en 2002.

La prise en charge de la mucoviscidose repose sur trois piliers fondamentaux : les traitements à visée respiratoire, les antibiotiques et la nutrition. La première année, votre enfant sera vu tous les mois par l'équipe du CRCM. Ces rendez-vous mensuels permettront d'optimiser les traitements et de vous donner progressivement les informations pour accompagner votre enfant au quotidien. Puis les consultations s'espaceront au maximum tous les 3 mois.

Bien s'alimenter et s'hydrater

Il est important de créer de bonnes conditions pour l'alimentation du bébé dès le départ, dans une atmosphère détendue, pour que le repas soit un moment de plaisir partagé. Ce moment d'échange est votre priorité. Pas de pèse-personne à la maison ! Le CRCM et vous suivrez ensemble l'évolution de la croissance de votre bébé. Si votre enfant présente un déficit en enzymes de digestion, le médecin du CRCM vous délivrera une prescription d'extraits pancréatiques et de vitamines. Ces enzymes se présentent sous forme de granules. Votre bébé les prendra facilement et cette prise deviendra une habitude en début de chaque repas. Parfois, il est nécessaire d'ajouter du sel du fait de l'importance de son élimination dans la sueur (*cf p.11*).

Bien dégager les poumons et le nez

Le maître-mot de la mucoviscidose est la prévention de l'obstruction des bronches et des infections pulmonaires. Pour cela, il faut aider à évacuer le mucus situé dans le nez et les bronches, à l'aide d'une kinésithérapie respiratoire et de lavages de nez. La kinésithérapie, véritable toilette des poumons, est très importante, même lorsque tout va bien et qu'il n'y a pas de symptômes respiratoires (ni toux, ni difficulté à respirer). Elle doit être régulièrement pratiquée et devenir un acte ordinaire d'hygiène de vie.

Elle est réalisée par un kinésithérapeute ou les parents s'ils le souhaitent (après formations⁵), avec une autonomie progressive de l'enfant à l'adolescence. Son rythme, souvent quotidien, doit être ajusté en fonction du degré d'encombrement (voir avec votre CRCM).

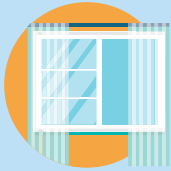
L'autre voie aérienne est le nez, qui est tapissé du même tissu respiratoire que les bronches. Les lavages de nez doivent être fréquents, en fonction de l'expression de la maladie.

⁵ Soutenue par Vaincre la Mucoviscidose, l'Association Mucoviscidose et Kinésithérapie (AMK) dispense des formations tout au long de l'année. Renseignements sur vaincrelamuco.org > Soigner aujourd'hui > Réseaux de soins > AMK.

Hygiène

Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?

À tous les âges, une attention particulière doit être portée au lavage des mains, notamment à l'école ou en collectivité. Il faut également éviter que l'enfant soit en contact avec des eaux croupissantes. S'agissant du traitement, les soignants pourront vous donner des conseils pour apprendre à laver et désinfecter les nébuliseurs et appareils à aérosols à chaque utilisation. Si vous adorez les plantes vertes, on vous proposera d'en réduire le nombre. Quant au tabac et aux autres substances voisines, elles sont à proscrire dans les espaces clos (maison, voiture, etc.).



**Aérer son
espace de vie
quotidiennement**



**Se laver les mains
plusieurs fois par jour**



**Porter le masque
à l'hôpital ou si
les proches sont
malades**

Les 5 réflexes à adopter



**Tousser ou éternuer
dans le creux de son coude
ou dans un mouchoir
à usage unique**



**Se moucher ou cracher
dans un mouchoir
et le mettre à la poubelle**



Vous avez des questions ?

Le département médical
de Vaincre la Mucoviscidose
se tient à votre disposition

01 40 78 91 70
medical@vaincrelamuco.org

Paroles d'experts

Questions - réponses



On entend souvent « Les antibiotiques, c'est pas automatique ». Est-ce aussi vrai en cas de mucoviscidose ?

