

DOSSIER



Les multiples visages de la mucoviscidose

PLUS QUE L'ATTEINTE PULMONAIRE

La mucoviscidose est souvent considérée comme une maladie pulmonaire. La plupart des gens connaissent cette affection caractérisée par un mucus épais qui encombre les voies respiratoires, une toux persistante et de nombreuses infections pulmonaires. Mais les personnes atteintes de mucoviscidose ou qui ont un enfant touché par la maladie savent que la maladie ne se limite pas aux seuls poumons. La mucoviscidose est une maladie multisystémique, ce qui veut dire qu'elle peut affecter différents organes et fonctions corporelles.



La mucoviscidose est provoquée par une petite erreur (mutation) au sein du gène CFTR. Quand il fonctionne normalement, ce gène est responsable de la production de la protéine CFTR : cette protéine sert de petit canal dans la paroi des cellules de différents organes de notre corps. Comme les voies respiratoires, le pancréas, les glandes sudoripares... Ce canal fonctionne comme une porte par laquelle les petites particules de chlore (un élément constitutif des sels dans notre corps) sont transportées. Lorsque la protéine CFTR fonctionne mal, l'eau et le sel ne peuvent pas être transportés correctement. Avec pour résultat la formation d'un mucus épais et visqueux,

non seulement dans les voies respiratoires, mais également dans d'autres parties du corps.

Une maladie aux multiples visages

À côté des poumons, c'est souvent le système digestif le plus durement touché : 4 personnes atteintes de mucoviscidose sur 5 souffrent d'insuffisance pancréatique. Cela veut dire que les enzymes digestives produites dans le pancréas ne sont pas correctement acheminées vers les intestins à cause du mucus épais qui obstrue les canaux excréteurs. La nourriture n'est donc pas bien digérée, ce qui peut entraîner des carences en calories et en nutriments spécifiques, comme les vitamines. La prise systématique

d'enzymes supplémentaires à chaque repas permet de réduire en partie ces problèmes. Mais des maux de ventre et de la diarrhée restent néanmoins des symptômes fréquents.

Le mucus épais et les inflammations empêchent également le pancréas de produire de l'insuline normalement. Cela peut entraîner des problèmes de régulation du sucre dans l'organisme. Près de 19 % des Belges atteints de mucoviscidose souffrent de diabète, et cette affection devient plus fréquente avec l'âge. Selon le Registre Belge de la Mucoviscidose, près de 5 % des enfants sont diabétiques, et ce chiffre passe à 27 % chez les adultes. Chez les adultes plus âgés (plus de 35 ans), ce chiffre

peut même atteindre plus de 40 %. Plus loin dans ce dossier, nous nous intéresserons au diabète dans une interview avec la diététicienne Sara Van Meerbeeck et le témoignage de Kirsten Boeve.

Le foie sous pression

Le foie est également mis à rude épreuve. En raison du transport perturbé du sel et de l'eau, la bile qui se trouve dans les petits canaux biliaires s'épaissit. Cela peut entraîner des obstructions et des inflammations. Parfois, des cicatrices se forment et, dans les cas graves, des lésions permanentes peuvent même apparaître : c'est ce qu'on appelle la cirrhose. Ces cicatrices peuvent entraîner une augmentation de la pression au sein de la veine porte, un vaisseau sanguin de gros calibre dans le foie. Ce phénomène, appelé hypertension portale, peut engendrer des problèmes supplémentaires. Quelque 40 % des personnes atteintes de mucoviscidose présentent des anomalies hépatiques. Heureusement, ces anomalies hépatiques graves ne touchent qu'une petite minorité des patients. En effet, seuls quelque 3,5 % des Belges atteints de mucoviscidose souffrent de cirrhose avec hypertension portale. La plupart du temps, les problèmes hépatiques peuvent être traités grâce à un traitement médicamenteux. Mais dans certains cas, une transplantation hépatique est néanmoins nécessaire.



