



Dimanche 30 septembre,  
une journée contre la mucoviscidose

# Les Virades de l'espoir pour vaincre la mucoviscidose

Rendez-vous sur **450 sites** en France  
pour **marcher ou courir à son rythme**  
et **donner son souffle pour ceux qui en manquent**

→ Pour faire un don  
[www.virades.org](http://www.virades.org) ou 01 40 78 91 91



Juliette, 4 ans



Louis, 10 ans



Emilie, 21 ans

**et 6 000 autres malades comptent sur vous !**

#### Contacts Presse :



Laurence  
Jacquillat

Delphine Eriau  
Sylvie du Cray-Patouillet  
16, rue de l'Arcade - 75008 Paris  
Tel : 01 45 03 89 93  
Fax : 01 45 03 89 90  
E-mail : [d.eriau@ljcom.net](mailto:d.eriau@ljcom.net)  
[s.ducraypatouillet@ljcom.net](mailto:s.ducraypatouillet@ljcom.net)



Sabine Coulon  
Muriel Papin  
181, rue de Tolbiac - 75013 Paris  
Tel : 01 40 78 91 96 / 01 40 78 91 75  
Fax : 01 45 80 86 44  
E-mail : [scoulon@vaincrelamuco.org](mailto:scoulon@vaincrelamuco.org)  
[mpapin@vaincrelamuco.org](mailto:mpapin@vaincrelamuco.org)

# Dimanche 30 septembre, une journée contre la mucoviscidose

## 2 millions

C'est le nombre de Français qui sont, sans le savoir, porteurs sains du gène de la mucoviscidose.

## 24 ans

C'est l'âge moyen de décès (mais il y a quelques années les patients décédaient avant l'âge adulte, et même avant 10 ans dans les années 60).

## 85 projets et postes de soignants

Notre association finance chaque année une partie ou la totalité de projets de soins ou de postes de soignants dans les CRCM (Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose) et centres de transplantation.

## 6 000

C'est le nombre de malades de la mucoviscidose en France.

## 42 ans

Grâce à l'évolution des soins et aux résultats de la recherche, c'est l'espérance de vie pour les enfants qui naissent aujourd'hui avec la mucoviscidose.

## 80 projets de recherche

Financés en 2007 par l'association Vaincre la Mucoviscidose grâce aux dons, ce sont autant d'espoirs pour les malades.

## Sommaire

|  |    |
|--|----|
| Préambule .....  | 2  |
| 1. Dimanche 30 septembre, les Virades de l'espoir pour vaincre la mucoviscidose .....  | 3  |
| 1.1. Les Virades de l'espoir, c'est quoi ? .....   | 3  |
| 1.2. Avec 450 Virades dans toute la France, pour leur 23 <sup>ème</sup> édition, les Virades font le plein de solidarité. .... | 3  |
| 2. Plusieurs façons d'AGIR lors de cette journée contre la mucoviscidose .....   | 4  |
| 3. Isabelle Carré et François Cluzet : "Tant qu'ils auront besoin de nous, nous serons là !" .....                             | 5  |
| 4. Mucoviscidose : le point sur cette maladie grave .....  | 6  |
| 4.1. Les traitements au quotidien .....  | 7  |
| 4.2. Examens et suivi médical .....  | 7  |
| 4.3. Les aggravations .....  | 8  |
| 5. Thérapie de la protéine : un espoir à confirmer .....   | 9  |
| 5.1. Rappel : L'origine de la maladie .....  | 9  |
| 5.2. Les axes de recherche pour combattre la mucoviscidose .....   | 9  |
| 5.3. ZOOM SUR La thérapie de la protéine, un axe de recherche pour agir sur l'origine de la maladie .....                      | 9  |
| 6. La greffe doit être accessible à tous les patients qui en ont besoin .....  | 11 |
| 7. Le point de vue des patients : difficultés, avancées et attentes .....  | 12 |
| 7.1. Juliette, 4 ans et demi .....   | 12 |
| 7.2. Louis, 10 ans .....   | 14 |
| 7.3. Emilie, 21 ans .....  | 16 |
| 8. Vaincre la Mucoviscidose, une association de parents et de patients, membre du comité de la charte .....                    | 18 |

*Vous pouvez télécharger les photos libres de droits à partir du site [www.virades.org](http://www.virades.org)*

# Préambule

## Le mot du Président

*"Le 30 avril dernier, Grégory Lemarchal a rejoint la liste trop longue des «mucos» décédés. La disparition de ce jeune artiste talentueux, simple et généreux, a été un choc. Un choc pour sa famille, ses amis, ses fans. Mais aussi pour tous les patients atteints de mucoviscidose et leurs proches, pour lesquels il était le symbole de la résistance et du défi à la maladie.*

*La soirée d'hommage organisée à l'initiative de sa famille et de TF1 le 4 mai dernier a été, conformément à leurs souhaits, l'occasion de sensibiliser le grand public sur cette maladie encore méconnue et de faire appel aux dons.*

*L'émotion liée au décès de Grégory et la prise de conscience brutale de la réalité et de la cruauté de la mucoviscidose ont définitivement marqué les esprits des Français et généré un soutien important.*

*Notre volonté est de maintenir et développer cette mobilisation afin que l'espoir aujourd'hui permis aux patients et aux familles ne soit pas déçu.*



*Comme tous les ans, nous invitons les entreprises, les collectivités et tous les Français à nous aider à l'occasion des Virades de l'espoir et, pour ceux qui sont à proximité, à nous rejoindre sur l'un des 450 sites en France.*

*Nous n'oublierons pas Grégory comme nous n'oublions pas les autres. Nous ne baissons pas les bras. Nos milliers de bénévoles, nos parrains et tous les patients donnent rendez-vous à chacun dimanche 30 septembre, pour que cette édition des Virades soit à la hauteur du combat qu'il nous reste à mener et à gagner contre la mucoviscidose."*