Oui, mais ils sont incontournables. À chaque visite médicale, des sécrétions respiratoires seront prélevées chez votre enfant pour rechercher la présence éventuelle de bactéries ou de champignons. Contrairement aux autres enfants, des antibiotiques spécifiques sont alors facilement prescrits en fonction des microbes détectés, parfois même en l'absence de symptômes (la fièvre, par exemple, est rare dans ces infections bronchiques). À un rythme plus ou moins soutenu, peuvent survenir des exacerbations : toux, encombrement, crachats purulents, baisse du souffle. Les antibiotiques deviennent indispensables.

Peut-on manger de tout quand on a la mucoviscidose ?

Oui, naturellement, on peut manger de tout ! Une bonne alimentation est essentielle car elle donne de l'énergie pour respirer, bouger, se concentrer, apprendre, jouer... Elle permet de grandir, de mieux lutter contre les infections et de préserver son souffle. Les enfants atteints de mucoviscidose ont des besoins caloriques plus importants. Les quantités doivent donc être adaptées en conséquence. Il est parfois nécessaire de moduler les doses d'extraits pancréatiques en fonction des repas et de leur charge en graisse (frites, raclette, etc.).



Pourquoi certains médicaments pour les voies respiratoires s'administrent-ils par aérosols ?

Un aérosol est une sorte de nuage constitué d'une multitude de fines gouttelettes en suspension dans l'air. Quel que soit le médicament, l'administration par aérosol permet d'obtenir des concentrations élevées dans les bronches. Les aérosols peuvent être conditionnés sous formes de sprays, de systèmes poudres, ou de nébuliseurs. Dans la mucoviscidose, les aérosols sont fréquemment utilisés pour fluidifier le mucus, diffuser des antibiotiques ou dilater les bronches (comme dans l'asthme).



Pourquoi le sel est-il important quand on a la mucoviscidose ?

Les patients atteints de mucoviscidose ont un excès de perte de sel plus ou moins important dans leur sueur, ce qui les expose à un risque de déshydratation accrue (en cas de chaleur, de fièvre ou d'effort). Les soignants vous remettront un document pour vous aider à rajouter du sel dans les aliments, ou sous forme de gélules. Les solutés de réhydratation vendus en pharmacie sont adaptés aux nourrissons. Les petits pots du commerce sont très peu salés : pensez à en ajouter.

Mon enfant doit-il être vacciné comme les autres ?

Oui ! Il doit bénéficier de tous les vaccins obligatoires et recommandés, tout particulièrement du vaccin contre la grippe chaque année, dès l'âge de 6 mois. Il n'y a pas de contre-indications liées à la mucoviscidose.



4 Comment parler de la mucoviscidose entre nous ?

L'annonce du diagnostic est un traumatisme qui touche les parents et l'ensemble de la famille. Outre le soutien de vos proches, n'hésitez pas à interpeller les professionnels du CRCM, notamment la psychologue et les délégués territoriaux de l'association Vaincre la Mucoviscidose qui sont là pour vous écouter et vous aider. Les forums, les sites d'information sur Internet peuvent constituer des soutiens, à condition de veiller à leur fiabilité : le pire y côtoie souvent le meilleur. Le site de Vaincre la Mucoviscidose et ceux rédigés par des experts constituent une garantie de sérieux.

Quand la maladie vient bouleverser la vie d'un couple

La maladie entre par effraction dans la vie de tous : des changements dans la vie du couple interviennent nécessairement. Bien qu'irrational⁶, le sentiment de culpabilité d'avoir transmis la maladie à son enfant est diversement exprimé et ne trouve d'apaisement qu'avec le temps. Chaque parent réagit à sa manière et surtout comme il le peut. Il importe de respecter la réaction de l'autre, de communiquer, de mettre des mots sur ce que l'on ressent, ce qui n'est pas toujours aisé. Souvent, on observe un décalage dans le temps de chacun à cheminer vers l'acceptation, ce que l'autre doit admettre. D'une manière générale, un équilibre différent de celui qui préexistait avant l'annonce de la maladie est à trouver au sein du couple et par chacun.