Sinus bouchés et fragilisation des os

La mucoviscidose touche les poumons, mais parfois les voies respiratoires supérieures également. Environ la moitié des personnes atteintes de mucoviscidose souffrent de sinusite aiguë ou chronique. Il s'agit d'une inflammation des sinus causée par l'accumulation de mucus épais dans les cavités nasales. La sinusite peut provoquer des douleurs au visage, une congestion nasale prolongée, une perte de l'odorat et/ou du goût, des maux de tête, un besoin fréquent de se racler la gorge et une toux qui s'aggrave lorsqu'on s'allonge. En outre, les personnes atteintes de mucoviscidose sont plus susceptibles de développer des polypes nasaux. Il s'agit de petits morceaux de tissu qui se développent dans le nez ou les sinus, généralement en raison d'une congestion chronique et d'infections récurrentes. Les polypes importants peuvent obstruer le nez ou provoquer un écoulement nasal, et altérer l'odorat et le goût. Dans les cas graves, ils doivent être opérés et retirés. En Belgique, environ 2 % des personnes atteintes de mucoviscidose doivent subir une telle intervention chaque année.

Les os peuvent également être fragilisés, notamment en raison d'inflammations chroniques, d'une mauvaise absorption des vitamines (en particulier les vitamines D et K) par l'organisme et de l'utilisation de certains médicaments, comme les

corticostéroïdes. L'ostéopénie représente souvent un signe avant-coureur : les os sont plus fins que la moyenne. Cela concerne environ 53 % des Belges atteints de mucoviscidose. L'ostéopénie peut évoluer vers l'ostéoporose, qui se caractérise par une décalcification osseuse grave et un risque élevé de fractures. C'est le cas de 12 % des Belges atteints de mucoviscidose. Dans la suite du dossier, le docteur Heuse fournit un peu plus d'explications à ce sujet et Jef Mellaerts raconte son histoire.

Vivre avec la mucoviscidose : plus que des soins médicaux

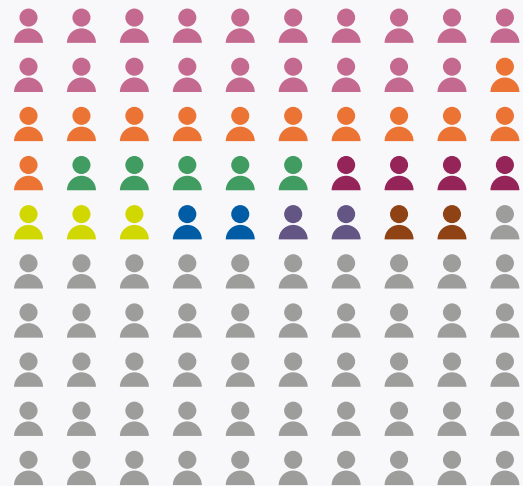
La constipation et l'incontinence sont également des problèmes courants. Comme les personnes atteintes de mucoviscidose vivent aujourd'hui plus long-

temps qu'avant, de nouveaux problèmes de santé, auparavant plus rares en association avec la mucoviscidose, font désormais l'objet d'une attention particulière. Il s'agit par exemple de douleurs articulaires, d'hypertension artérielle et de certaines formes de cancer. Selon le Registre Belge de la Mucoviscidose, 37 personnes atteintes de mucoviscidose sont également touchées par un cancer, généralement du système digestif. La majorité de ces personnes ont plus de 35 ans et ont subi une transplantation. Après une telle opération, le risque qu'apparaissent d'autres problèmes, tels que le diabète, les troubles rénaux ou la constipation augmente. Les affections préexistantes peuvent aussi s'aggraver ou devenir plus difficiles à

contrôler. C'est principalement dû à l'utilisation de corticostéroïdes et de médicaments, qui annihile le système immunitaire afin d'éviter le rejet. Toutes ces affections ou comorbidités supplémentaires montrent clairement que la mucoviscidose est bien plus qu'une « simple maladie pulmonaire ». Plusieurs de ces comorbidités peuvent coexister. La mucoviscidose est donc une maladie complexe qui peut affecter l'ensemble du corps. C'est pourquoi il est important de ne pas uniquement se focaliser sur les poumons. Le traitement de la mucoviscidose relève de la responsabilité d'une équipe multidisciplinaire qui va surveiller et prendre en charge d'autres organes et systèmes également. ●