*Jean Lafond, Président de Vaincre la Mucoviscidose*

**N.B : Les informations concernant la transformation des promesses de dons suite à la soirée d'hommage à Grégory Lemarchal et l'utilisation de ces fonds seront diffusées par communiqué et sur le site Internet de l'association, [www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org).**

# 1. Dimanche 30 septembre, les Virades de l'espoir pour vaincre la mucoviscidose

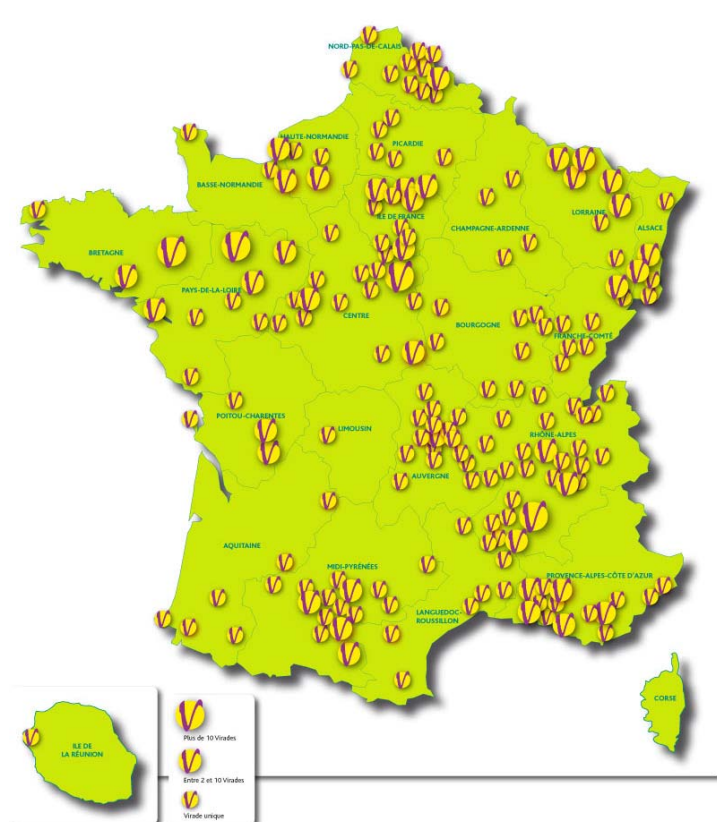
## 1.1. Les Virades de l'espoir, c'est quoi ?

Les Virades de l'espoir sont une journée d'action dans toute la France où chacun peut accomplir un effort physique à sa mesure en apportant des dons recueillis auprès de son entourage et/ou un don personnel. Pour tous, un mot d'ordre : donner son souffle pour ceux qui en manquent.

Les Virades sont aussi de grandes fêtes conviviales où se déroulent les animations les plus diverses. Traditionnellement, chaque Virade se termine par un lâcher de ballons, symbole de souffle et porteur d'espoir.

*A l'origine le mot "virade" vient du patois auvergnat qui signifie "virée" ou "balade". C'est en Auvergne que la 1<sup>ère</sup> Virade est née, en 1985, d'où son nom.*

## 1.2. Avec 450 Virades dans toute la France, pour leur 23<sup>ème</sup> édition, les Virades font le plein de solidarité.



- Plus de 5 000 bénévoles mobilisés toute l'année pour réussir cette journée.
- 30 000 bénévoles la journée du 30 septembre.
- 100 000 enfants et jeunes de 6 à 25 ans.
- 20 000 entreprises partenaires.

## 2. Plusieurs façons d'AGIR lors de cette journée contre la mucoviscidose

Le but des Virades de l'espoir est de **sensibiliser le grand public et collecter des fonds pour vaincre la mucoviscidose.**

Pour participer à cette journée de mobilisation et manifester votre solidarité, il y a plusieurs façons :



### Faire un don

- ➔ au 01 40 78 91 91
- ➔ sur [www.virades.org](http://www.virades.org)
- ➔ par chèque à l'ordre de Vaincre la Mucoviscidose, 181 rue de Tolbiac, 75013 Paris

Pour mémoire, les particuliers bénéficient d'une réduction sur l'impôt égale à 66 % du montant des dons dans la limite de 20 % du revenu imposable. Un don de 50€ ne coûte donc réellement que 17€ au donateur.

### Venir aux Virades de l'espoir

Chacun à son rythme, en famille, entre amis ou entre collègues, venez donner votre souffle pour ceux qui en manquent : promenade, marche, course, roller, vélo.

➔ Pour trouver la Virade la plus proche de chez vous, connaître le programme, les activités : [www.virades.org](http://www.virades.org)



### 3. Isabelle Carré et François Cluzet : "Tant qu'ils auront besoin de nous, nous serons là !"

#### Isabelle Carré

*" Ça fait trois ans que je les accompagne et tant qu'ils auront besoin de moi je serai là."*

"Je ne connaissais pas cette association ni cette maladie avant que le président Jean Lafond vienne me voir, il y a trois ans, et me demande de l'aider. Quand je l'ai entendu parler, j'ai été convaincue. Il y a des chiffres qui m'ont touchée, comme par exemple celui de l'espérance de vie qui est passé de 7 ans en 1965 à 42 ans pour les enfants qui naissent aujourd'hui. Tout ce travail qui a été fait donne vraiment envie de continuer ! J'ai visité un centre de soin, rencontré des patients... Ces malades ont besoin d'une heure et demi à six heures de soins par jour, il y a plus de vingt gélules médicamenteuses à prendre par jour, il y a de la kinésithérapie à faire, des exercices respiratoires, donc c'est très lourd. C'est une maladie qui ne se voit pas, qui détériore les poumons et, petit à petit, à terme, il ne reste qu'une solution, la greffe.

