

La Maladie Chronique: L'exemple de la Mucoviscidose

Dr. Anne Mornand – Emily Cottingham
Unité de Pneumologie Pédiatrique
Unité de liaison ambulatoire et hospitalière

Avril 2025

Overview

- Maladie chronique et adolescence : l'exemple de la mucoviscidose (Emily Cottingham)
- Mucoviscidose et vie affective, fertilité, grossesse, dépistage de la maladie (Dr. Mornand)

Plan

A. Définition de l'adolescence

- Processus psychiques et physiques à l'œuvre à l'adolescence

B. Impact de la maladie chronique, mucoviscidose, sur le patient dans son processus adolescentaire

C. Impact de la maladie chronique, mucoviscidose, sur les parents dans le processus adolescentaire du patient

D. Facteurs protecteurs

Qu'est-ce que c'est l'adolescence?





A. Définition de l'adolescence

- Adolescere «grandir»
- Selon l'OMS, la période de croissance et de développement humain entre 10 et 19 ans
- Le début de l'adolescence est plus clairement définie que sa fin...25 ans
- Début marquée par la puberté

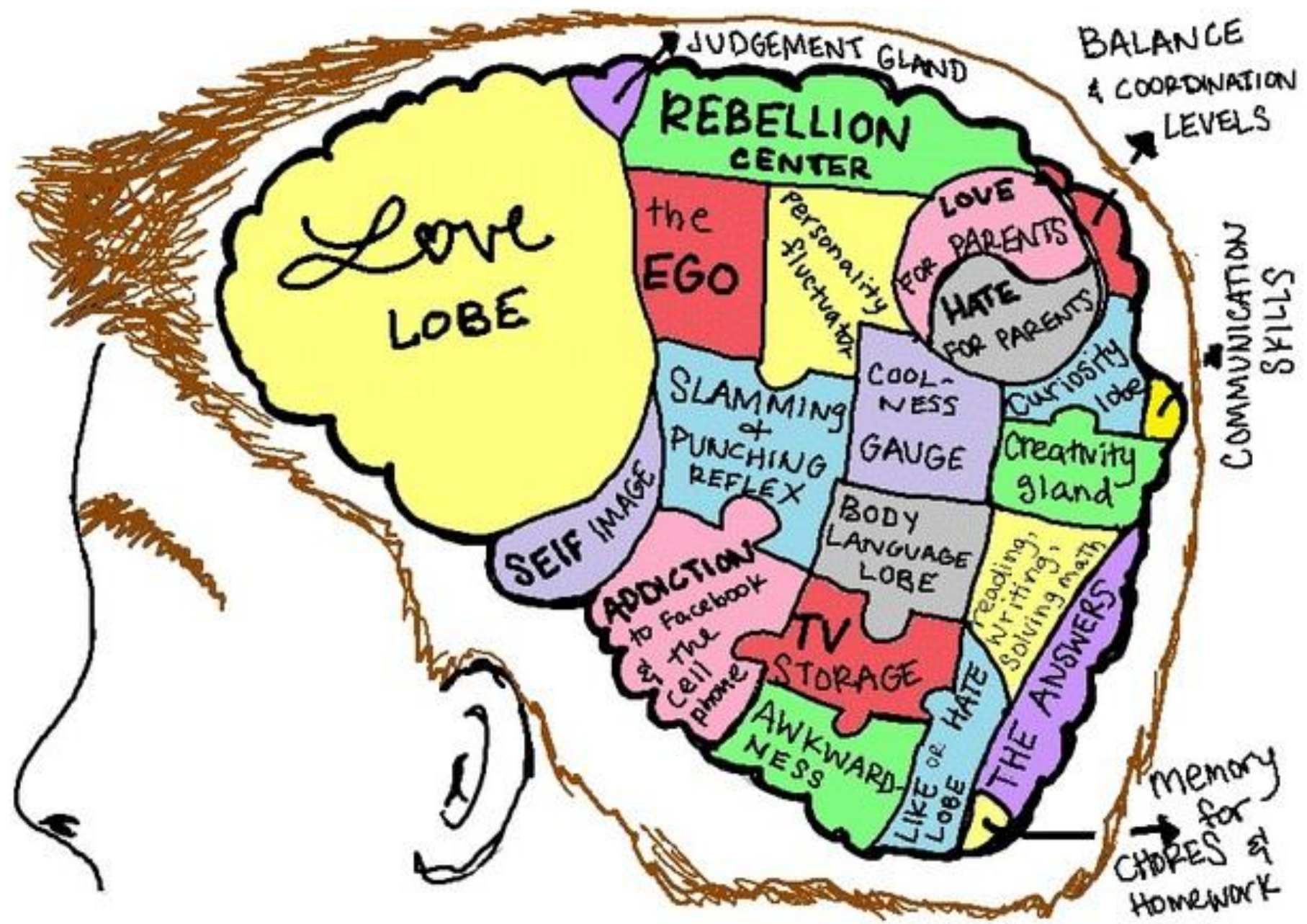
4 dimensions :