Vivre avec la muco

- Diabète : 19 %
- Ostéoporose : 12 %
- Hypertension artérielle nécessitant une prise en charge : 5,5 %
- Problèmes articulaires : 4 %
- Cirrhose avec hypertension portale: 3,5 %
- Cancer : 2,5 %
- Polypes nasaux à retirer : 2 %
- Occlusion intestinale : 2 %



Ce graphique montre la fréquence des comorbidités chez les personnes atteintes de mucoviscidose en Belgique, enfants et adultes confondus. Plus une personne atteinte de mucoviscidose vieillit, plus le risque de développer ces complications est élevé. Les pourcentages réels chez les adultes sont donc souvent plus élevés que ceux indiqués ici.

Source : rapport du Registre Belge de la Mucoviscidose 2022

« Le diabète peut rapidement vous rendre apathique sans que vous vous en rendiez compte. »

Sara Van Meerbeeck, diététicienne spécialisée en mucoviscidose à l'UZ Leuven



« **L**e diabète est une complication bien connue de la mucoviscidose. Plus vous vieillissez, plus vous risquez d'être touché par cette maladie. Et les corticostéroïdes et les immunosuppresseurs augmentent encore ce risque. Le diabète lié à la mucoviscidose présente les caractéristiques du diabète de type 1 et de type 2 : le pancréas ne produit pas suffisamment d'insuline et celle-ci est libérée plus lentement. Le traitement est identique à celui du diabète de type 1. Un simple comprimé ne suffit généralement pas. À chaque repas, il vous faut estimer la quantité de glucides (pain, riz, pâtes, pommes de terre, etc.) et vous injecter suffisamment d'insuline.

Il faut s'habituer à ne plus pouvoir vivre les choses de manière spontanée. Cela s'ajoute à un programme thérapeutique déjà bien chargé, avec beaucoup de médicaments et de la kinésithérapie. Parfois, les priorités sont contradictoires. Bien que la plupart des personnes atteintes de mucoviscidose tirent profit d'une alimentation saine et équilibrée, il existe un groupe pour lequel un régime riche en graisses est nécessaire.

Et lorsque différents conseils diététiques se contredisent, cela peut rendre la mise en pratique très difficile. D'autre part, il est nécessaire de contrôler

la glycémie, ce qui nécessite un autre régime alimentaire. C'est vraiment du sur-mesure. Dans tous les cas, cela en vaut vraiment la peine. Un diabète mal soigné peut entraîner à terme des complications supplémentaires et endommager les vaisseaux sanguins et les nerfs. Mais au fur et à mesure, la pression psychologique devient plus lourde, nous en sommes conscients. Les jeunes, en particulier, perdent parfois courage et décident parfois d'abandonner leur traitement. Nous le comprenons, mais nous leur rappelons qu'ils ne sont pas seuls ! Nous sommes à l'écoute des besoins de chacun, sans porter de jugement. En concertation avec les patients et leur famille, nous cherchons la meilleure approche. Heureusement, aujourd'hui, le diabète se traite bien et la science progresse : le traitement devient de plus en plus convivial et confortable. La pompe à insuline, par exemple : il suffit d'entrer la quantité de glucides dans une application, et la pompe injecte automatiquement la bonne quantité d'insuline. Au début, beaucoup de gens sont réticents : cette pompe représente 'une intrusion supplémentaire.' Mais, après coup, ils retrouvent de l'énergie et trouvent qu'ils auraient dû commencer plus tôt. Il faut savoir que le diabète peut rapidement vous rendre apathique sans que vous vous en rendiez compte. »





« J'ai surnommé ma pompe à insuline 'ma râleuse'. »