L'association est financée à 95 % par la générosité publique et par certains partenaires, mais la majeure partie du financement de l'association a lieu pendant les "Virades de l'Espoir". Donc venez, venez tous, parce que ce n'est pas du tout quelque chose de triste, on est là avec les enfants, malades ou pas malades, on fait un petit parcours de santé, on marche, on court, on peut faire du vélo, on peut venir en famille, on fait des jeux, il y a plein de stands, il y a de la musique, donc à la fois c'est une fête et en même temps ça sert, ô combien !"



#### François Cluzet

*"Nous avons un devoir aujourd'hui, c'est de donner l'espoir aux malades que la maladie ne durera pas."*

"Avec Isabelle, nous avons rencontré Jean Lafond, le président de l'association, puis les malades. Et nous avons vu chez eux tellement d'espoir... On a besoin de faire reculer cette maladie au point, comme le dit Jean Lafond, de mettre la clé sous la porte. Aujourd'hui ce n'est pas le cas, il y a encore 6 000 malades, qui ont plusieurs heures de soins par jour, plus des médicaments... Ces 6000 malades ont le talent de vivre, un talent qui est si délicat, si difficile, éprouvant. Et c'est pour ces 6 000 malades qu'il faut que nous nous battions.

C'est pour cela qu'il n'y a pas autre chose à demander que des dons pour faire progresser la recherche, pour aider les médecins, car encore une fois nous avons un devoir aujourd'hui, c'est de donner l'espoir aux malades que la maladie ne durera pas."

## 4. Mucoviscidose : le point sur cette maladie grave

→ **La mucoviscidose est une maladie génétique mortelle qui détruit les poumons.**

→ **Une maladie très grave qui ne se voit pas mais « tue » à petit feu les malades en détruisant leurs poumons.**

La mucoviscidose provoque un épaissement du mucus qui tapisse les bronches et les canaux du pancréas et favorise ainsi infections pulmonaires et troubles digestifs. Les infections pulmonaires à répétition engendrent une dégradation progressive et irréversible des poumons.

→ **Contre des troubles respiratoires et digestifs très lourds, une vie quotidienne pénible et astreignante : médicaments, soins, traitements hospitaliers.**

→ **À ce jour, une seule alternative pour prolonger la vie des patients : la greffe des poumons.**

La greffe reste aujourd'hui le seul espoir de prolonger la vie des patients très atteints. Cette opération, qui reste très lourde, ne permet cependant pas la guérison.

→ *Pour en savoir +, voir le point sur la greffe page 11*

- **2 millions de Français** sont, sans le savoir, porteurs sains du gène de la mucoviscidose.

- Si 2 parents sont porteurs sains, le risque de donner naissance à un enfant malade est de 1 sur 4.

- On compte **6 000 patients** en France aujourd'hui.

- **L'âge moyen de décès n'est que de 24 ans** (mais il y a quelques années les patients décédaient avant l'âge adulte, et même avant 10 ans dans les années 60).

- En revanche, **l'évolution des soins et de la recherche laisse espérer** pour ceux qui naissent aujourd'hui une espérance de vie de 42 ans et plus encore, si la recherche continue d'avancer !!!

- **Pas un jour sans soins !**

- **1h30 à 6h de soins quotidiens selon l'état de santé** du patient : kinésithérapie respiratoire, aérosols...

- **20 gélules médicamenteuses** en moyenne par jour.

- **En période de surinfection, cure antibiotique par voie intraveineuse** sur des périodes de 14 à 21 jours tous les 3 à 4 mois.

→ *Pour en savoir +, voir le détail des soins page 7*

## 4.1. Les traitements au quotidien

| Traitements  | Période « normale »          | Période de surinfection  |
|--|------------------------------|--|
| Durée des traitements  | 1h30 / jour                  | 6h / jour  |
| Kinésithérapie<br>sous la forme de massages thoraciques favorisant le drainage des bronches (20' minimum / séance)                 | 1 fois / jour                | 1 à 3 fois / jour  |
| Aérosolthérapie<br>(10' à 15' d'aérosol, plus le temps de montage et de nettoyage)   | 1 à 2 fois / jour            | 2 fois / jour  |
| Traitement par voie orale<br>(extraits pancréatiques pour digérer, vitamines, médicaments pour le foie, contre des microbes, etc.) | 20 gélules en moyenne / jour | 20 à 40 gélules / jour   |
| Cure intraveineuse<br>En perfusion continue ou en 3 fois par jour (30' à 90') ; à l'hôpital ou à domicile                          | Pas de cure                  | Cure d'antibiotiques par voie intraveineuse, 14 à 21 jours tous les 3 à 4 mois |

## 4.2. Examens et suivi médical

**Tous les 2 à 3 mois, chaque patient se rend au CRCM (Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose) pour une visite de suivi, qui dure une demi-journée. Et, une fois par an, a lieu un bilan complet, qui nécessite une journée complète.**

**La visite de suivi :** point avec l'infirmière coordinatrice sur les événements depuis la dernière visite, prise de poids et de taille, mesure du souffle, séance de kinésithérapie, prélèvement pharyngé, visite avec le médecin. Auscultation : poumons, gorge, ventre.

**Le bilan annuel :** il reprend tous les examens des visites de suivi, avec une mesure du souffle plus complète. A cela s'ajoutent des examens supplémentaires : prise de sang, radio des poumons, échographie du système digestif, examen ORL, examens du pourcentage de graisse dans les selles (pour adapter le médicament nécessaire à la digestion), bilan diététique. Plus, éventuellement, entretien avec un psychologue et une assistante sociale.



### 4.3. Les aggravations

#### **Plus de la moitié des patients développe un diabète**

Dans la mucoviscidose, la destruction du pancréas aboutit au diabète. Le processus est lent et le plus souvent sans autre symptôme que l'amaigrissement. Le nombre de patients diabétiques augmente avec l'âge et la majorité le devient.