- Physiques
- Psychiques
- Affectives
- Sociales

Processus physiques

Puberté: tempête hormonale

- Pic de croissance hormones de croissance
- Développement des caractères sexuels primaires et secondaires dû aux hormones sexuelles
- Attirance sexuelle vers les autres



Processus psychiques

- 2^{ème} phase Individuation-séparation:
- Développement cognitif : pensée abstraite
- Poussée vers l'autonomie
- Relation aux pairs

Au début de l'adolescence:

- Deuil de l'enfance accentuée par les transformations corporelles
- Séparation de ses parents, de sa famille
- Redéfinir la relation à ses parents /désidérialisation
- Introspection/solitude

Milieu d'adolescence

- Processus d'individuation
- Le jeune tente de définir qui il est, ce qui est important pour lui, ce qu'il est capable de faire et ce qui le motive
- Identification contraire ou identique
- D'autres objets d'identifications que ses parents

Fin d'adolescence

- Le jeune réinvestit les relations familiales. Il est préoccupé par le fait de se forger des concepts moraux et éthiques
- Elaboration de projets d'avenir

- Evelyne Kestemberg (1999) : « On dit souvent à tort que l'adolescent est à la fois un enfant et un adulte: en réalité il n'est plus un enfant, et n'est pas encore un adulte. Ce double mouvement, remaniement de son enfant d'un côté, recherche d'un statut stable adulte de l'autre, constitue l'essence même de la « crise », du « processus psychique » que tout adolescent traverse.»

B. Impact de la maladie chronique,
mucoviscidose, sur le patient dans son
processus adolescentaire

Adolescence et maladie chronique

- Comment supporter la différence ? Surtout si la maladie chronique touche la croissance ou mène à un retard pubertaire
- Comment intégrer l'image d'un corps lésé ?
- Quelle identité? Risque de piège identitaire...
- Comment devenir plus autonome face à une maladie chronique?
- Pour les parents: comment accepter que leur enfant ait besoin de plus d'autonomie? Surprotection versus absence de limites...
- Questionnement sur l'attirance, la sexualité et la fonction reproductive
- Quoi à l'avenir? Vaut-il la peine? Dois-je vivre « la fast life » si j'aurai moins de temps sur la planète?

Adolescence et maladies chroniques

Risques pour le développement

- Risque d'adolescence évitée, supprimée
- Risque de non-compliance
- Risque de dépression (atteinte de l'estime de soi, tentatives de suicide)
- Risque de conduites de rupture et de passage à l'acte

Evolution rapide en médecine

=

*changements importants de perspectives
possibles pour les enfants/ados atteints de
mucoviscidose*

- 1980, espérance de vie pour un enfant : 14 ans
- En 2000... :18 ans
- Aujourd'hui...: 37+ ans
- Une personne qui souffre de cette maladie peut atteindre beaucoup plus dans la vie que jamais imaginé il y a 20 ou 30 ans!

Adolescence et maladie chronique

Scolarité et formation professionnelle

Les adolescents malades
chroniques n'accèdent
fréquemment qu'à un niveau
scolaire inférieur à ce que leur
QI leur permettrait d'atteindre

Pourquoi ?

