



Fibrose kystique Canada

# Votre enfant et la fibrose kystique



« Lorsqu'on m'a dit que Sophia avait la fibrose kystique, j'étais dévastée. J'ai dû amorcer un processus de deuil. J'ai d'abord énormément pleuré. Puis, j'ai modifié peu à peu ma façon de voir la vie. J'ai pris une décision : Sophia et moi allons désormais vivre un jour à la fois. Nous allons nous faire au moins un beau souvenir chaque jour, et nous ferions tout pour qu'elle soit en santé et heureuse. »

**Katie Schulz**, Dundas, Ontario

## Qu'est-ce que la fibrose kystique?

La fibrose kystique (FK) est une maladie génétique qui touche environ un Canadien sur 3 600. Génétique signifie que la fibrose kystique est transmise des parents à leurs enfants par les gènes. Pour être atteint de fibrose kystique, un enfant doit hériter de deux gènes de la FK (un de chaque parent). Dans la plupart des cas, les parents eux-mêmes ne sont pas atteints de la maladie.

La fibrose kystique touche surtout les poumons et l'appareil digestif, mais elle affecte également les sinus, le foie, le pancréas et les organes reproducteurs (génitaux). La fibrose kystique survient lorsqu'une protéine dans les cellules du corps ne fonctionne pas correctement. Cette protéine, qu'on appelle le régulateur transmembranaire de la fibrose kystique (CFTR), est responsable des mouvements du sel et de l'eau à l'intérieur et à l'extérieur des cellules de l'organisme. Lorsque la protéine CFTR ne fonctionne pas correctement, le mucus dans le corps devient plus épais et collant. Le mucus est normalement une matière fluide et glissante fabriquée par le corps pour enduire les parois des canaux (par exemple les tubes

**Environ 4 000 enfants, adolescents et adultes canadiens atteints de fibrose kystique reçoivent des soins dans des cliniques spécialisées.**

des voies respiratoires dans les poumons, les intestins de l'appareil digestif et les canaux de l'appareil reproducteur). Lorsque le mucus devient épais et collant, il peut bloquer certains canaux du corps.

Dans les poumons, l'accumulation d'un mucus épais ou collant provoque

des problèmes respiratoires. Le problème le plus courant est la toux et une augmentation des sécrétions (qu'on appelle aussi mucosités) provenant des poumons. La présence d'un mucus épais favorise aussi la croissance de bactéries qui peuvent causer des infections pulmonaires. Avec le temps, ces infections entraînent des dommages et des cicatrices dans les poumons. Dans l'appareil digestif, l'accumulation de mucus rend la digestion difficile et nuit à l'absorption des éléments nutritifs contenus dans les aliments. Chez la plupart des personnes fibro-kystiques, les petits canaux du pancréas finissent pas se bloquer ou deviennent endommagés. Lorsque cela se produit, les enzymes digestives produites par le pancréas ne parviennent plus aux intestins.

Les traitements ont mené à une amélioration de la nutrition et de l'absorption des aliments; la plupart des décès liés à la FK sont donc maintenant causés par la maladie pulmonaire.

Environ 4 000 enfants, adolescents et adultes canadiens atteints de fibrose kystique reçoivent des soins dans des cliniques spécialisées. Il n'existe actuellement aucun traitement curatif contre la fibrose kystique. Des recherches sont effectuées quotidiennement pour améliorer les traitements et dans le but de trouver un jour un moyen de guérir ou de maîtriser efficacement la maladie.

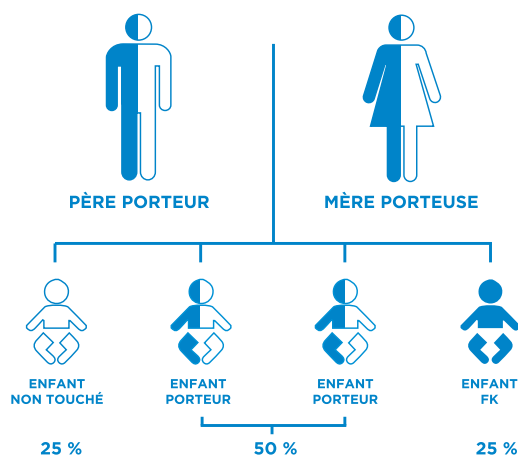
## Quelles sont les causes de la fibrose kystique?

