

la mucoviscidose:

LES ÉVOLUTIONS EN 2025

AKCR MARS 2025

RODOLHE KEIM

HUGO BIRCKEL

* Sommaire

01

rappels théoriques: définitions et physio pathologie

02

prise en charge pré KAFTRIO

03

les effets du KAFTRIO

04

le nouveau rôle du kiné

05

limites et ouvertures



questionnement



DC **Wooclap**
A collaborative platform for your conferences and
your training sessions
[w wooclap-web](#)



un peu d'histoire



1936: décrite par Guido FANCONI

1989: découverte du gène CFTR responsable de la maladie

2002: Dépistage néonatal et Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM)

Démographie

environ 7800 patient(e)s recensé(e)s en 2023

Figure 1.1. Evolution du nombre de patients depuis 1992

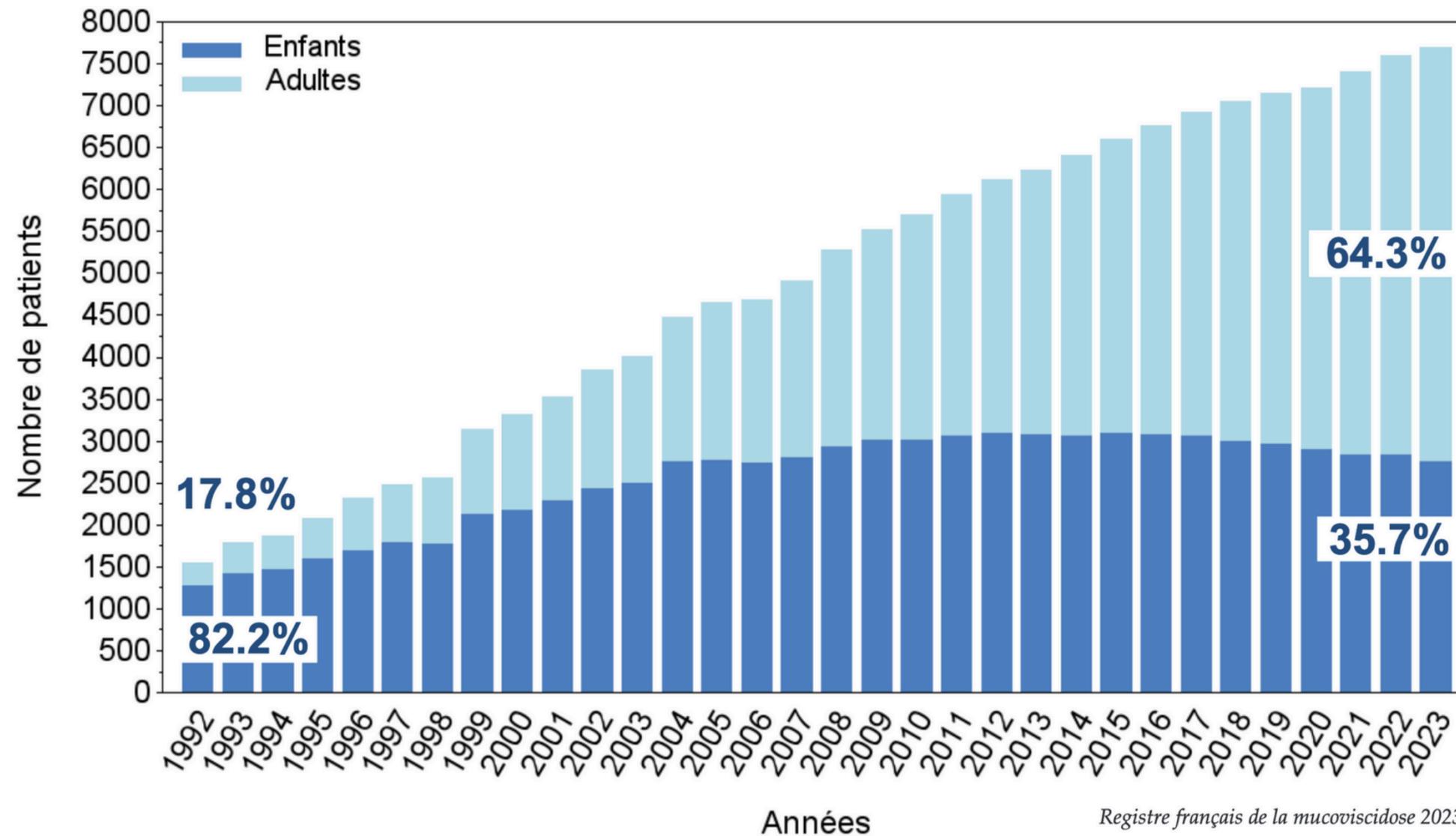


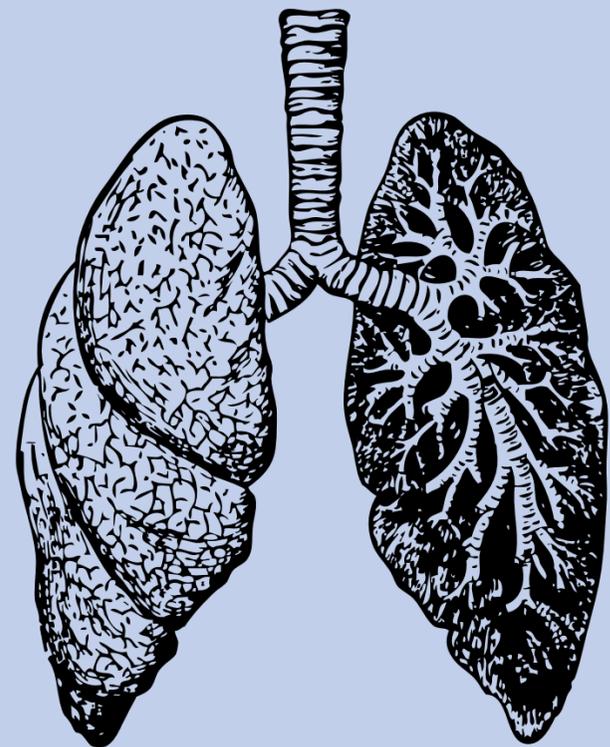
Tableau 1.1. Évolution annuelle des principaux indicateurs

dépistages



- avant : selles pestilentielles et peau salée
- test de GUTHRIE (dosage de la tripsine) depuis 2002
- test de la sueur

définitions et rappels physiopathologiques



1

definitions



- maladie génétique
- mutation du gène CFTR`

CFTR=Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator

(Plus de 1900 mutations réparties en 6 classes)