Adolescence et maladie chronique

Scolarité et formation professionnelle

- Non expliqué par l'absentéisme scolaire
- Souvent avec QI **normal** , voire supérieur
- Difficulté à se projeter dans l'avenir
- Vécu d'impuissance

D'où l'importance de les aider à élaborer
psychiquement leur maladie (deuil réussi)



Morbidité pédopsychiatrique contexte d'une maladie chronique

Etat de Stress Post-Traumatique 10 à 28% (5 Etudes)

Dépression 7 à 13% (3 Etudes)

Facteurs de risque:

- Troubles psychiatriques préalables
- Troubles du développement
- Psychopathologie chez les parents
- Sévérité de risque mortel; et nombre d'interventions envahissantes

(Davydow et al., 2010 Arch Ped Ado Med)



C. Impact de la maladie chronique,
mucoviscidose, sur les parents dans le
processus adolescentaire du patient

Le patient Muco et sa famille

- En quoi la maladie affecte-t-elle le fonctionnement familial et vice versa? En quoi celui-ci influence-t-il les capacités adaptatives du patient?
- Parents: STRESS! ...aspect létal de la maladie, perturbation des relations intra-familiales, aspect génétique et culpabilité
- Troubles dépressifs et anxieux chez la fratrie et les parents sont communs
- Et un trouble dépressif chez les parents pourrait avoir un effet néfaste sur l'adhérence au traitement (Barker & Quittner, 2016)
- 37.2% des parents (vs. 18.9% contrôles) ont des symptômes importants d'anxiété (Besier et al.—TIDES study group, 2011)
- Importance des comorbidités psychiatriques chez les patient MV: autant que 20 à 57% avec au moins 1 trouble psychiatrique (Cruz et al., 2009)
- La dépression chez les ados MV est associée avec des fonctions pulmonaires moins favorables (Fidika, Herle,& Goldbeck, 2014) et des outcomes des greffes pulmonaires moins bons (Smith, Blumenthal et al., 2016)

D. Facteurs protecteurs

Le bénéfice d'un attachement positif ...et du développement cognitif

Reynolds et collègues (2014) ont étudié un échantillon de 128 adolescents (Moyenne d'âge : 14,7 années) qui avaient un diagnostic soit d'une mucoviscidose soit d'un diabète.

- Mesures d'adaptation « spirituelle » et psychologique à la maladie ont été faits à deux points dans le temps séparés par une année.
- **l'Adaptation « spirituelle » positive** (appui une croyance à laquelle on peut se référer) prédit moins de symptômes de dépression et une meilleure adaptation au fil du temps.
- Les symptômes dépressifs prédisent plus de difficultés d'adaptation (une adaptation spirituelle moins positive et plus négative) et des problèmes de comportement au fil du temps.
- On sait que la « spiritualité » est associée avec **la qualité de la parentalité et de l'attachement enfant-parents** (Sansone, Kelly, & Forbis, 2012)

➡ Soutient important pour ceux qui n'auraient pas cette BASE de sécurité + intervenir si on trouve des symptômes dépressifs (Miller et al., 2012; Miller et al., 2014– étude IRM)

- Marcel Proust, « Plus tard on voit les choses d'une façon plus pratique, en pleine conformité avec le reste de la société, mais l'adolescence est le seul temps où l'on ait appris quelque chose »

A voir

- **Grossesse**

<https://www.youtube.com/watch?v=gq1WI750oc4&t=6s>

- **RESPIRE - Bande-annonce**

<https://www.youtube.com/watch?v=h-QIZICGBM4>

- **Film institutionnel CFTR**

<https://www.youtube.com/watch?v=yPMqBcGplEg>

A lire

- «ADOLESCENCE ET MALADIE CHRONIQUE : QUELLES VÉRITÉS ?POUR QUI ?» Paul Jacquin, 2011

MUCOVISCIDOSE

Multiplés autres aspects d'une
maladie chronique systémique

A.Mornand

Avril 2024

MUCOVISCIDOSE

Multiplés autres aspects d'une maladie chronique systémique

- Vie affective, fertilité
- Grossesse
- Dépistage de la maladie
 - anténatal
 - néonatal
- Prise en charge sociale
 - pédiatrique
 - adulte

Mucoviscidose et vie affective

- Environ 50 % des personnes atteintes de mucoviscidose sont des adultes
- Comme les autres femmes, les femmes "muco " souhaitent avoir des enfants
- Relations sexuelles et mariages: identiques que dans un groupe contrôle du même âge

Thorax 2001

Atteintes de la fonction reproductive

Chez l'homme

- \approx 98% des hommes sont stériles
- Puberté retardée
- Absence ou anomalie des canaux déférents:
azoospermie → stérilité
- Spermatogenèse normale: FIV possible
- Fonction sexuelle normale (désir, érection)