Kirsten Boeve, atteinte de mucoviscidose et de diabète

« **A** l'époque, ma mère avait remarqué que j'avais très soif et que je maigrissais. Peu après, le diagnostic tombait : j'avais le diabète. J'avais treize ans, un âge délicat. En première année secondaire, j'avais expliqué pourquoi j'avais besoin de trois heures d'aérosolthérapie et d'une demi-heure de drainage autogène chaque jour. Et puis, cette nouvelle contrainte : peser les glucides à chaque repas, calculer l'insuline, me faire des injections. Le plus difficile, c'était d'arrêter de grignoter, moi qui viens d'une famille de bons vivants ! Avant le premier cours, je mangeais toujours un sachet de bonbons avec gourmandise. Avec la mucoviscidose, ça ne posait pas de problème puisque les médecins m'avaient prescrit d'avaler un maximum de calories. Mais le diabète est venu tout gâcher. Comme je l'ai souvent dit de manière imagée, le diabète représente le clou de mon cercueil. Je devais déjà faire tellement de choses pour me battre contre la mucoviscidose que le diabète en plus, ça m'a paru trop. Ça peut paraître fou, alors que j'ai accepté la mucoviscidose. Même si je vis aujourd'hui avec les poumons d'un donneur, un rein donné par ma mère et une nouvelle valve cardiaque. Je dis d'ailleurs parfois que je suis composée pour moitié d'articles d'occasion. Par contre, le diabète, je n'ai jamais vraiment pu l'accepter.

Très vite, j'ai surnommé ma pompe à insuline 'ma râleuse'. Pendant longtemps, j'ai même refusé de passer à une pompe à insuline, qui représente pourtant une grande amélioration. Je dois simplement entrer le type d'aliments et leur poids dans une application, ma pompe à insuline surveille mon taux de glycémie et injecte automatiquement la quantité requise. Je l'appelle 'ma râleuse', parce qu'elle commence toujours à 'râler' quand mon taux de glycémie est trop bas ou trop élevé. Aujourd'hui, je reste bien dans les limites, je sais que c'est important. Ça ne sert à rien de s'inquiéter pour l'avenir. On m'a dit un jour que je n'atteindrais pas l'âge de 20 ans, que je ne pourrais pas faire d'études secondaires, qu'il me serait impossible de poursuivre des études supérieures. Et pourtant, j'ai fait des études d'infir-

mière, j'ai 42 ans et ça fait 20 ans que je suis bénévole dans une école primaire, où j'aide les enfants à apprendre à lire. Mais si un enfant a un sachet de bonbons? Alors gare à moi ! » (rires).

Avez-vous déjà regardé cette vidéo sur la mucoviscidose et le diabète? Découvrez-y des témoignages touchants.



« Je fais de la natation et du fitness : le sport, c'est bon pour les os. »

Jef Mellaerts, atteint de mucoviscidose et d'ostéopénie



« Il y a environ six ans, j'avais mal aux mains lorsque je tenais le volant. Les médecins ont d'abord pensé à un problème osseux et m'ont prescrit une ostéodensitométrie. Celle-ci a révélé que j'étais atteint d'ostéopénie, le stade de fragilisation des os qui précède l'ostéoporose. Il n'y a pas encore

de grave décalcification osseuse, mais les os sont déjà moins solides que la moyenne. Je dois dire que je ne m'y attendais pas. J'avais 26 ans. Jusque-là, je me concentrais surtout sur mes poumons. Pour moi, le fait que la mucoviscidose puisse également entraîner une fragilisation osseuse était donc une surprise. Cette perte peut être due à une absorption réduite des nutriments, mais certains médicaments sont également nocifs pour les os. La cortisone, par exemple, que j'ai dû prendre pendant plusieurs années. Depuis le diagnostic d'ostéopénie, je prends deux médicaments supplémentaires : deux comprimés de calcium par jour et, une fois par semaine, de l'alendronate, un médicament qui prévient et

traite la fragilité osseuse.