La fibrose kystique est une maladie génétique ou héréditaire présente à la naissance. Elle survient lorsqu'un enfant hérite de deux gènes anormaux, un de chaque parent.

Environ un Canadien sur 25<sup>1</sup> est porteur de la FK, ce qui signifie que ces personnes ont une version anormale du gène responsable de la fibrose kystique. Les porteurs n'ont pas la fibrose kystique et ne l'auront jamais. Dans la majorité des cas, ils ignorent même qu'ils sont porteurs.

Lorsque deux porteurs ont un enfant, il y a :

- ◆ 25 pour cent de probabilités que le nouveau-né soit atteint de la fibrose kystique (porteur de deux gènes de la FK anormaux);
- ◆ 50 pour cent de probabilités que le nouveau-né ne soit pas atteint de la fibrose kystique, mais qu'il soit porteur (porteur d'un gène de la FK anormal et d'un gène normal);
- ◆ 25 pour cent de probabilités que le nouveau-né ne soit ni atteint ni porteur de la fibrose kystique (porteur de deux gènes normaux).



Chaque grossesse entraîne le même risque qu'un enfant hérite d'un gène anormal. Par exemple, deux parents qui sont porteurs peuvent avoir plusieurs enfants atteints de la fibrose kystique ou n'avoir aucun enfant atteint. Le statut de porteur (autrement dit le fait de déterminer si vous ou votre partenaire êtes porteur d'un gène de la FK) peut être établi par des tests génétiques. Si vous êtes porteur ou si votre partenaire ou votre enfant est porteur, vous pourrez consulter un conseiller en génétique.

<sup>1</sup> Les taux d'état de porteur varient selon l'origine ethnique.

## Quels sont les symptômes de la fibrose kystique?

La fibrose kystique touche plusieurs parties du corps. Les symptômes les plus courants sont :

- ◆ toux constante avec élimination de mucus épais (mucosités provenant des poumons);
- ◆ respiration sifflante et essoufflement;
- ◆ infections pulmonaires fréquentes, telles que pneumonies et bronchites;
- ◆ infections des sinus (sinusites);
- ◆ troubles intestinaux et digestifs, tels que des blocages intestinaux ou la constipation;
- ◆ selles volumineuses, malodorantes ou huileuses en raison de la difficulté d'absorption des gras alimentaires;
- ◆ perte de poids ou incapacité de prendre du poids malgré une augmentation possible de l'appétit;
- ◆ sueur au goût salé (la protéine CFTR dans les glandes sudoripares ne transporte pas normalement le sel à travers ces glandes);
- ◆ infertilité (chez les hommes, parce que le canal qui transporte le sperme hors du corps, le canal déférent, ne se développe pas) ou baisse de la fertilité (chez les femmes, parce que le mucus dans les trompes de Fallope, l'utérus et le col utérin est anormalement épais).

La fibrose kystique n'est pas toujours décelée immédiatement chez les jeunes enfants. Les symptômes ne sont pas toujours évidents ou sont parfois attribués à d'autres maladies.

## La fibrose kystique n'est pas toujours décelée immédiatement chez les jeunes enfants.

Un signe de la fibrose kystique facile à reconnaître dans les premiers jours suivant la naissance est l'iléus méconial. Il s'agit d'une occlusion intestinale (blocage) chez un nouveau-né. Le diagnostic est posé lorsque le bébé est incapable d'avoir des

selles parce que les intestins sont bloqués par des sécrétions ayant la consistance du mastic. Un traitement médical est parfois suffisant, par exemple des lavements intestinaux, mais pour les cas compliqués, l'iléus méconial exige le recours à la chirurgie.