classement mutations

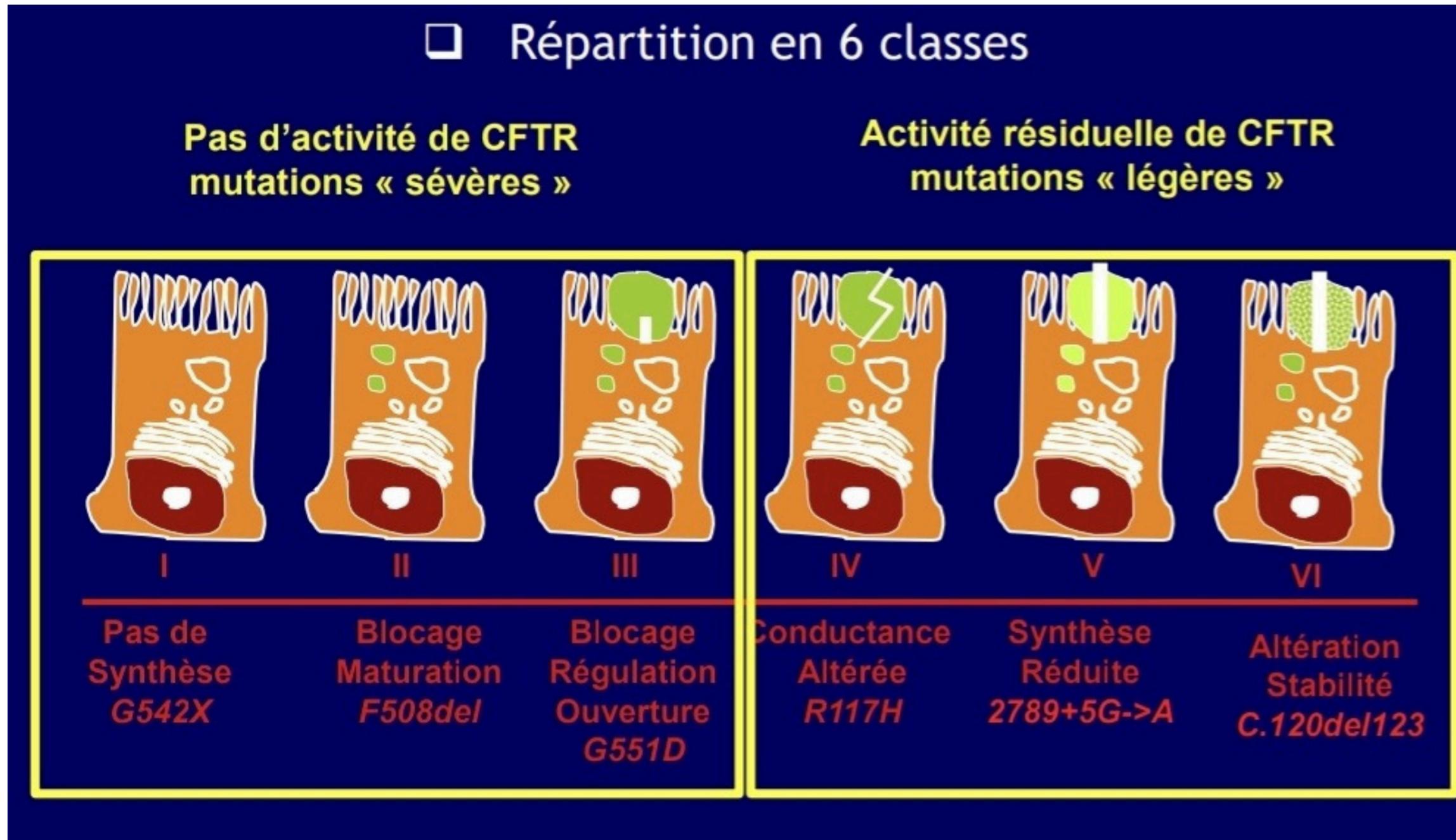