Et les frères et sœurs dans tout ça ?

La fratrie, quand il y en a une et qu'elle n'est pas malade, peut se sentir délaissée, moins considérée parce qu'en bonne santé. L'attention générale des parents se concentre le plus souvent sur l'enfant malade. Certains frère(s) ou sœur(s) vont jusqu'à exprimer leur regret de ne pas être eux-mêmes malades et avoir des réactions émotionnelles difficiles à décrypter.

La parole, l'écoute, les explications sont alors nécessaires quel que soit l'âge des enfants. Leur cacher le diagnostic ou les exclure de certaines conversations en pensant les protéger n'est pas conseillé. Les informer de la situation va au contraire contribuer à atténuer ce sentiment de mise à l'écart, leur signifier leur place pleine et entière dans la famille. Les enfants, même très petits, voient, perçoivent, entendent (presque) tout. Mieux vaut leur expliquer la situation de manière adaptée à leur âge. Mais dire « *Ton frère a comme un gros rhume* » n'est pas forcément aidant pour un enfant qui, même jeune, va bien voir que son propre rhume n'a rien à voir.

⁶ La mucoviscidose est transmise conjointement ; elle n'est la faute de personne. (cf p.6)



Pour plus d'infos

Retrouvez les contacts utiles en p.20.

Aidez-les à comprendre la situation en répondant toujours du mieux possible à toutes leurs questions. Pour cela, vous pouvez rencontrer le/la psychologue du CRCM qui vous aidera à trouver les mots justes pour l'annoncer aux frères et sœurs, voire même les recevoir en consultation.

Les aînés doivent être préservés, afin d'éviter qu'ils se sentent investis d'une particulière responsabilité vis-à-vis du frère ou de la sœur malade, alors que ce n'est pas leur rôle. Là encore, les psychologues des CRCM peuvent apporter une aide, en les recevant en consultation.

“

**Comme après toute naissance,
il faut prendre le temps
de s'accorder des moments
priviliégiés ensemble.
Garder du temps pour son
couple est important !**

Au sein de la famille, il est conseillé aux parents de :

- ▶ **Lutter ensemble** contre le sentiment irrationnel de culpabilité ;
- ▶ **Organiser** à deux la nouvelle configuration de leur vie quotidienne autour des soins, mais aussi avec le soutien des proches ;
- ▶ **Préserver** des temps à deux ;
- ▶ **Inform**er les frères et sœurs sans recourir à des simplifications trompeuses ;
- ▶ **Préserver** des temps avec la fratrie, en dehors du contexte de la maladie ;
- ▶ **Accepter** les sentiments ambivalents entre frères et sœurs, et les laisser s'exprimer.



5 Comment aborder la mucoviscidose avec notre famille et nos proches ?

Même avec l'entourage, il n'est pas simple d'aborder, d'expliquer, de parler de la maladie, d'autant que la mucoviscidose ne se voit pas. Certains parents préfèrent ne pas l'évoquer et ce choix est respectable. Pourtant, il y a du bon dans le fait de se confier aux parents proches, aux amis, de leur expliquer ce qu'est la mucoviscidose. Sans une compréhension claire de la maladie, ils ne comprendront pas nécessairement l'importance de la kinésithérapie ou des visites à l'hôpital. Lorsque votre enfant leur paraît en bonne santé, il est nécessaire qu'ils comprennent que cela est dû au bon suivi du traitement sans lequel votre enfant serait rapidement malade. Donner à tous les moyens de comprendre, c'est aussi faciliter les bons comportements et les bons discours.

Pouvoir se confier à son entourage est souvent une source de réconfort. Vous seul.e.s pouvez choisir à qui dire (famille, amis, collègues, voisins...) que votre enfant est atteint de mucoviscidose. Si vous souhaitez en parler mais que vous rencontrez des difficultés à le faire, vous pouvez éventuellement le demander à une personne de confiance (professionnel ou non). Les médecins et soignants sont liés au secret médical et ne peuvent le faire qu'avec votre autorisation. Plus tard, votre enfant pourra choisir de parler ou non de sa maladie, et avec qui.