## Comment la fibrose kystique est-elle diagnostiquée?

Dans plusieurs provinces, le diagnostic précoce de la fibrose kystique est effectué dans le cadre de programmes de dépistage chez les nouveau-nés. Peu de temps après la naissance, une goutte de sang est prélevée du talon du bébé. Cet échantillon est envoyé à un laboratoire où il est soumis à diverses épreuves pour déceler certaines maladies. Le laboratoire détermine la présence de fibrose kystique en évaluant le niveau d'une substance chimique produite par le pancréas, la trypsinogène immunoréactive (IRT). Si l'épreuve est positive et que les niveaux d'IRT sont élevés, d'autres tests plus spécialisés dans des cliniques de FK sont nécessaires pour déterminer si un enfant est atteint de la fibrose kystique. Ces épreuves comprennent un test de sudation et peuvent inclure d'autres tests génétiques plus poussés pour déterminer la présence de gènes de la FK. Si d'autres tests génétiques doivent être réalisés, un frottis de la joue ou un échantillon de sang peut être nécessaire.

Le test de sudation est une très bonne façon de diagnostiquer la fibrose kystique. Cette épreuve permet de déterminer avec précision les anomalies de fonctionnement de la protéine de la fibrose kystique. Le test mesure la quantité de chlorure (sel) présente dans la sueur. La fibrose kystique est la cause la plus courante d'augmentation du niveau de chlorure dans la sueur. Le test de sudation n'est pas douloureux, puisque seule une petite quantité de sueur est prélevée sur la peau.

Chez les enfants dont la maladie n'est pas diagnostiquée dans le cadre d'un programme de dépistage néonatal, le diagnostic est le plus souvent posé lorsque les symptômes commencent à apparaître. Les plus courants sont une toux chronique et le fait que la personne ne prend pas de poids comme elle devrait. On peut aussi observer des selles anormales. Ces symptômes conduiront votre médecin à demander qu'un test de sudation soit effectué.

## Quel est le traitement de la fibrose kystique?

Bien qu'il n'y ait actuellement aucun moyen de guérir la fibrose kystique, il existe d'excellents traitements qui améliorent la vie des personnes atteintes de la maladie. Les Canadiens atteints de fibrose kystique vivent plus longtemps et en

**Aujourd'hui, près de 60 pour cent des Canadiens atteints de la maladie sont des adultes.**

meilleure santé que jamais auparavant. En 1960, la plupart des enfants fibrokystiques ne vivaient pas assez longtemps pour aller à la maternelle. Aujourd'hui, près de 60 pour cent des Canadiens atteints de la maladie sont des adultes.

La fibrose kystique touche chaque personne avec plus ou moins de gravité. C'est pourquoi chaque enfant reçoit des traitements personnalisés. Les traitements ne doivent être modifiés qu'en consultation avec l'équipe de la clinique de FK.

## Traitements pulmonaires

Le traitement et la prévention de la progression de la maladie pulmonaire sont des composantes importantes des soins de la FK. Pour dégager le mucus des voies respiratoires, on a recours à des traitements de physiothérapie pulmonaire qui peuvent prendre plusieurs formes, notamment les claquades sur la poitrine,



les exercices de respiration et les vibrations mécaniques.

Des solutions spéciales en aérosol sont utilisées pour diluer et dégager le mucus des poumons, tandis que d'autres médicaments appelés bronchodilatateurs aident à dilater les voies respiratoires pour améliorer l'évacuation du mucus.

Pour combattre les infections pulmonaires, le médecin prescrit souvent des antibiotiques qui doivent être avalés ou inhalés.