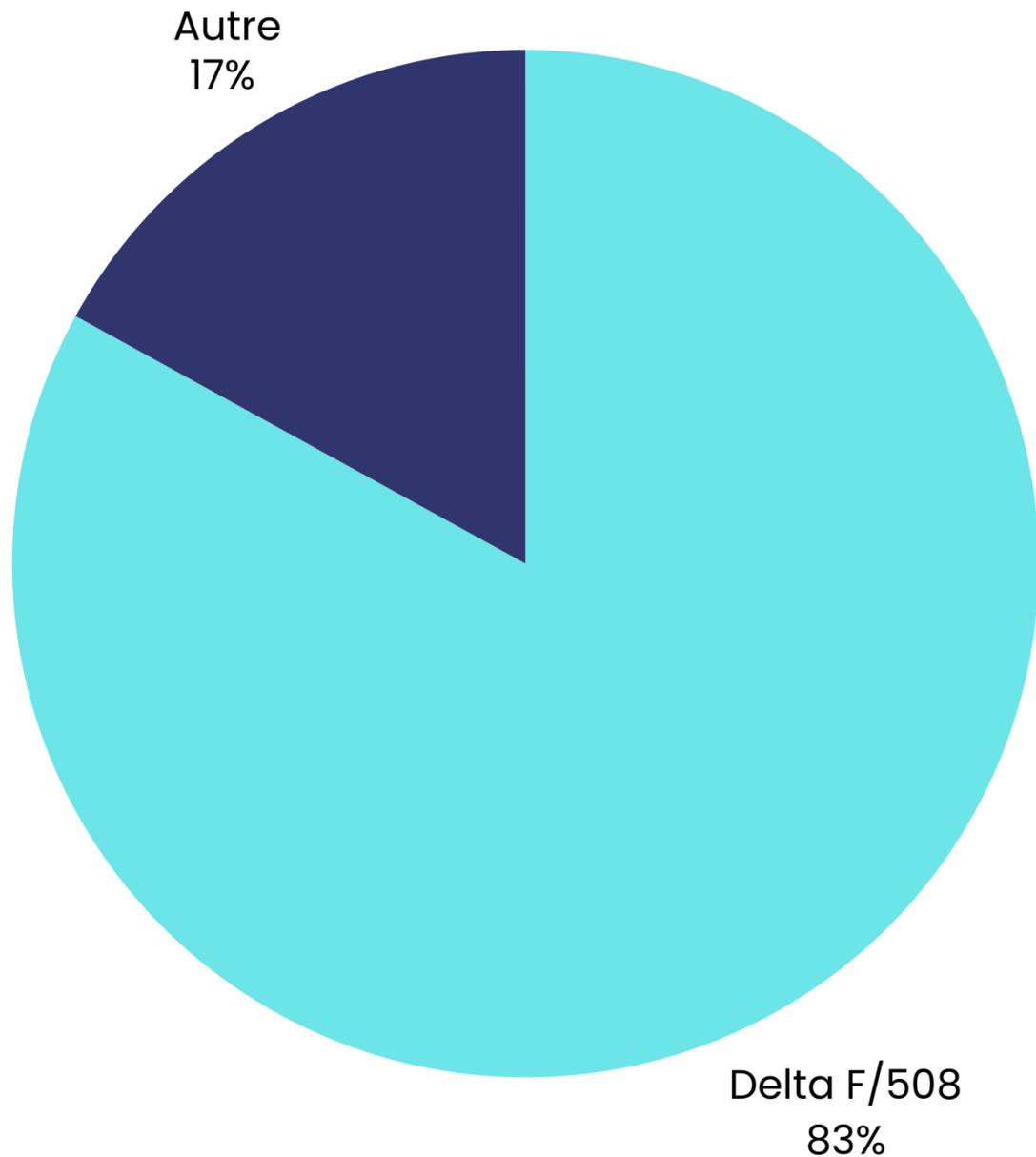


