



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !



INFOS PATIENTS

La mucoviscidose



Service de génétique humaine

Maladie

La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire caractérisée par la production d'un mucus plus épais et plus visqueux que la normale par les cellules qui tapissent différents organes. Elle touche principalement les poumons, le système digestif et les glandes sudoripares. La mucoviscidose est appelée fibrose kystique (cystic fibrosis) dans les pays anglo-saxons.

Prévalence

La prévalence en Europe est comprise entre 1/8000 et 1/10000 individus. Une personne sur 23 est conductrice (porteur sain) de la mucoviscidose en Europe du Nord.

Aspect génétique

La mucoviscidose est secondaire à une mutation sur un gène appelé CFTR, localisé sur le chromosome 7. Plus de 1200 mutations ont été identifiées. La mutation F508del représente en Belgique plus de 70% des mutations. La mucoviscidose se transmet selon un mode autosomique récessif. Pour plus d'information, consultez la brochure « Hérité autosomique récessive ».

Symptômes

La mucoviscidose se déclare à des âges variables, de la naissance à l'âge adulte dans les formes les moins sévères. Au niveau respiratoire, le mucus, plus épais est responsable de la survenue d'infections. Celles-ci altèrent elles-mêmes les sécrétions, ce qui favorise de nouvelles infections.

Le mucus épais bloque également les petits canaux du pancréas, empêchant l'écoulement des enzymes indispensables à la digestion. Un retard de croissance peut ainsi s'installer. Des selles fréquentes sont souvent associées à la maladie. Un diabète, une pancréatite peuvent apparaître.

Les glandes sudoripares produisent une sueur salée, n'entraînant pas de problème sérieux. Cependant, il faut éviter la perte excessive de sel en période de chaleur ou après une activité physique intense.

L'infertilité masculine est presque constante..

Prévention

Il est possible de dépister les personnes porteuses de la mucoviscidose par une simple prise de sang. On peut détecter la présence de la maladie chez un enfant avant sa naissance par amniocentèse ou par ponction de trophoblastes. Si le fœtus est atteint, les parents sont libres de poursuivre ou d'interrompre la grossesse, en concertation avec leur gynécologue.

Un diagnostic préimplantatoire est également possible.

Pour plus d'information, consultez la brochure « Diagnostic préimplantatoire ».

Diagnostic

On pose le diagnostic par un test à la sueur. C'est un test rapide et indolore, pouvant être effectué dès l'âge de deux mois. Après un premier test positif, un second test de confirmation est réalisé.

Si deux tests à la sueur sont positifs, on procède au test génétique afin de rechercher la ou les mutations au niveau du gène CFTR. En routine une trentaine de mutations les plus fréquentes sont recherchées mais selon la clinique, d'autres mutations peuvent être étudiées.

Traitement

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement curatif.

La mucoviscidose touchant différents organes, la prise en charge est multidisciplinaire. Les centres de référence pour la mucoviscidose coordonnent les soins des patients. Le traitement comporte de la kinésithérapie respiratoire, une bonne hydratation, une nutrition adéquate et un traitement médicamenteux.

Evolution

Le pronostic de la maladie varie en fonction du degré d'atteinte. Après un diagnostic précoce, la qualité de vie s'améliore beaucoup grâce aux soins appropriés et à un suivi régulier. L'espérance de vie est toutefois réduite par rapport à la population générale. Sans une prise en charge adéquate, les épisodes infectieux répétés et l'obstruction des bronches par les sécrétions altèrent de manière irréversible la structure des poumons, qui se fibrosent. A ce stade, seule une transplantation peut sauver la vie de la personne malade.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman

Service de Génétique humaine

Domaine universitaire du Sart Tilman, B35

4000 Liège

Secrétariat : 04 366 71 24

Prise de rendez-vous : 04 242 52 52

http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Association Belge de Lutte contre la Mucoviscidose

Adresse: rue Joseph Borlé, 12 - 1160 Bruxelles

Tél.: 02/675.57.69 (du lundi au vendredi de 9h à 17h)

E-mail: donatienne@muco.be

Site internet: www.muco.be