Atteintes de la fonction reproductive

Chez la femme

- Plus de 50% des femmes ont la capacité à concevoir un enfant
- Pas d'anomalie morphologique de l'appareil génital
- **Fertilité réduite**
 - Puberté retardée (corrélée avec la sévérité de la maladie)
 - Modification de la glaire cervicale
- CFTR:
 - en grande quantité dans le col utérin
 - semble régulé hormonalement
 - pas de changement d'hydratation du mucus pdt le cycle
 - présent au niveau de l'endomètre et des trompes, mais ne sont généralement pas atteints
 - n'est pas exprimé dans les ovaires

Grossesse et mucoviscidose

- Amélioration de la survie et des soins → ↑ nombre d'adultes CF et nombre de grossesses
- Grossesse découragée avant les années 80
 - Risques pour la mère et l'enfant
- Etudes récentes:
 - Excellente évolution possible pour la mère et pour l'enfant
 - A priori pas d'augmentation du risque de mortalité maternelle ou d'accélération du déclin des fonctions pulmonaires
 - MAIS projet à encadrer par une équipe pluridisciplinaire, avec suivi spécifique avant et pendant la grossesse

Grossesse et mucoviscidose

Facteurs de risque influençant la grossesse

- Atteinte respiratoire sévère
 - VEMS en dessous de 50%
 - Risque d'hypoxie pour le fœtus
 - Hypertension artérielle pulmonaire et cœur pulmonaire
- Etat nutritionnel insuffisant
 - Grossesse nécessite un apport calorique supplémentaire, qui peut parfois être difficile en raison de la malabsorption
 - Prise de poids inférieure à 5 kg
 - BMI recommandé > 18 kg/m²
- Diabète préexistant

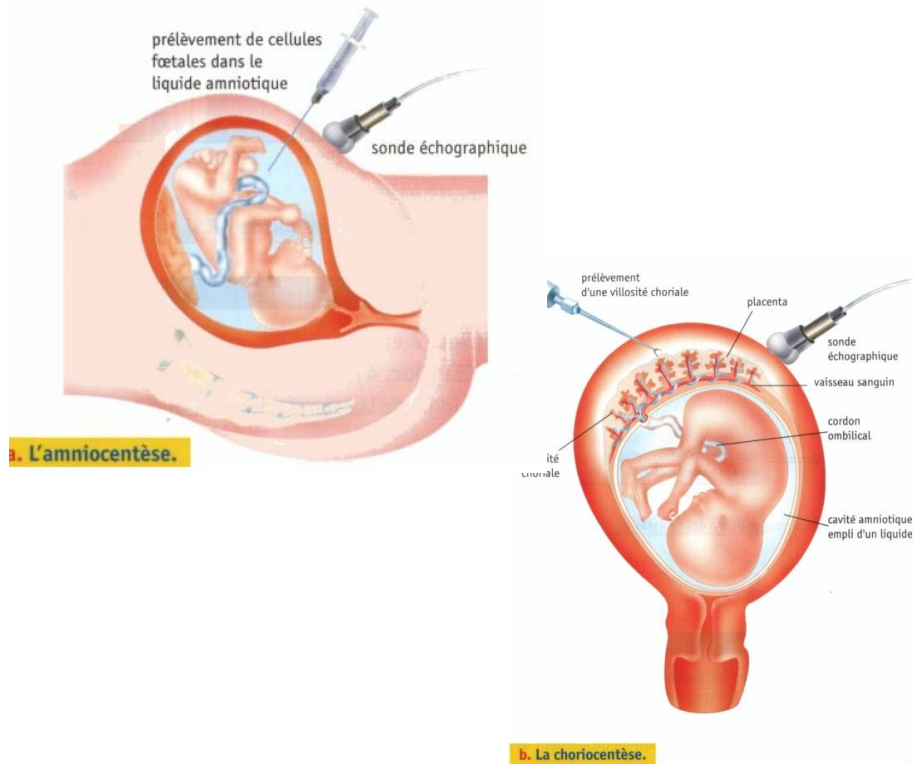
Grossesse et mucoviscidose

Risques pour le nouveau-né

- Plus de prématurité car difficulté à mener grossesse à terme
- Risque de petit poids de naissance (<2,5 kg)
- Adaptation normale à la naissance
- Taux de malformations congénital = population générale
- Mort périnatale rare
- Développement neurologique et cognitif normal

Dépistage de la maladie

Dépistage anténatal



Dépistage néonatal



Dépistage anténatal

- Par analyse moléculaire sur une amniocentèse ou choriocentèse
- Pas de dépistage systématique:
 - Environ 1900 mutations connues du gène CFTR
 - Le génotype ne corrèle pas toujours avec le phénotype clinique: la complexité physiopathologique rend l'information difficile et inquiétante
 - Geste invasif, potentiellement à risque