Comment en parler aux grands-parents ?

Faire ce qui est le mieux pour vous : c'est sans doute la meilleure voie à choisir. Vous pouvez par exemple leur remettre cette brochure. Les grands parents peuvent être des aidants importants, comme ils le sont aussi lorsque les petits-enfants sont en bonne santé. Ils sont les bienvenus en consultation pour rencontrer avec vous les soignants : entendre le discours de ceux-ci aide souvent à dédramatiser. La grande majorité des grands-parents reçoivent et s'occupent de leurs petits-enfants « mucoviscidose » sans difficultés majeures et trouvent un kinésithérapeute près de chez eux durant les périodes de vacances. Ayez confiance dans leur capacité d'adaptation. Cela permet aussi aux parents de se reposer.



Ni vous, ni votre enfant, ni quiconque dans votre famille ne doit éprouver un quelconque sentiment de honte ou de culpabilité.



En dehors de la mucoviscidose, votre enfant a les mêmes besoins et les mêmes capacités émotionnelles et intellectuelles que tout enfant.



Comment en parler au reste de la famille ?

Vous vous interrogez peut-être sur les risques pour les membres de votre famille d'être porteurs des mutations génétiques du gène CFTR responsables de la mucoviscidose. L'équipe du CRCM et notamment le généticien peuvent vous guider et répondre à vos questions. Informer tous les membres de vos familles respectives en âge de procréer, à commencer par les oncles et tantes éventuels de l'enfant, permet de les orienter vers une consultation de conseil génétique afin de les éclairer sur le niveau de risque éventuel à chaque grossesse.

Comment l'annoncer à vos amis ?

Ils peuvent être une véritable source de soutien. Leur présence est essentielle. Mais beaucoup ne savent pas ce qu'il est bon de faire à votre égard, comment se comporter. Ils peuvent s'éloigner, rester (trop) silencieux, ne pas oser parler de la maladie ou être angoissés eux-mêmes que cela vous soit arrivé. Rassurez-les : la maladie de votre enfant n'est pas contagieuse et il n'y a pas de mal à prendre des nouvelles.

Si des amis n'osent pas vous demander d'explication et veulent avoir plus d'informations, vous pouvez là encore choisir par exemple de leur remettre un exemplaire de cette brochure. Cela devrait les aider à savoir un peu mieux ce que vous vivez. Le traitement de votre enfant est astreignant et fatigant pour lui comme pour vous : n'hésitez pas à demander à vos amis ou à votre famille de vous aider. Ils peuvent s'occuper de votre enfant malade ou de vos autres enfants si vous vous sentez trop fatigué ou si vous avez d'autres impératifs. N'oubliez pas : pas de tabac à la maison, même pour les amis.

6 Comment s'organiser au quotidien ?

Lorsque l'on apprend que son enfant est atteint de mucoviscidose, une inquiétude survient : comment concilier vie quotidienne, vie professionnelle et soins pour tenter d'avoir la vie la plus « normale » possible ?

Organiser son temps de travail

Si vous travaillez, vous pouvez choisir d'interrompre partiellement votre activité professionnelle. Il s'agit là d'une décision importante. Aussi nous vous conseillons de vous renseigner sur les droits auxquels vous pouvez prétendre et qui vous aideront à organiser au mieux votre vie quotidienne. Les CRCM sont dotés d'assistantes sociales qui pourront vous expliquer vos droits, les dispositifs pour pallier un arrêt ou une réduction d'activité transitoire et réfléchir à la solution la mieux adaptée à votre situation.

Choisir le mode de garde

Si vous avez décidé de poursuivre votre activité professionnelle, différents choix de mode de garde de votre enfant s'offrent à vous.