## Traitements gastro-intestinaux

Environ 85 pour cent des personnes fibro-kystiques éprouvent des troubles digestifs. Ces problèmes incluent la malabsorption des graisses, des protéines et des glucides contenus dans les aliments. La plupart des personnes atteintes de fibrose kystique ont besoin de prendre des enzymes pancréatiques spéciales, de suivre un régime hypercalorique et hyperprotéiné et de prendre des suppléments vitaminiques, notamment des vitamines A, D, E et K.

Les enzymes pancréatiques, prises par voie orale, aident le corps à absorber les éléments nutritifs, à réduire le volume et la fréquence des selles, à réduire les flatulences (gaz), la douleur et la distension abdominales (gonflement).

Les personnes fibro-kystiques ont aussi généralement besoin d'augmenter leur consommation de sel pour remplacer la quantité excessive de sel éliminée dans la sueur.

Environ 15 pour cent des personnes qui sont atteintes de fibrose kystique ont un pancréas fonctionnel (ce qu'on appelle la suffisance pancréatique). Dans la plupart des cas, ces personnes n'ont pas besoin de doses importantes d'enzymes pancréatiques et certaines personnes n'en ont pas besoin du tout. Toutefois, chez ces enfants, une irritation ou une inflammation du pancréas peut se produire (une pancréatite) et exiger une attention spéciale et des traitements. Votre médecin vous dira si c'est le cas de votre enfant.

Un petit nombre de personnes fibro-kystiques peuvent présenter des troubles du foie, parce que les petits canaux à l'intérieur du foie peuvent aussi devenir irrités et endommagés.

## **L'équipe soignante**

Une équipe de professionnels de la santé joue un rôle important dans les soins de votre enfant. Selon la clinique de FK, l'équipe soignante comprend souvent une infirmière praticienne, un travailleur social, un diététiste, un pharmacien,

un physiothérapeute et un inhalothérapeute, en plus du médecin et de l'infirmière-coordonnatrice.

## **Une équipe de professionnels de la santé joue un rôle important dans les soins de votre enfant.**

### **Le médecin**

L'équipe de soins de la FK est souvent composée de plusieurs médecins, qui ont tour à tour

des consultations avec les patients de la clinique. En plus de prendre toutes les décisions médicales liées à la FK en consultation avec l'équipe, les médecins prescrivent les médicaments appropriés et dirigent les membres de l'équipe. Ils sont souvent responsables du diagnostic et de l'admission des patients à l'hôpital en cas de besoin. De nombreux médecins effectuent aussi des recherches dans le domaine de la fibrose kystique, en participant notamment à des études cliniques sur les nouveaux traitements.

### **L'infirmière**

L'infirmière sera votre contact principal si une question de santé survient. Les infirmières connaissent chaque patient FK et ses troubles médicaux, et elles peuvent fournir des réponses à vos questions ou vous diriger vers un autre membre de l'équipe. L'infirmière voit les patients et leur famille à la clinique et rend souvent visite aux patients qui doivent être hospitalisés.

### **Le physiothérapeute et l'inhalothérapeute**

Le physiothérapeute enseigne les différentes techniques de dégagement des voies respiratoires (physiothérapie pulmonaire) et assure la physiothérapie des enfants hospitalisés. Les techniques de dégagement des voies respiratoires sont personnalisées et évaluées périodiquement par votre thérapeute à la clinique.

L'inhalothérapeute vous aide avec les nébuliseurs, les compresseurs et tous les appareils d'administration d'oxygène dont votre enfant a besoin pour ses traitements. À l'hôpital, il installe les appareils de traitement par aérosols (inhalation) et veille à leur entretien. L'inhalothérapeute peut superviser les traitements et effectuer des tests de la fonction pulmonaire (respiratoire) au besoin.

### **Le diététiste**

Le diététiste évalue l'alimentation de votre enfant et donne des conseils sur les aliments nécessaires pour prendre du poids et le maintenir. Une bonne nutrition est essentielle pour les personnes atteintes de fibrose kystique. Le diététiste donne aussi des renseignements sur la manière et le moment de prendre des enzymes.

