

La Mucoviscidose

LA MUCOVISCIDOSE, PREMIERE MALADIE GENETIQUE GRAVE DE L'ENFANCE

La mucoviscidose est une maladie génétique, ce qui signifie qu'elle est due à la présence d'un gène modifié, le gène CFTR, transmis par les deux parents.

Deux millions de français sont sans le savoir, porteurs sains du gène de la maladie et peuvent le transmettre à leurs enfants.

Pour un couple porteur du gène, la probabilité de donner naissance à un enfant atteint est de 1 sur 4 .
Près de 200 enfants atteints de mucoviscidose naissent chaque année.

Les symptômes : des troubles respiratoires et digestifs

La mutation du gène CFTR déclenche l'absence d'une protéine ce qui provoque une déshydratation et un épaississement du mucus qui tapisse les bronches et les canaux du pancréas. L'accumulation du mucus visqueux (ou le nom de mucoviscidose) obstrue les bronches et favorise les infections. Petit à petit, les lésions broncho pulmonaires irréversibles détruisent les poumons, entraînant un décès prématuré.

Les anomalies du mucus sont aussi responsables d'une mauvaise digestion des graisses ce qui entraîne des douleurs importantes et une prise de poids insuffisante.

Une maladie chronique évolutive ; jusqu'à la greffe

La mucoviscidose est une maladie chronique que l'on ne sait toujours pas guérir aujourd'hui, elle se caractérise par l'alternance de périodes de relative bonne santé et de périodes d'aggravation, liées à des infections qui nécessitent des cures intraveineuses d'antibiotiques.

Ce sont ces infections qui finissent par détruire les poumons ; il existe alors une solution : la greffe. 170 patient vivaient en 2003 avec un organe transplanté. Cependant, le recours à la greffe reste une démarche longue et difficile qui aboutit pas toujours du fait d'une pénurie de greffons ou d'un manque de ressources matérielles et humaines.

Tout au long de la vie, des soins lourds et contraignants

Tout petit enfant doit apprendre à se battre pour respirer. Les traitements sont quotidiens, pénibles et contraignants :

- des séances de kinésithérapie pour favoriser le drainage des bronches
- des séances d'aérosolthérapie pour fluidifier le mucus
- des extraits pancréatiques et des vitamines pour pallier aux déficiences du système digestif
- des cures d'antibiotiques en période de surinfection

Depuis 40 ans l'association « vaincre la mucoviscidose a permis de faire progresser la recherche, les soins et la qualité de vie

Le signe le plus significatif réside dans la progression de l'espérance de vie à la naissance : 36 ans aujourd'hui contre 7 ans en 1965. Créée à l'initiative de quelques parents et médecins, elle a pu financer des avancées scientifiques importantes, développer la connaissance médicale et l'organisation des soins.

AUJOURD'HUI LE COMBAT CONTINUE POUR LA GUERISON DE NOS ENFANTS

REMERCIEMENTS DE ALEXANDRINE MENGOTTI

-Délégée territoriale Provence Alpes, Association Vaincre la Mucoviscidose-