Je prenais déjà beaucoup de médicaments, ces deux comprimés supplémentaires ne me posaient donc pas de problème. On m'a également conseillé de manger beaucoup de fromage et d'autres aliments riches en calcium. J'essaie aussi de nager et de faire du fitness une fois par semaine : le sport, c'est bon pour les os.

Fin 2020, j'ai commencé à prendre du Kaftrio et du Kalydeco. Ma fonction pulmonaire s'est améliorée de 10 %. Je suppose que ces médicaments présentent également un bénéfice pour les os, puisqu'ils permettent d'absorber davantage de nutriments. Pour le reste, je ne me préoccupe pas trop de mon ostéoporose, c'est comme si ça faisait partie de mon corps. Les symptômes au niveau de mes mains ont disparu et aucun nouveau scanner osseux n'est prévu pour l'instant. De temps en temps, je me demande comment ça va évoluer. Mais je suis plutôt philosophe à ce sujet. J'ai grandi avec la mucoviscidose et je ne me projette pas trop dans l'avenir, car il est imprévisible. Je vis dans le présent. Je suis satisfait de pouvoir travailler à mi-temps. Je n'ai pas pu travailler à temps plein, car au bout de six mois, j'étais complètement épuisé. Mais aujourd'hui, j'ai suffisamment d'énergie pour avoir des activités en dehors de mon travail. »





« Des traitements performants, une prévention qui se généralise : l'optimisme est de rigueur ! »

Elisabeth Heuse, Rhumatologue à l'Hôpital de la Citadelle (Liège)

« **J'**accompagne les patients que ma collègue pneumologue Jessica Pirson suspecte d'être atteints d'ostéoporose ou de sa forme précoce, l'ostéopénie. Car qui dit mucoviscidose dit aussi régulièrement fragilité osseuse. Aujourd'hui, plus de 1/3 des jeunes adultes atteints de muco souffrent d'ostéopénie et environ 1/4 d'ostéoporose ; ce n'est pas rien ! Cette fragilité osseuse accrue favorise les fractures, sources de douleurs et de déformations.

L'OMS a fixé les critères qui permettent de faire la distinction entre perte modérée et perte sévère de densité osseuse lorsqu'une ostéodensitométrie est pratiquée. Les traitements dans un cas ou dans l'autre diffèrent considérablement. L'ostéopénie requiert un apport en vitamines et en calcium, pour l'essentiel. Si un patient est atteint d'ostéoporose, il va falloir qu'on reconstitue sa masse osseuse, qu'on la reminéralise. Il est donc crucial d'effectuer dès que possible une ostéodensitométrie. De plus, je me réjouis de l'évolution des pratiques. Depuis quelque temps, les services de radiologie redoublent d'attention pour détecter toute anomalie osseuse lors d'une radio (poumon, thorax...). Le radiologue peut repérer l'os

fragilisé ; son niveau de clarté, un tassement vertébral passé inaperçu... Dès qu'il y a suspicion, nous réalisons une analyse en profondeur. »

On sait que parmi les complications liées à la mucoviscidose figurent les déficits d'absorption. Un écueil qui pourrait freiner les solutions thérapeutiques en matière d'ostéopénie et d'ostéoporose. Les progrès de la médecine sont heureusement spectaculaires, témoigne le Dr Heuse : « Les traitements modulateurs prescrits par mes collègues pneumologues, en améliorant la fluidité des sécrétions, corrigent les capacités digestives et réduisent les infections bronchiques et l'inflammation à répétition. Tout cela va contribuer à diminuer la perte osseuse observée

jusqu'à présent chez le mucoviscidosique. Par ailleurs, les traitements qui bloquent les cellules dégradant le tissu osseux, ainsi que ceux qui stimulent la matrice osseuse réduisent eux aussi le risque de fracture.

Sans oublier la plus simple des recommandations : bouger ! Pratiquer au quotidien un exercice doux (marcher, nager, etc.), c'est la meilleure chose qui puisse arriver aux os. »