Tableau d'après une présentation du Pr REIX

classement mutations



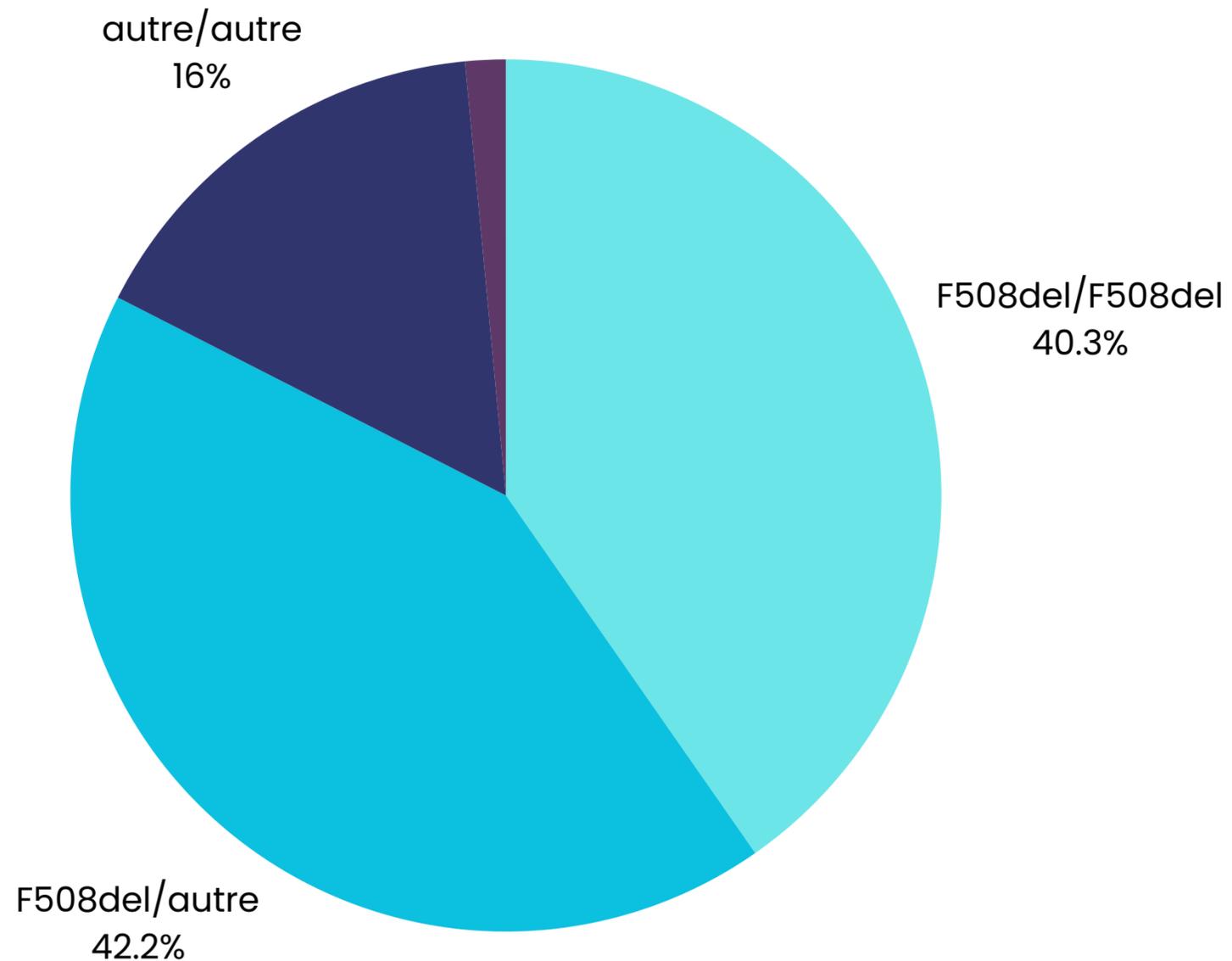
Delta F/508 Autre



F508del/F508del F508del/autre