## Le travailleur social

Le travailleur social aide les personnes fibro-kystiques et leur famille à composer avec la maladie. Il facilite la recherche de ressources communautaires telles que l'aide financière, le crédit d'impôt et les occasions éducatives. Il peut aussi fournir un appui pour les problèmes émotionnels et diriger la personne vers un psychologue ou un psychiatre pour assurer un suivi, au besoin.

## Le pharmacien

Le pharmacien fournit les médicaments et explique le but de chacun d'eux, la posologie et la meilleure façon de les administrer. Le pharmacien est une excellente ressource en ce qui concerne l'information sur la couverture des médicaments par la province. En collaboration avec votre travailleur social, il pourra vous aider à remplir les formulaires d'accès spécial si vous en avez besoin pour obtenir vos médicaments.

## Y a-t-il des précautions spéciales à prendre?



Une attention méticuleuse aux traitements et des suivis réguliers permettent à la plupart des enfants atteints de fibrose kystique de mener une vie relativement normale. En général, ils ont un excellent taux de fréquentation scolaire et la plupart sont capables de participer aux jeux et aux sports. Les activités physiques sont encouragées

puisqu'elles aident les enfants à rester en bonne forme physique et à maintenir une bonne santé pulmonaire. Si vous avez des questions, demandez à votre médecin ce que vous pouvez permettre à votre enfant de faire.

Comme tous les autres enfants, le vôtre doit éviter les contacts non nécessaires avec les personnes enrhumées ou souffrant d'une maladie contagieuse. Il devrait

recevoir tous les vaccins habituels contre les maladies de l'enfance.

**Une attention méticuleuse aux traitements et des suivis réguliers permettent à la plupart des enfants atteints de fibrose kystique de mener une vie relativement normale.**

La science médicale recommande que les personnes fibro-kystiques évitent d'avoir des contacts rapprochés avec d'autres personnes atteintes de la maladie, afin de réduire la transmission des

infections dangereuses et de protéger leur propre santé. Vous pouvez consulter la politique de prévention des infections sur le site [www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca).



## Prévention et contrôle des infections

Pour lire notre politique de prévention des infections, afin d'assurer votre protection et celle de votre enfant, veuillez consulter notre site Web : [www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca)

## Comment puis-je entrer en contact avec d'autres familles touchées par la fibrose kystique?

Inscrivez-vous à Mon réseau Fibrose kystique Canada, le tout premier réseau social canadien conçu par des patients FK pour leur permettre d'établir des liens et de partager de l'information importante sur la vie avec cette maladie génétique grave qui peut être fatale. Les Canadiens atteints de fibrose kystique qui sont membres du réseau peuvent, par conversation vidéo ou message instantané, discuter des traitements, des programmes et des services offerts dans leur province ou région, partager leurs expériences, discuter de sujets personnels et recevoir l'appui d'une communauté beaucoup plus vaste pour leurs initiatives de défense des droits et de collectes de fonds.

Fibrose kystique Canada tient souligner la précieuse collaboration de Novartis Pharma Canada inc. à la réalisation de Mon réseau Fibrose kystique Canada.

**Inscrivez-vous aujourd'hui à [www.monreseaufk.com](http://www.monreseaufk.com).**

**Pour obtenir plus de renseignements sur la fibrose kystique, consultez le site [www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca).**

### Remerciements

Fibrose kystique Canada tient à remercier la D<sup>re</sup> Candice Bjornson et Lori Fairservice pour leur aide, leurs commentaires et leurs révisions, ainsi que le conseil consultatif des soins de santé pour la révision du contenu de cette brochure.



*Donnez le souffle de vie<sup>MD</sup>*

**[www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca)**

2323, rue Yonge, bureau 800  
Toronto (Ontario) M4P 2C9

2014-08 | This publication is also  
available in English.

N° d'organisme de bienfaisance :  
10684 5100 RR0001