Vous pouvez demander son avis au médecin du CRCM concernant la fréquentation des structures de garde collective (crèches et garderies). Ces structures sont régies par des textes officiels et il est possible de faire préciser les besoins spécifiques de votre enfant (prise de médicaments, hygiène, etc.) dans un document formalisé, appelé projet d'accueil individualisé (PAI). Là encore, l'équipe médicale du CRCM peut vous aider à remplir ce document.

En cas de garde individuelle, souvent préférable, n'hésitez pas à expliquer les besoins de votre enfant à la nourrice ou à l'assistante maternelle. Cela permettra de la rassurer. Vous pouvez également lui proposer de rencontrer l'équipe du CRCM lors d'une visite, pour bien comprendre les précautions d'hygiène à prendre et les modalités des traitements dont elle pourra avoir la charge.

Partir en vacances

Comme pour tous les enfants, les vacances sont indéniablement bénéfiques. Elles permettent aussi à tous les membres de la famille de prendre une certaine distance par rapport aux problèmes quotidiens.

À l'inverse, la maladie, elle, ne prend jamais de vacances ! Il sera donc nécessaire de veiller à assurer la continuité du traitement (kinésithérapie, aérosols, prise de médicaments). Pour cela, demandez conseil à l'équipe du CRCM avant de réserver votre voyage, en particulier en cas de projet de vacances à l'étranger ou à la montagne...

Pratiquer des activités sportives et ludiques

Jouer avec votre enfant et faire du sport ensemble le plus souvent possible est essentiel. Non seulement cela fait du bien au corps et à l'esprit, mais c'est aussi un excellent moyen pour aider votre enfant à développer ses capacités respiratoires et éliminer les sécrétions qui encombreront ses bronches. Toutes les activités liées au souffle lui permettront de mieux maîtriser sa respiration. Plus tard, la pratique d'une ou plusieurs activités sportives seront une composante des soins, un facteur d'intégration sociale et une aide à l'estime de soi.



Vaincre la Mucoviscidose à vos côtés

Des publications pour vous informer

Les brochures éditées par Vaincre la Mucoviscidose sont une mine d'informations pour vous aider à mieux gérer votre vie jour après jour.



Retrouvez nos publications

vaincrelamuco.org > à la Une > Médiathèque.



«Bientôt, il deviendra grand»

Quand votre enfant grandira et sera en âge d'aller à l'école, puis de suivre des études, vous pourrez contacter la chargée de scolarité de l'association qui vous renseignera et répondra à toutes vos questions au 01 40 78 91 81 ou en écrivant à missionscolarite@vaincrelamuco.org

Le département qualité de vie vous accompagne

La mucoviscidose bouleverse le quotidien des patients et de leur famille, tant au niveau familial, que professionnel et social. C'est pourquoi les assistantes sociales spécialisées du département qualité de vie sont là pour vous aider en tant que jeunes parents et répondre à vos préoccupations :

- ▶ Comment concilier vie familiale, professionnelle et soins quand son enfant est atteint de mucoviscidose ?
- ▶ Quels sont les congés spécifiques ?
- ▶ Quelles sont les allocations accordées aux parents d'enfants malades ?
- ▶ Etc.

Pour connaître le nom et les coordonnées de l'assistante sociale en charge des patients de votre centre de soins, consultez le site vaincrelamuco.org (rubrique «Vivre avec» puis «Vaincre la Mucoviscidose à vos côtés») ou écrivez à : qualitedevie@vaincrelamuco.org

7

La recherche: quels espoirs pour demain?

En plus de 50 ans, la recherche a fait des pas de géant. Des progrès considérables ont été réalisés dans le traitement des symptômes. Parallèlement, les efforts déployés en recherche fondamentale ont permis de voir se mettre en place les premiers essais cliniques ayant pour objectif de traiter l'origine de la maladie. Les avancées de ces dernières années vont faire bénéficier de plus en plus de patients de médicaments innovants qui visent à restaurer la fonction de la protéine CFTR (modulateurs CFTR).