Dépistage néonatal

BUT

Recherche systématique, chez tous les nouveau-nés de la population générale ou d'une population à risque, d'une pathologie de révélation précoce, avant que celle-ci n'entraîne des séquelles irréversibles

Dépistage néonatal

- Conditions pour un dépistage utile et efficace:
 - Affection grave
 - Fréquence suffisante (1/20'000)
 - Accessibilité à un traitement efficace (bénéfice immédiat pour le sujet)
 - Tests simples, fiables (sensibilité et spécificité)

- Cout-bénéfice:
 - *Est-ce que le fait de poser le diagnostic en période néonatale va changer l'évolution de la maladie?*
 - *Est-ce que le diagnostic posé à la naissance va diminuer la morbidité?*

Dépistage néonatal



En Suisse:

- Depuis 2011
- Sur le test de Guthrie déjà pratiqué sur tous les nouveaux-nés au 3^{ème} jour de vie

Dépistage néonatal

Que mesure-t-on dans le sang?

- **Trypsine immunoréactive (TIR)**: enzyme synthétisée par le pancréas
- **± Analyse génétique** des 18 mutations considérées comme les plus fréquentes dans la population suisse

| | |
|------------------|-------------|
| Δf 508 | 67% |
| 3905InST | 6,2% |
| R553X | 5% |
| 1717-1G→A | 4,3% |
| G542X | 1,7% |
| W1282X | 1% |
| N1303K | 1% |

TIR + kit de 18 mutations → identification de >95% des nouveaux-nés atteints

Dépistage néonatal

- Que doit dépister un bon test?
 - Identifier les CF (sensibilité d'environ 100%)
 - Ne pas faire d'intrusion dans la vie des parents dont les enfants ne souffrent pas de CF (spécificité)
 - Attention à l'identification des porteurs sains

Dépistage néonatal

- Bénéfice potentiel:

- Détection des enfants encore asymptomatiques chez lesquels une thérapie agressive peut être instaurée précocément
- Ralentir la progression de la maladie
- Augmenter l'espérance de vie

CAVE: identification des enfants porteurs sains ou CFTR-related disease mais non malades: générateur d'angoisse, sans bénéfice réel pour le patient.

Prise en charge sociale

Age pédiatrique

ASSURANCE INVALIDITE

- Bénéficiaires:
 - Tous les enfants dont les parents résident et travaillent en Suisse
 - Pas pour les suisses résidant à l'étranger!
- Mesures médicales:
 - Couvre tous les frais liés à la maladie congénitale jusqu'à 20 ans révolus (y inclus les 10%)
- Convention avec beaucoup de pays européens pour les enfants non nés en Suisse
- Pour les pays sans convention:
 - Parents doivent avoir cotisé 1 an avant la survenue de l'invalidité ou résidé 10 ans en Suisse

Prise en charge sociale

Age pédiatrique

- Contribution aux mineurs impotents:
 - Aide sous forme de contribution financière lorsqu'ils vivent avec leurs parents
- Moyens auxiliaires:
 - Indemnités pour les transports
 - Contribution aux frais de soutien à la scolarité (exemple enseignement spécialisé)
 - Logopédie
 - Service Educatif itinérant
 - Physiothérapie...

Prise en charge sociale

Age adulte

- Assurance maladie:
 - Ne prend pas tout en charge
 - Supplément souvent à la charge du patient
 - Remboursement variable selon les complémentaires
 - Possibilité d'aide par des associations externes
- Rente AI:
 - Somme d'argent versée/mois en fonction de la capacité de gain de la personne
 - Possible si on est en incapacité de travailler ou si on ne travaille pas à temps plein (pas plus de 60%)
 - Demande possible à partir de 18 ans

Prise en charge sociale

Age adulte

- Allocation pour adulte impotent:
 - Vient s'ajouter à la rente AI
 - Si 2h de soins/jour en lien avec la maladie
- Soins Intenses:
 - Vient s'ajouter
 - Si besoin de plus de 4h de soins/jour en lien avec la maladie

La mucoviscidose est une maladie qui nécessite une prise en charge pluridisciplinaire dans laquelle il reste encore beaucoup à découvrir, faire et progresser

BONNE CHANCE POUR VOS EXAMENS!