#### **6% des patients ont recours à l'assistance nutritionnelle au long cours**

En cas de dégradation des paramètres nutritionnels, la nutrition entérale devient nécessaire. Cette assistance nutritive nécessite une hospitalisation pour sa mise en place. Elle est réalisée soit via une sonde naso-gastrique (tube qui passe par le nez et qui est relié directement à l'estomac), soit, pour la majorité des cas, grâce à une gastrostomie (incision au niveau du ventre qui permet une communication directe avec l'estomac ; fermée par un "bouton", on y raccorde des poches de nutriments pour assurer l'alimentation du patient).

#### **15% des adultes et 5% des adolescents ont besoin d'une assistance respiratoire**

Quand le poumon n'assure plus ses fonctions (apporter l'oxygène et éliminer le gaz carbonique), le traitement s'alourdit considérablement. Les patients sont alors sous oxygène jusqu'à 24 heures sur 24, grâce à une bouteille d'oxygène reliée à leur nez par un tube. 5% des patients, tous âges confondus, ont en plus recours à la ventilation non invasive, qui requiert le port d'un masque, relié à une machine qui pallie l'activité déficiente des poumons).

#### **20% des patients ont un cathéter greffé sous la peau pour faciliter les perfusions**

En cas d'infections chroniques, les cures d'antibiothérapie par voie intraveineuse peuvent être très rapprochées, voire continues. Pour permettre cela sans abîmer les veines, les patients se font greffer un cathéter à chambre implantable sous la peau : c'est un petit boîtier en caoutchouc branché directement sur une grosse veine jusqu'au cœur, ce qui améliore le confort du patient en évitant de le piquer à plusieurs reprises.

#### **Plus de 100 patients candidats à la greffe des poumons**

Les critères d'indications sont nombreux : insuffisance respiratoire, résistance aux antibiotiques, risques de complications menaçantes, traitement maximal, altération de la qualité de vie... En résumé, lorsque la vie des patients paraît en danger à court terme, la greffe devient la seule thérapeutique possible.

## 5. Thérapie de la protéine : un espoir à confirmer

### 5.1. Rappel : L'origine de la maladie

Chez les personnes saines, le mucus qui tapisse les épithéliums de notre organisme (principalement les parois des voies respiratoires et le système digestif) est fluide. La protéine CFTR<sup>1</sup> joue un rôle essentiel dans la fluidification du mucus. Chez les malades atteints de mucoviscidose, le gène *cftr* produit une protéine CFTR anormale. Le mucus devient alors visqueux (d'où le nom de la maladie) et n'est pas éliminé. Au niveau du système respiratoire, il gêne le passage de l'air, et favorise la croissance d'agents infectieux (virus et surtout bactéries), provoquant des infections. Au niveau du système digestif, le fonctionnement des intestins, du pancréas et du foie peuvent être touchés.

### 5.2. Les axes de recherche pour combattre la mucoviscidose

→ **S'attaquer aux racines de la maladie :**

- Thérapie génique
- Etude, correction et activation de la protéine CFTR

→ **Traiter les symptômes de la maladie :** cela concerne principalement la destruction ou la fluidification du mucus, et la lutte contre l'infection et l'inflammation pulmonaires

→ **Des axes complémentaires :** la greffe et le traitement des pathologies associées à la mucoviscidose

Vaincre la Mucoviscidose a fait le choix stratégique de financer l'ensemble de ces axes de recherche pour combattre la maladie sur tous les fronts. Pour l'année 2007, l'association finance 80 projets de recherche à hauteur de 2 541 996 euros, sélectionnés par son conseil scientifique.

### 5.3. ZOOM SUR La thérapie de la protéine, un axe de recherche pour agir sur l'origine de la maladie

**Chez un individu sain, la protéine CFTR joue un rôle fondamental au sein des épithéliums.** Ces derniers sont formés d'une couche de cellules servant à protéger certaines surfaces de l'organisme (système respiratoire, système digestif...). Au niveau digestif, les canaux du pancréas ne sont pas encombrés, permettant ainsi l'action des enzymes pancréatiques dans la digestion. Au niveau respiratoire, le mucus qui capture les particules et organites (bactéries, virus, levures, champignons) qui viendraient se déposer à la surface de l'épithélium est constamment fluidifié et éliminé.

C'est la protéine CFTR qui permet cette préservation des tissus respiratoires et digestifs : elle migre de la surface du noyau vers la membrane de la cellule, où elle permet des échanges d'ions et d'eau au travers de l'épithélium, ce qui favorise la circulation et l'élimination du mucus.

---

<sup>1</sup> CFTR : Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Receptor

**Dans la mucoviscidose, la protéine CFTR ne joue pas son rôle.** Selon les mutations du gène *cftr* (il y a plus de 1500), soit elle n'est pas produite, soit elle est produite mais n'atteint pas la surface de la cellule, soit elle atteint la surface mais n'y est pas opérationnelle. Dans tous les cas, le mucus devient visqueux et n'est pas éliminé, favorisant ainsi les infections et inflammations qui, à répétition, provoquent la dégradation des tissus.

**Le principe de toutes les recherches en thérapie de la protéine** consiste à essayer de trouver un moyen, quel qu'il soit, d'emmener cette protéine vers la membrane de la cellule, et de l'y rendre fonctionnelle.

## Des pistes en France, financées par Vaincre la Mucoviscidose

### → Le Miglustat : une molécule pour réparer la protéine CFTR

L'équipe du professeur Frédéric BECQ travaille depuis plus de dix ans sur la thérapie protéique; ses travaux sont financés par Vaincre la Mucoviscidose. En 2005, ces chercheurs ont découvert qu'une molécule utilisée pour une autre pathologie, était capable d'effectuer cette mission de "correction de la protéine CFTR". Son nom : le Miglustat.

Une découverte extrêmement prometteuse, qui a donné lieu à des tests précliniques. Mieux, un essai clinique de phase II, c'est-à-dire directement sur des patients, devrait commencer prochainement.

### → Criblage de molécules à haut débit : des pistes à explorer

L'équipe du professeur Beck a mis au point un robot capable de passer au crible des molécules, et d'isoler celles potentiellement capables de restaurer la fonction de la protéine CFTR. C'est par ce biais que le Miglustat a été identifié comme "correcteur de CFTR". D'autres molécules, qui n'ont pas encore pu être étudiées, ont été identifiées comme candidates potentielles à l'activation ou à la correction de CFTR.