Malgré l'efficacité de ces traitements, qui s'améliore notamment grâce à la combinaison de plusieurs molécules actives (bi et trithérapies), ils ne guérissent pas la maladie et certains patients ne peuvent pas (ou pas encore) en bénéficier, à cause de leur profil génétique, leur âge ou du fait d'avoir été greffés. Pour que personne ne soit laissé de côté, la recherche doit se poursuivre et ouvrir de nouvelles pistes. Génétique, lutte contre l'infection, physiologie... Il faut mobiliser sur le long terme une multitude d'expertises, nationales et internationales, sur tout le continuum de la recherche, des expérimentations fondamentales en laboratoire jusqu'à la mise à disposition d'un médicament.

La recherche est fondamentale

La recherche fondamentale constitue une première étape indispensable à la découverte de nouvelles cibles thérapeutiques et à l'étape suivante, celle de la recherche clinique. Chaque année, **via l'appel à projets scientifique**, des subventions de recherche sont accordées par Vaincre la Mucoviscidose aux laboratoires de recherche, permettant de recruter de nouvelles équipes, d'accélérer les travaux, de mobiliser de jeunes chercheurs sur des thématiques répondant aux besoins des patients. Ceux-ci évoluent avec la progression importante de l'espérance de vie dont témoigne une plus grande proportion d'adultes que d'enfants dans le Registre national de la mucoviscidose, mis en place et piloté par l'association.

La recherche est clinique

C'est une étape décisive dans la découverte de nouveaux médicaments. Elle permet un accès plus rapide des patients aux solutions thérapeutiques innovantes dans un cadre sécurisé. Elle nécessite l'implication de volontaires sains et de patients, et est mise en application et contrôlée par des structures officielles.

L'organisation de la recherche clinique en France

Vaincre la Mucoviscidose a créé en 2008, le réseau français de recherche clinique en mucoviscidose (Plateforme nationale de recherche clinique en mucoviscidose ou PNRC), en collaboration avec la Société Française de la Mucoviscidose (SFM) et de centres de référence de la mucoviscidose. L'action de ce réseau est renforcée par sa synergie avec le Registre français de la mucoviscidose qui facilite, entre autres, le recrutement des patients dans les études cliniques.

Pour en savoir plus sur l'organisation de la recherche clinique :
vaincrelamuco.org > Guérir demain >
Organisation de la recherche.

La recherche ne connaît pas de frontières

La société européenne de lutte contre la mucoviscidose (*European Cystic Fibrosis Society-ECFS*) regroupe cliniciens et scientifiques pour l'amélioration des soins et le développement de la recherche en mucoviscidose. Cette société organise chaque année la conférence européenne sur la mucoviscidose où les chercheurs et les médecins du monde entier échangent leurs dernières observations et découvertes. Elle pilote aussi le Registre européen de la mucoviscidose, ainsi que le Réseau européen de recherche clinique en mucoviscidose. L'association américaine *Cystic Fibrosis Foundation* (CFF) réunit également tous les ans chercheurs et soignants du monde entier autour de la *North American Cystic Fibrosis Conference*, Conférence nord-américaine sur la mucoviscidose. Les protocoles de recherche sont aujourd'hui multicentriques et incluent des patients dans tous les pays dont les systèmes de santé sont performants, des deux côtés de l'Atlantique.

La recherche est stratégique

Il est désormais établi qu'une mutation au niveau du gène CFTR et de la protéine issue de ce gène, est à l'origine des symptômes de la maladie. La recherche travaille donc sur des stratégies dans le but de corriger ces anomalies à l'origine de la maladie. Deux stratégies de recherche s'attaquent directement aux causes de la mucoviscidose. La première cherche à pallier le gène CFTR défectueux : il s'agit de la thérapie génique. La seconde stratégie, communément appelée « thérapie de la protéine », tend à rétablir la fonction de la protéine CFTR (médicaments dits « modulateurs CFTR »). Si guérir la mucoviscidose reste l'objectif absolu de la recherche, le traitement des symptômes est essentiel.

⁷ 23 membres en 2019.