autre/autre

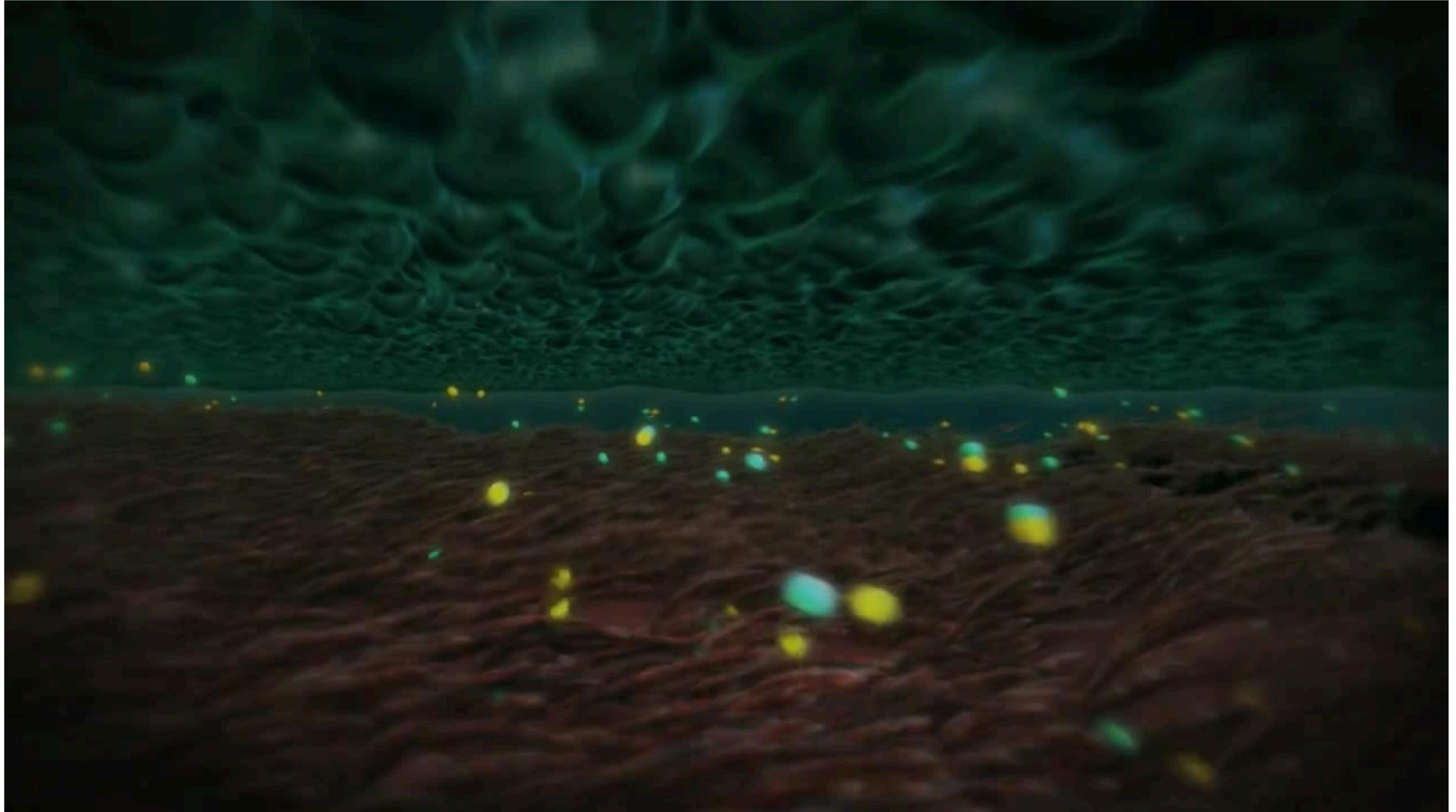
incomplets ou Non renseigné



physio-patho au niveau pulmonaire

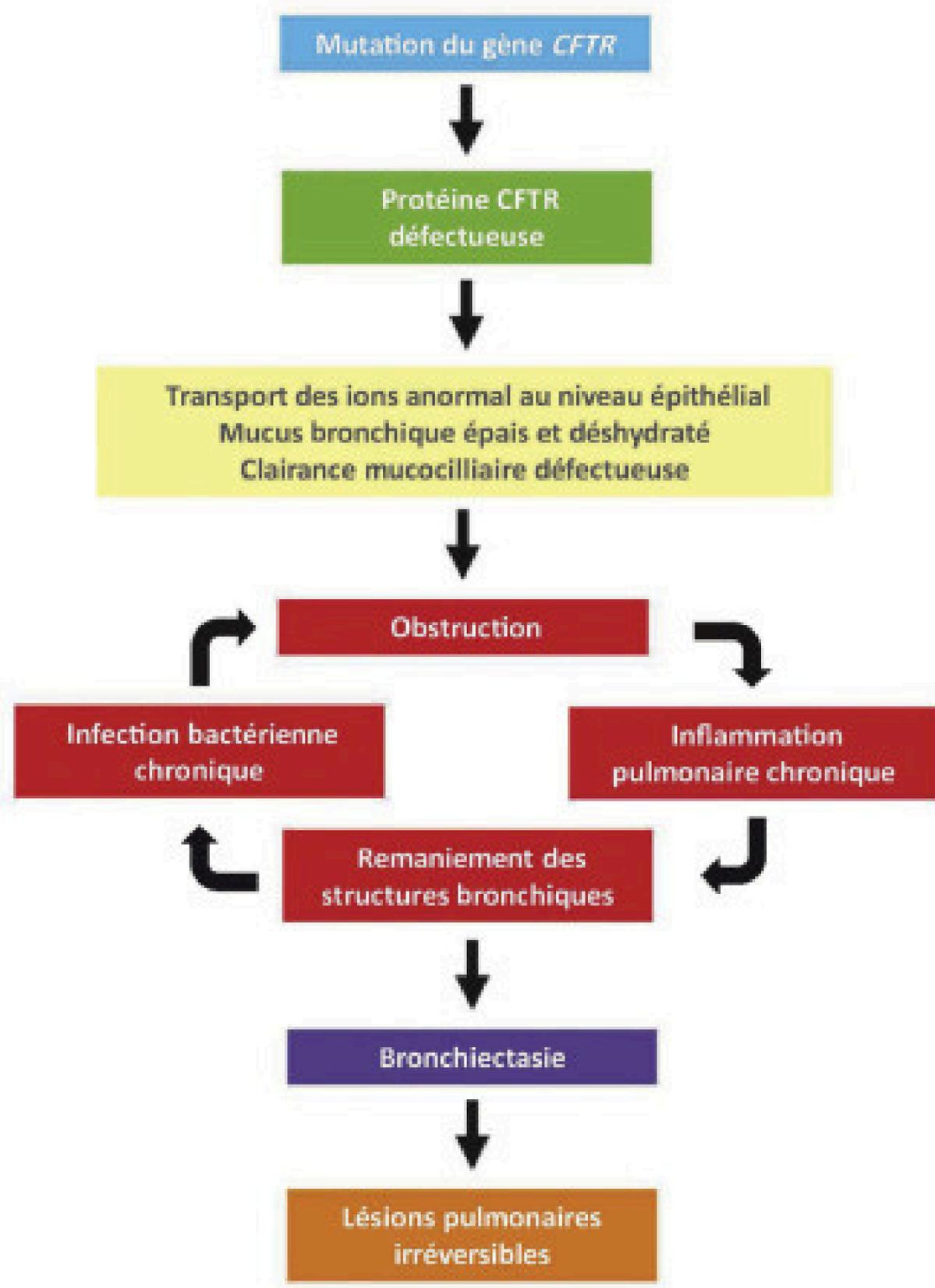
- disfonction des canaux Cl
- déshydratation des sécrétions de surface de l'épithélium bronchique
- altération de la clairance muco-ciliaire
- Obstruction des voies aériennes