## À l'international

### → Vx-770 : essai clinique d'un activateur de CFTR

Le Vx-770 est une molécule découverte par criblage à haut débit et capable de stimuler la fonction de CFTR. Les premiers résultats de l'essai de phase I, débuté en mai 2006 et mené par la compagnie américaine Vertex, montrent une bonne tolérance de la molécule par les volontaires sains. Sur cette base, Vertex prépare actuellement une étude de phase II. De plus, la compagnie a annoncé le lancement d'un essai clinique visant à tester un correcteur de CFTR dès 2008.

## 6. La greffe doit être accessible à tous les patients qui en ont besoin

Si la transplantation reste une aventure non dénuée de risques, elle demeure une solution pleine d'espoir pour de nombreux patients. Les progrès des techniques chirurgicales, de l'anesthésie et des traitements contre le rejet et les infections sont constants, permettant des réussites à long terme et une amélioration notable de la qualité de vie.

Aujourd'hui, le bénéfice de la greffe sur l'espérance de vie ne fait aucun doute. Il va encore augmenter. Aussi, faut-il poursuivre avec vigueur toutes les actions qui tendent à promouvoir le don d'organes et à améliorer l'ensemble de la chaîne de la transplantation. Plus aucun patient sur liste d'attente de greffe ne doit décéder, ce qui continue malheureusement de se produire aujourd'hui.

### Chiffres clés

- Le taux de prélèvement général progresse très légèrement : il est de 23 prélèvements par million d'habitants (contre 22 en 2005).
- L'activité de greffe dans son ensemble a augmenté de +5% entre 2005 et 2006.
- Cependant, et malgré une forte progression entre 2003 et 2005 (+142 %), le nombre de greffes pulmonaires n'a pas progressé entre 2005 (185 greffes) et 2006 (184 greffes).
- Pourtant, parallèlement, le nombre de patients en attente de greffe pulmonaire augmente fortement : de 91 en 2005 à 131 en 2006, soit +44%.
- Enfin, le nombre de décès sur liste d'attente de greffe pulmonaire a augmenté : 30 décès en 2006, contre 23 en 2005.

Mobilisée sur ce sujet depuis toujours, Vaincre la Mucoviscidose s'est fortement investie, y compris financièrement, depuis 2002, pour que les greffes pulmonaires ne subissent plus les problèmes de logistique et d'organisation comme une fatalité. S'en est suivie une nette progression du nombre de greffes en 2003 et 2004, progression qui s'est aujourd'hui stabilisée.

Les efforts réalisés pour un bon fonctionnement de la chaîne de la greffe ne suffisent malheureusement pas à répondre à tous les besoins. En effet, avec les progrès de la recherche et des soins, l'espérance de vie des patients atteints de mucoviscidose augmente. Et avec elle leurs besoins en greffe. Les chiffres de l'année 2006 confirment ce que nous avons anticipé les années précédentes : il y a de plus en plus de patients sur liste d'attente de greffe.

Il est impératif aujourd'hui d'améliorer encore le recensement des personnes en état de mort encéphalique ainsi que de faire baisser le taux de refus de prélèvement d'organes, afin qu'il n'y ait plus aucun décès sur liste d'attente de greffe.

**→ À savoir : la mucoviscidose est la première indication des greffes pulmonaires, elle représente 34% de l'activité**

## 7. Le point de vue des patients : difficultés, avancées et attentes

### 7.1. Juliette, 4 ans et demi



#### Du dépistage néonatal à la mise en place d'une prise en charge médicale quotidienne

Ses parents ont découvert brutalement, 30 jours après sa naissance et le test de dépistage néonatal, que Juliette était atteinte de mucoviscidose.

La prise en charge thérapeutique est immédiate avec notamment des séances quotidiennes de kinésithérapie respiratoire (assez spectaculaires chez un nouveau-né), la prise de médicaments, la mise en place de règles d'alimentation et d'hygiène et des rendez-vous au CRCM (Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose).

La première année, Juliette devait être examinée tous les quinze jours au CRCM car elle prenait très peu de poids ; elle suivait une antibiothérapie orale car elle était assez encombrée. L'équipe médicale l'a même hospitalisée pour une cure antibiotique intraveineuse d'une semaine afin d'éradiquer le *Pseudomonas*<sup>2</sup> qui l'avait touchée. La cure a dû se faire dans le pied avec plâtrage de la jambe pour éviter que Juliette bouge et perde la perfusion. Le germe a été éradiqué suite à cette cure.

#### Une vie qui s'organise autour de la maladie

La deuxième année, la famille déménage pour raisons professionnelles mais fait le choix de s'installer à la campagne, en Eure et Loire, notamment pour que Juliette respire un air de meilleure qualité. Le déménagement s'accompagne de beaucoup de démarches administratives auprès de la caisse d'assurance maladie et de la caisse d'allocation familiale, et nécessite de prendre contact avec un nouveau centre de soins spécialisé, à Versailles (à 80 kilomètres du domicile).

La maman de Juliette prolonge sa disponibilité professionnelle afin d'éviter des modes de garde où Juliette pourrait être mise en contact avec des facteurs infectieux.

Juliette va à l'école depuis l'âge de trois ans, mais sa maman n'a toujours pas repris son activité afin d'assurer les déjeuners hypercaloriques de sa fille, le retour de l'école, les rendez-vous médicaux réguliers. L'allocation versée à la maman pour compenser son arrêt professionnel reste faible.

L'entrée à l'école s'est très bien passée grâce à la mise en place d'un programme d'accueil individualisé. L'ensemble de l'équipe pédagogique a participé à une séance d'information. Juliette dispose d'un local privatif pour se laver les mains (savon et torchons personnels), elle va aux toilettes en premier après qu'un adulte ait vérifié la propreté des lieux. L'équipe pédagogique assure la prise de gélules facilitant la digestion avant les repas. Enfin, sa séance de kinésithérapie est organisée pendant la récréation du matin.