La recherche est dynamique et ambitieuse

L'association est le premier financeur privé de la recherche en mucoviscidose en France et contribue également à la coordination de la **Plateforme nationale de recherche clinique (PNRC)**, qui vise à dynamiser la coordination de la recherche clinique sur la mucoviscidose en France.

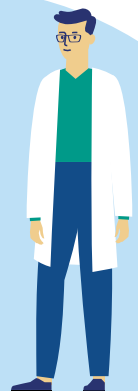
L'**appel à projets médical**, lancé tous les ans par l'association depuis 1989, a quant à lui pour objectif d'améliorer la qualité et l'organisation de la prise en charge des patients atteints de mucoviscidose. Il est orienté autour :

- ▶ du financement des postes de professionnels de santé des CRCM, centres de transplantation, réseaux de soins et centres de référence,
- ▶ de celui des projets visant l'amélioration de la prise en charge globale des patients en complément des soins « courants »,
- ▶ de l'attribution de prix de thèse médicale ou de mémoire offerts à de jeunes professionnels,
- ▶ et de l'attribution d'une bourse d'études et de formation à un professionnel.

Quant au **Groupe ressource de patients et proches pour la recherche**⁷ créé par Vaincre la Mucoviscidose, il permet d'impliquer les patients et les proches dans les actions de soutien à la recherche et de mettre en place de nouvelles initiatives d'informations, telles que la publication régulière d'articles scientifiques vulgarisés et traduits en français sur le site vaincrelamuco.org.



Chercheurs, soignants et patients contribuent ensemble à la recherche, soutenus par les efforts de toute la « communauté mucoviscidose ».





Vers qui me tourner si j'en ressens le besoin ?

ASSOCIATION VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE

Chaque jour, des assistantes sociales, un médecin et une infirmière se tiennent à disposition des patients et des familles pour les conseiller et les orienter rapidement vers les équipes spécialisées les plus proches de leur domicile.

Une chargée de scolarité et de vie étudiante ainsi qu'un chargé de l'emploi sont également susceptibles de répondre à vos questions.

Vaincre la Mucoviscidose apporte aussi un soutien moral aux patients et à leur proches à travers un large réseau de 29 délégations sur tout le territoire, le plus souvent des familles avec lesquelles vous pourrez échanger près de chez vous si vous le souhaitez.



CRCM et délégations à retrouver sur :
vaincrelamuco.org > À la Une > Près de chez vous.

LES SITES INTERNET UTILES

- ▶ Vaincre la Mucoviscidose : vaincrelamuco.org
- ▶ Filière Muco-CFTR : muco-cftr.fr
- ▶ Association Grégory Lemarchal : association-gregorylemarchal.org
- ▶ CF-Europe : cf-europe.eu
- ▶ Ministère des Solidarités et de la Santé : sante.gouv.fr
- ▶ Assurance maladie : ameli.fr
- ▶ Allocations familiales : caf.fr
- ▶ Service public : service-public.fr

- ▶ **Le département qualité de vie**
01 40 78 91 68
qualitedevie@vaincrelamuco.org
- ▶ **Le département médical**
01 40 78 91 70
medical@vaincrelamuco.org
- ▶ **Le département recherche**
recherche@vaincrelamuco.org
- ▶ **Pour toute autre information**
01 40 78 91 91
info@vaincrelamuco.org

29 délégations territoriales

et 200 bénévoles investis tout au long de l'année aux côtés de leur délégué.e et de leurs représentants départementaux.

AIDES FINANCIÈRES

Vaincre la Mucoviscidose propose aujourd'hui des aides qui visent non seulement à atténuer, mais aussi à prévenir les conséquences de la maladie (aides à domicile, financement de garde d'enfant, etc.).



Pour en savoir plus :
vaincrelamuco.org > Vivre avec >
Vaincre la Mucoviscidose à vos côtés.

Remerciements

Vaincre la Mucoviscidose remercie, pour leur relecture attentive, **Viviane Brunet et Christelle Chaton** (infirmières coordinatrices de Rouen et de Limoges), **Alexia Challan-Belval et Katia Pichon** (psychologues de Trousseau et de Rouen), ainsi que **Christophe Marguet** (pédiatre, président de la Société Française de la Mucoviscidose-SFM).

