

LA FIBROSE KYSTIQUE (FK)

Cette feuille de renseignements ne contient que des renseignements de nature générale. Son but n'est pas de remplacer les conseils, diagnostics ou traitements médicaux. Vous devez toujours consulter un professionnel de la santé si vous avez des inquiétudes au sujet de votre état de santé et avant de modifier votre alimentation, votre mode de vie ou tout traitement.

Qu'est-ce que la fibrose kystique?

La fibrose kystique (FK) est une maladie génétique. Les problèmes surviennent lorsqu'un mucus épais obstrue certains organes. Le canal protéique, appelé *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* (CFTR) ne fonctionne pas bien. Le CFTR est un canal chlorure qui transfère le chlorure (sel) et l'eau hors de certaines cellules.

Quelle en est l'incidence?

Un enfant sur 3 600 qui naît en Ontario est porteur de la FK.

Quelle en est la cause?

La FK est causée par une mutation ou altération génétique, qui résulte en une défectuosité ou l'absence de la protéine CFTR.

Quelles sont les caractéristiques cliniques de la maladie?

Les enfants et les adultes atteints de FK ont souvent des troubles respiratoires, car les poumons sont obstrués par un mucus épais. Cela entraîne des problèmes respiratoires graves qui peuvent causer des inflammations et endommager les poumons.

Le mucus épais obstrue les conduits du pancréas, empêchant ainsi les enzymes d'atteindre les intestins pour faciliter la digestion des aliments. Ainsi, les personnes atteintes de la FK n'absorbent pas suffisamment d'éléments nutritifs. Les bébés peuvent avoir des selles volumineuses et grasses. Chez les enfants, la FK entraîne une perte de poids et des troubles de croissance.

Les glandes sudoripares sont également affectées par la FK; les personnes atteintes ont une sueur beaucoup plus salée que la sueur normale. Les personnes atteintes de FK (surtout les hommes) peuvent avoir une fertilité réduite.

L'intensité des symptômes varie grandement d'une personne à l'autre. Chez certains, les symptômes se manifestent seulement sous forme de troubles respiratoires ou digestifs. D'autres ne présentent aucun symptôme jusqu'à l'apparition des problèmes de reproduction.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de la FK est confirmé par un test de sudation. La sueur collectée sur le bras est analysée pour le taux de sel (chlorure) qu'elle contient. Ce test est prescrit par les spécialistes du centre local de traitement de la fibrose kystique.

Comment la maladie est-elle traitée?

Des exercices de kinésithérapie respiratoire et de physiothérapie sont effectués régulièrement pour dégager le mucus épais qui obstrue les poumons. Des antibiotiques peuvent être également pris afin de prévenir les infections du système respiratoire.

Des enzymes pancréatiques, généralement prises sous forme de capsules pendant les repas, sont un moyen efficace d'améliorer la digestion et d'assurer une croissance et une nutrition relativement normales. Des suppléments nutritifs et des vitamines sont également pris.

Le traitement est-il efficace?

Un traitement précoce peut entraîner de bons résultats chez les nourrissons et leur état exige une gestion et un suivi à vie de la maladie. Certaines personnes atteintes de la maladie peuvent avoir un pronostic relativement bon, alors que d'autres, selon la gravité de la maladie, peuvent souffrir de troubles médicaux ou de complications et ont une espérance de vie moindre. La greffe de poumon est envisagée au dernier stade de la fibrose kystique.

Peut-il y avoir plusieurs enfants atteints de fibrose kystique dans une même famille?

La FK est une maladie héréditaire à caractère récessif. Les parents d'un enfant atteint de la FK sont présumés être « porteurs » du gène responsable de la maladie et ont une chance sur quatre (25 %), à chaque grossesse, de transmettre

la maladie à leur enfant. Un test peut être effectué dès la 10^e ou la 12^e semaine de grossesse. Puisqu'il existe des traitements efficaces contre la maladie et comme le pronostic des personnes traitées est meilleur, on peut recommander aux personnes concernées de consulter au sujet des avantages éventuels du test prénatal.

Les enfants sains ont deux chances sur trois d'être porteurs. Les porteurs sont en bonne santé et ne présentent aucun symptôme de la FK.

Ressources

<http://www.cysticfibrosis.ca/>

<http://genetests.com>

<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/119/2/e495>

Deleted: ¶