<sup>2</sup> Aussi appelé *Pseudomonas aeruginosa* : bactérie qui, lorsqu'elle colonise les poumons des patients, entraîne un déclin de leur fonction respiratoire. L'infection génère une inflammation qui participe à l'altération des cellules pulmonaires.

Afin d'éliminer les risques infectieux, la famille poursuit ses efforts en matière d'hygiène et désinfecte toutes les semaines la maison à l'eau de javel ; la bouteille d'eau de javel les suit partout, en week-end ou en vacances, comme les médicaments et la séance de kiné (que peuvent assurer les parents après avoir été formés, si jamais ils ne trouvent pas de kinésithérapeute sur place). La prise de poids de Juliette focalise l'intérêt de la famille et les repas sont parfois un peu tendus<sup>3</sup>.

## Juliette va plutôt bien

Aujourd'hui Juliette va plutôt bien, elle rêve comme toutes les petites filles de se marier plus tard et d'avoir des enfants. Les contraintes de soins sont moins lourdes que pour d'autres petits patients. Elle n'a, par exemple, que rarement besoin de faire des séances d'aérosols et les cures d'antibiotiques sont très rares (une cure en 2003 et une cure en 2006). Le papa considère que la prise en charge lors de la petite enfance a été déterminante.

En termes de soins, les aspects les plus contraignants aujourd'hui sont les séances de kinésithérapie (d'autant plus que Juliette rate la récréation), les rendez-vous au CRCM à 80 kilomètres (1/2 journée tous les deux mois et 1 journée entière tous les ans<sup>4</sup>) et l'alimentation de Juliette à laquelle la famille continue à faire extrêmement attention. Les prises de médicaments, 5 dans la journée, se font assez simplement. Le drainage du mucus est également facilité par une activité sportive et la pratique du trampoline.

## Il reste beaucoup à faire pour Juliette et sa famille

Si la famille considère que Juliette a bénéficié de progrès récents - dépistage néonatal, mise en place des CRCM et coordination en réseau avec un médecin de proximité et la kinésithérapeute, optimisation du matériel d'aérosolthérapie, facilitation de l'intégration scolaire, passage de certains médicaments de la pharmacie d'hôpital à la pharmacie de ville - ils attendent encore beaucoup à court et moyen terme.

À court terme, un certain nombre d'éléments pourrait faciliter la vie des familles touchées par la maladie :

- un meilleur dosage de certains médicaments (conditionnement non adapté pour les bébés ou les petits enfants) et une plus grande compréhension des pharmaciens d'officine, parfois peu aidants ni prévoyants dans la gestion de leur stock.
- un meilleur suivi des médicaments nécessaires à la mucoviscidose (vitamine E, dont la commercialisation est arrêtée depuis peu)
- une facilitation administrative pour tout ce qui est récurrent pour une maladie chronique : prise en charge annuelle du vaccin antigrippal, prise en charge des déplacements...
- un niveau d'allocation supérieur pour les familles dont un des deux parents arrête de travailler pour s'occuper de l'enfant malade.
- une meilleure information, afin que les parents ne soient par exemple pas confrontés à un refus de prendre en charge la prise de médicaments de l'enfant (clubs de loisirs, de vacances).

À plus long terme, les parents de Juliette portent leurs espoirs vers la recherche et sont confiants dans ses capacités à proposer des avancées significatives dans les dix ans qui viennent.

<sup>3</sup> Pour rappel, la prise de poids est plus difficile chez un enfant atteint de mucoviscidose. Voir page 8 pour en savoir plus.

<sup>4</sup> Pour en savoir plus sur les examens médicaux, voir page 7.

## 7.2. Louis, 10 ans



Louis a 10 ans. C'est sa maman qui, lorsqu'il était bébé, a remarqué qu'il avait des difficultés à respirer, qu'il toussait beaucoup. Il a fallu 6 mois et 3 pédiatres pour arriver enfin au test de la sueur, qui a permis de diagnostiquer la maladie de Louis : la mucoviscidose.

Louis, ses parents et ses sœurs ont appris à vivre avec la maladie, à s'organiser pour que la vie quotidienne soit la plus légère possible pour qu'il puisse vivre une enfance "comme les autres".

### Les soins en période normale : médicaments, kinésithérapie, aérosol et examens médicaux

Louis prend beaucoup de médicaments : au minimum 7 le matin avec le petit déjeuner, 3 à midi, 2 au goûter, et 8 le soir au dîner. Tous les matins, il se prépare tout seul et fait sa toilette bronchique : 15 minutes de respiration très forte et de toux forcée pour cracher et désencombrer ses poumons.

Tous les jours après l'école, Louis a une séance de kiné, pendant 30 minutes. 2 kinés se relaient pour ses soins : l'un à domicile, l'autre à son cabinet. Samedi et dimanche, pas de kiné : Louis peut s'en passer pour l'instant, mais surtout, ses parents n'ont pas trouvé de kinésithérapeute qui accepte de le prendre en charge le week-end.

Il fait aussi une séance d'aérosol tous les soirs, pendant 5 minutes. Avant, c'était un appareil qui faisait du bruit et était branché sur secteur. Louis bénéficie depuis quelques mois d'un nouveau système, qui est silencieux et qui fonctionne aussi sur pile, ce qui lui permet d'être libre de ses mouvements. Après chaque utilisation, sa maman le nettoie et le stérilise.

Tous les trimestres, c'est la demi-journée de visite au CRCM pour les examens de suivi, et une fois par an, le bilan complet, qui dure une journée entière<sup>5</sup>.

### À l'école, c'est "presque comme les autres"

Quand il arrive à l'école le matin, la première chose que fait Louis c'est regarder le menu : manger quand on a la mucoviscidose, c'est important, car les atteintes digestives rendent très difficile la prise de poids.