Le Conseil qualité de vie de Vaincre la Mucoviscidose est à l'origine de la réédition de ce guide écrit par des parents de patients atteints de mucoviscidose et des soignants.

► **Découvrez le film d'animation** de l'association Vaincre la Mucoviscidose «à l'annonce du diagnostic». Cette vidéo à visée pédagogique s'adresse à un large public, et plus particulièrement aux jeunes parents qui viennent d'apprendre que leur enfant est atteint de mucoviscidose.



Rendez-vous sur :

[youtube.com > assovaincrelamuco](https://www.youtube.com/assovaincrelamuco) > Vidéos > « À l'annonce du diagnostic ».

L'association Vaincre la Mucoviscidose

Créée en 1965 par des parents d'enfants malades et des soignants, Vaincre la Mucoviscidose est reconnue d'utilité publique depuis 1978.

Pour réaliser ses actions selon les orientations de son Conseil d'administration, l'association s'appuie sur la générosité du public, sur une équipe de salariés et de bénévoles engagés dans ses missions.

Partout en France, plus de 300 Virades de l'espoir sont organisées chaque année le dernier week-end de septembre et des centaines d'autres manifestations solidaires ont lieu tout au long de l'année.



Plus de 300 Virades de l'espoir

sont organisées chaque année le dernier week-end de septembre. («Virade» signifie «balade» en auvergnat, la région où les Virades sont nées en 1985).

93%

des ressources de l'association reposent sur la générosité des particuliers et de ses partenaires.



Les Virades de l'espoir sont des événements festifs et solidaires ouverts à tou.te.s : marches, randonnées, courses à pied ou de VTT, jeux, spectacles, concerts, ateliers créatifs, etc.



Membre du Comité de la charte du don en confiance, Vaincre la Mucoviscidose est contrôlée chaque année par cet organisme et s'engage à respecter ses règles de rigueur, de gestion et de transparence.



Guérir en finançant la recherche et en soutenant les laboratoires et les hôpitaux

Subventions de projets de recherche fondamentale, clinique, et en sciences humaines et sociales, développement des essais cliniques et diffusion de l'information scientifique (colloques, publications), etc.



Soigner en améliorant la qualité des soins

Formation des soignants, suivi épidémiologique (Registre français de la mucoviscidose), soutien de l'activité de transplantation pulmonaire, financement de postes spécialisés, etc.



Les 4 missions prioritaires de Vaincre la Mucoviscidose



Vivre mieux avec la mucoviscidose en améliorant la qualité de vie des patients

Accompagnement individuel des patients et de leurs proches dans tous les aspects de la vie quotidienne (scolarité, emploi, droits sociaux, etc.), aides financières, actions collectives auprès des pouvoirs publics pour que leurs droits sociaux soient mieux pris en compte, etc.



Informier parents et patients, sensibiliser le grand public

Diffusion d'informations et d'actualités auprès des patients et familles touchés, des professionnels de santé et des chercheurs, animation de la vie associative, sensibilisation du grand public à la lutte contre la mucoviscidose, etc.

Vous avez reçu cet appel vous demandant de venir faire des examens complémentaires au test de dépistage réalisé sur votre nouveau-né au troisième jour de vie. Et là, le médecin du CRCM vous annonce que votre enfant est atteint de mucoviscidose.

Tout s'écroule, les informations passent, vous essayez de comprendre... Et pourtant, le discours est positif, l'espoir est important, grâce à l'apparition de nouveaux traitements. Ce guide est là pour tenter de vous accompagner au mieux.

CRCM où est suivi votre enfant

Délégation Vaincre la Mucoviscidose de votre région

Brochure éditée avec le soutien de



vaincrelamuco.org

VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE

Association reconnue d'utilité publique et habilitée
à recevoir des legs, des donations et des assurances-vie
181, rue de Tolbiac - 75013 Paris
Tél. : 01 40 78 91 91