Louis est bon élève, et en classe il suit le même rythme que ses camarades. Il a appris à gérer les contraintes de sa maladie, transporter toujours un gobelet en plastique dans sa poche (pas question de boire directement au robinet, c'est un nid de microbes !), aller systématiquement aux toilettes des maîtres parce qu'ils sont plus propres que ceux des élèves, penser à aller chercher ses médicaments dans le casier de sa maîtresse avant le repas, prévoir un produit laitier supplémentaire car il doit impérativement en manger 2 au déjeuner...

<sup>5</sup> Pour en savoir plus sur les examens médicaux, voir page 7.

Mais c'est pendant les récréations que sa maladie lui pèse le plus : "Souvent on joue au chat glacé, et le truc c'est que je ne cours pas très vite et en plus je m'essouffle, donc c'est souvent moi le chat et c'est pas très amusant"...

## Quand ça va mal : examens, cure intraveineuse, plus de médicaments et plus de kiné

Quand Louis tousse plus que d'habitude, il va faire des examens. Et si ils révèlent une infection des poumons par le *Pyocyanique*<sup>6</sup>, il faut faire une cure d'antibiotiques par voie intraveineuse.

Quand il peut, Louis fait ses cures à domicile : pendant une semaine, la maison se remplit de cartons de médicaments et en plus du kiné, qui vient tous les jours, un infirmier passe à 7 heures, 13 heures et 21 heures pour installer sa perfusion à Louis. Le plus embêtant, c'est quand il faut repiquer parce que le bras est tout enflé : ça fait mal.

Grâce à un système portable, et à une super maîtresse très compréhensive, Louis peut aller à l'école, et il rentre à la maison à midi pour changer sa perfusion.

Mais Louis préfère quand même les cures à l'hôpital, parce qu'il "n'aime pas voir les grosses seringues à la maison", et que "c'est mieux organisé" ; mais "ce qui est énervant, c'est d'être tout le temps branché".

En plus de la cure, il y a des médicaments supplémentaires à prendre, et des séances de kinésithérapie le week-end. Et juste après la cure, pendant 3 mois, 2 nouveaux aérosols viennent s'ajouter à l'habituel, soit 40 minutes de soins en plus.

Une fois qu'on a été "colonisé" au *Pyocyanique*, ce microbe revient toujours. C'est pour cela que les cures se répètent régulièrement.

## Ca serait mieux si

- les médicaments ne se conservaient pas au frigo. Ca prend beaucoup de place, et partir en vacances avec une énorme glacière c'est plus compliqué.
- c'était plus facile de trouver un (bon) kiné. Avec un réseau de kinésithérapeutes avertis, on partirait en vacances plus sereins.
- les paperasses administratives étaient plus simples. Il faut refaire des demandes chaque année, garder toutes les factures.

## Ce qui les aide

- le réseau de l'association : solidarité, infos locales. Quand on se déplace c'est super !
- le CRCM : La prise en charge au quotidien est plus lourde pour le patient mais plus efficace. Au CRCM de Robert Debré, l'accès aux différents examens est super simple. Sur le suivi quotidien, la prise en charge est parfaite de bout en bout.

## Ils en rêvent

- Evidemment guérir : "Il faudrait faire vite maintenant. Surtout que les études prennent du temps, il faudrait que ça arrive vite."

---

<sup>6</sup> Autrement appelé *Pseudomonas aeruginosa* : bactérie qui lorsqu'elle colonise les poumons des patients entraîne un déclin de leur fonction respiratoire. L'infection entraîne une inflammation qui participe également à l'altération des cellules pulmonaires.



### 7.3. Emilie, 21 ans



Emilie est une belle jeune femme de 21 ans. Soignée jusqu'à l'âge de 5 ans pour des bronchites, c'est à la demande de sa mère qu'elle a été testée pour la mucoviscidose, et diagnostiquée. Emilie se souvient de ce moment là : "J'étais soulagée qu'il y ait un mot à mettre sur ma maladie mais je ne savais pas l'ampleur."

C'est à partir de 10 ans que la maladie a commencé à s'aggraver sérieusement. Les hospitalisations à répétitions commencent, chaque fois pour des cures contre le Pyocyanique<sup>7</sup>, un germe résistant.

La maladie prend de plus en plus de place et de temps. En 2004, à l'âge de 18 ans, la santé d'Emilie se dégrade de façon accélérée. Pendant 2 ans, un jour elle va bien, le lendemain elle a 40° de fièvre.

#### "Depuis 3 ans, ma santé s'est très vite dégradée"

C'est en 2006 que les séjours à l'hôpital et les cures d'antibiothérapie deviennent très rapprochés. En février, ses médecins abordent avec elle la possibilité d'une greffe. Malgré la fatigue, Emilie poursuit ses études, et obtient son DUT de commerce en Juin. C'est à ce moment qu'elle décide d'arrêter les cours pour un an, pour se consacrer au processus de préparation à la greffe. Usée par la lourdeur de la maladie, Emilie essaie de convaincre ses médecins de la mettre sur liste d'attente de greffe. Commence alors une série d'exams qui nécessiteront 3 séjours d'une semaine à l'hôpital.

En novembre, Emilie fait un "épisode réa" : incapable de respirer, elle passe 10 jours en réanimation, puis 15 jours hospitalisée. Cet épisode convainc ses médecins de la placer sur liste d'attente de greffe. Ils lui font un bilan pré-greffe, qui identifie la cause de l'aggravation de sa mucoviscidose : un germe "caché", autre que le Pyocyanique, est à l'origine de son "épisode réa". Les médecins choisissent d'éviter la greffe, et se prononcent pour un traitement très lourd : cortisone et oxygène 24h/24h.

Après quelques semaines, Emilie a pu arrêter l'assistance respiratoire. Mais elle reste aujourd'hui sous cortisone et antibiothérapie 24h/24 : elle a un cathéter greffé sous la peau, au niveau du sein gauche près du cœur : c'est un petit boîtier en caoutchouc branché directement sur une grosse veine jusqu'au cœur. Avoir un cathéter change tout : la douleur persiste mais elle est moindre que quand on est piqué dans le bras. Ce qui est aussi important pour Emilie, c'est que cela ne se voit pas.

#### "A la maison c'est un vrai moulin, je ne suis jamais seule. Plus tous les soins que je fais moi-même"

Aujourd'hui Emilie est sous traitement en permanence, et les soignants défilent chez elle tous les jours.

<sup>7</sup> Autrement appelé Pseudomonas aeruginosa : bactérie qui lorsqu'elle colonise les poumons des patients entraîne un déclin de leur fonction respiratoire. L'infection entraîne une inflammation qui participe également à l'altération des cellules pulmonaires.

La routine des soins occupe une grosse partie de ses journées :

- 9h30 : petit-déjeuner, 17 médicaments à avaler.
- 10h : arrivée du kinésithérapeute, pour une séance de 30 minutes. 3 kinés se relaient auprès d'Emilie. Les liens qu'elle a avec eux sont forts : "on n'en est plus au stade médical".
- 11h : arrivée de l'infirmière qui installe une perfusion d'antibiotiques pour 45 minutes, puis une deuxième à garder jusqu'au lendemain. Emilie place le liquide à perfuser autour de sa taille dans une banane, et la poche se vide tout au long de la journée. Ce système portatif lui permet d'être mobile et de profiter de son après-midi : elle peut tout faire avec (sauf du sport), mais elle doit faire attention à ne pas être bousculée et ne pas tomber.
- Midi : déjeuner, 2 médicaments.
- Après-midi : un aérosol (bronchodilatateur), séance de 10 minutes.
- Dîner : 12 médicaments.
- Soirée : toilette bronchique (30 minutes), et à nouveau un aérosol si besoin.

Le paradoxe, c'est que depuis quelques semaines l'état d'Emilie s'est stabilisé. Pourtant, cela ne pourra pas durer : elle ne pourra pas être sous cortisone indéfiniment, et en arrêtant, le microbe qui a aggravé son état respiratoire risque de revenir. En plus, Emilie ne peut pas se passer de sa cure antibiotique, alors qu'en général les patients adultes font une cure tous les 3 mois. Elle craint de devenir résistante à cet antibiotique.

## Avec ou sans greffe, il faut continuer d'avancer

Même si l'année 2006 a été éprouvante, Emilie a décidé d'avancer, "et si la greffe doit arriver, elle arrivera". Elle attend une réponse de l'université d'Angoulême, où elle a postulé pour entrer en licence de "communication et management de l'évènementiel". En attendant, fidèle à son tempérament très actif, Emilie organise des événements pour collecter des fonds pour l'association, encadre des scolaires à l'escalade, et travaille le dimanche matin chez un fleuriste au marché. Et de temps en temps elle fait de courtes missions d'intérim.

Elle a décidé de faire ce qu'elle a envie sans penser à la maladie. Parfois c'est un souci parce que, comme sa mucoviscidose ne se voit pas du tout, les autres oublient qu'elle est malade, et Emilie souffre en silence en faisant des choses qu'elles ne devrait pas faire, comme marcher vite ou longtemps, ne pas utiliser les places réservées aux handicapés... Cela lui évite de devoir se justifier. Même si aujourd'hui, elle sait qu'elle doit faire plus attention et se ménager.

"Ce qui me tient vraiment à cœur aujourd'hui c'est de réussir mon avenir professionnel. Je ne me focalise pas sur ma santé car ça m'empêche de respirer. Je ne sais pas d'où vient cette énergie sinon que j'ai ça en moi. Les mucos vivent dans un monde d'adultes. J'ai grandi plus vite que les autres enfants. Ma maladie a certainement forgé mon caractère. Je ne baisse pas les bras. On a déjà pas une vie simple, si en plus on se met des barrières... ! Mais j'ai ma sonnette d'alarme et je sais que je ne dois pas en faire trop."

## 8. Vaincre la Mucoviscidose, une association de parents et de patients, membre du comité de la charte

Créée en 1965, son conseil d'administration est composé en priorité de parents et de patients, mais également de médecins, de chercheurs, de sympathisants, tous bénévoles. L'activité quotidienne est animée par des bénévoles et des salariés permanents autour d'un objectif unique : vaincre la mucoviscidose. L'association dispose de 34 délégations régionales assurées par des bénévoles. Reconnue d'utilité publique, elle est également membre du Comité de la Charte de déontologie et se soumet donc annuellement au contrôle de cet organisme, s'engageant à respecter les principes de transparence définis par celui-ci.

### Ses missions :

- **Guérir** la mucoviscidose en soutenant et en finançant la recherche.
- **Soigner** la mucoviscidose en améliorant la qualité des soins.
- **Vivre mieux** avec la mucoviscidose en améliorant la qualité de vie des patients.
- **Sensibiliser** le grand public à la mucoviscidose et informer parents et patients.

## Vaincre la Mucoviscidose vit à 95 % de la générosité du public et des partenaires

### → 75 % des dépenses sont consacrées aux missions sociales

- Sur ces 75 % :
  - 31 % pour la recherche
  - 20 % pour le médical
  - 10 % pour la qualité de vie et l'action patients adultes
  - 14 % pour l'information des familles, la sensibilisation et les actions régionales.
- Pour les 25 % restants :
  - 21% sont consacrés aux frais d'appel à la générosité du public (Important : quand on dépense 1 euros, on en collecte 5)
  - 4% sont consacrés aux frais de fonctionnement administratif

### → 80 projets de recherche sont financés en 2007

### → 85 postes de soignants et projets de soins spécialisés dédiés à la mucoviscidose sont financés en hôpital par l'association en 2007

*Pour retrouver le détail de nos missions et des projets financés, rendez-vous sur le site Internet de l'association : [www.vaincrelamuco.org](http://www.vaincrelamuco.org)*