NORMAL



MUCO





■ ■ ■ ■ Thérapie génique, thérapie anti-non-sens, amplificateurs d'ARN

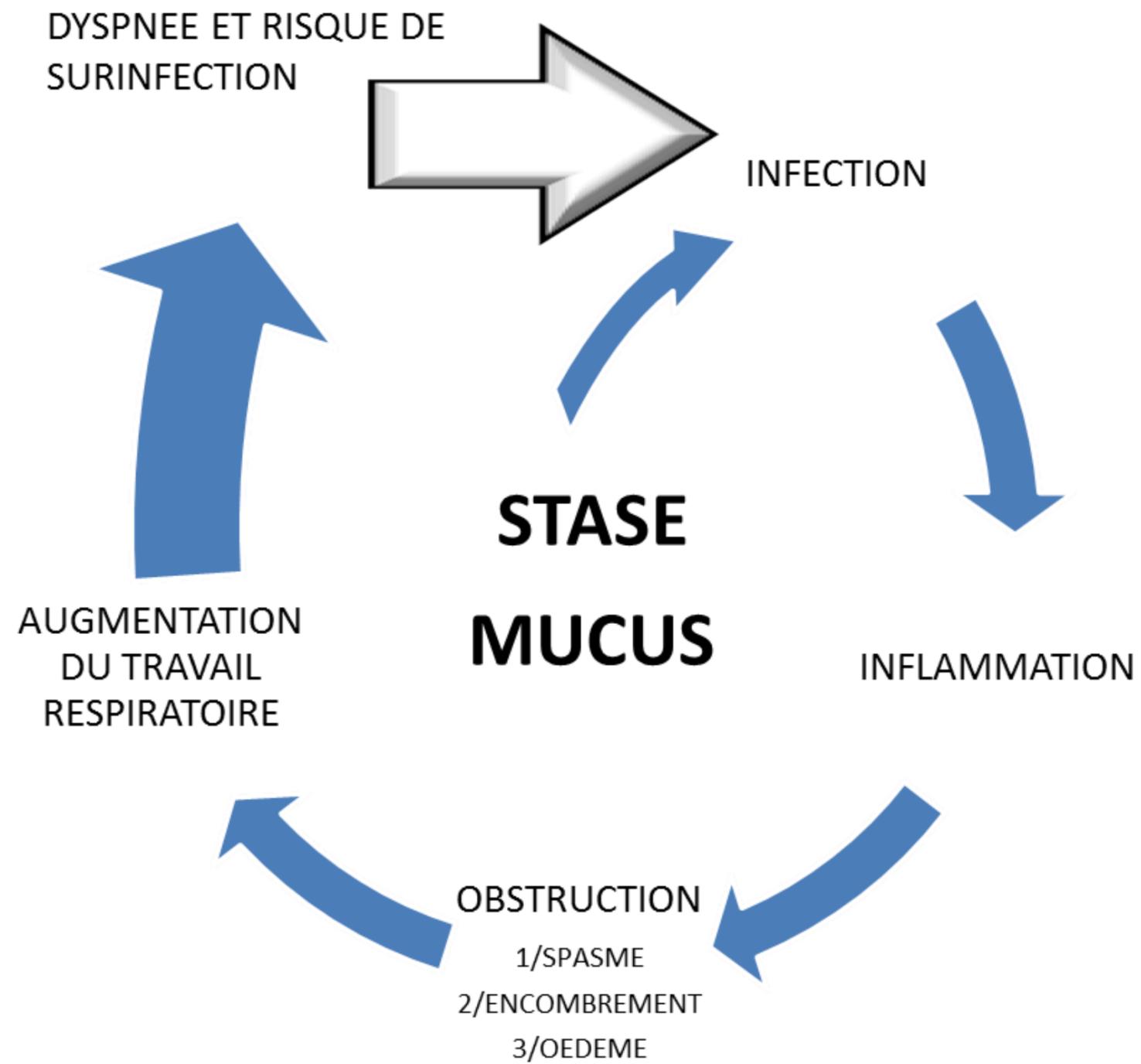
■ ■ ■ ■ Modulateurs de la protéine CFTR

■ ■ ■ ■ Inhibiteurs du canal sodique ENaC
 ■ ■ ■ ■ Activateurs du canal chlorure
 ■ ■ ■ ■ Solution saline hypertonique
 ■ ■ ■ ■ Agents hyperosmotiques

■ ■ ■ ■ Kinésithérapie respiratoire
 ■ ■ ■ ■ Antibiotiques
 ■ ■ ■ ■ Anti-inflammatoires

■ ■ ■ ■ Transplantation pulmonaire

Cercle vicieux de l'encombrement



autres signes cliniques



- digestif : insuffisance pancréatique et dysfonction hépatique cirrhose ,
trouble du transit intestinal

(85 % des patients souffrent d'une insuffisance pancréatique responsable d'une malabsorption des graisses)

- stérilité masculine+++ (obstruction du canal déférent), féminine par
épaississement de la glaire cervicale

- diabète et déminéralisation osseuse

PEC pré KAFTRIO



2

PEC pré Kaftrio



- SYMPTOMATIQUE +++

- gestion sécrétions

(aérosolthérapie, drainage)

- travail thoracique

- activité physique

- ETP , pluridisciplinarité

(infirmiers, nutritionniste ,...)

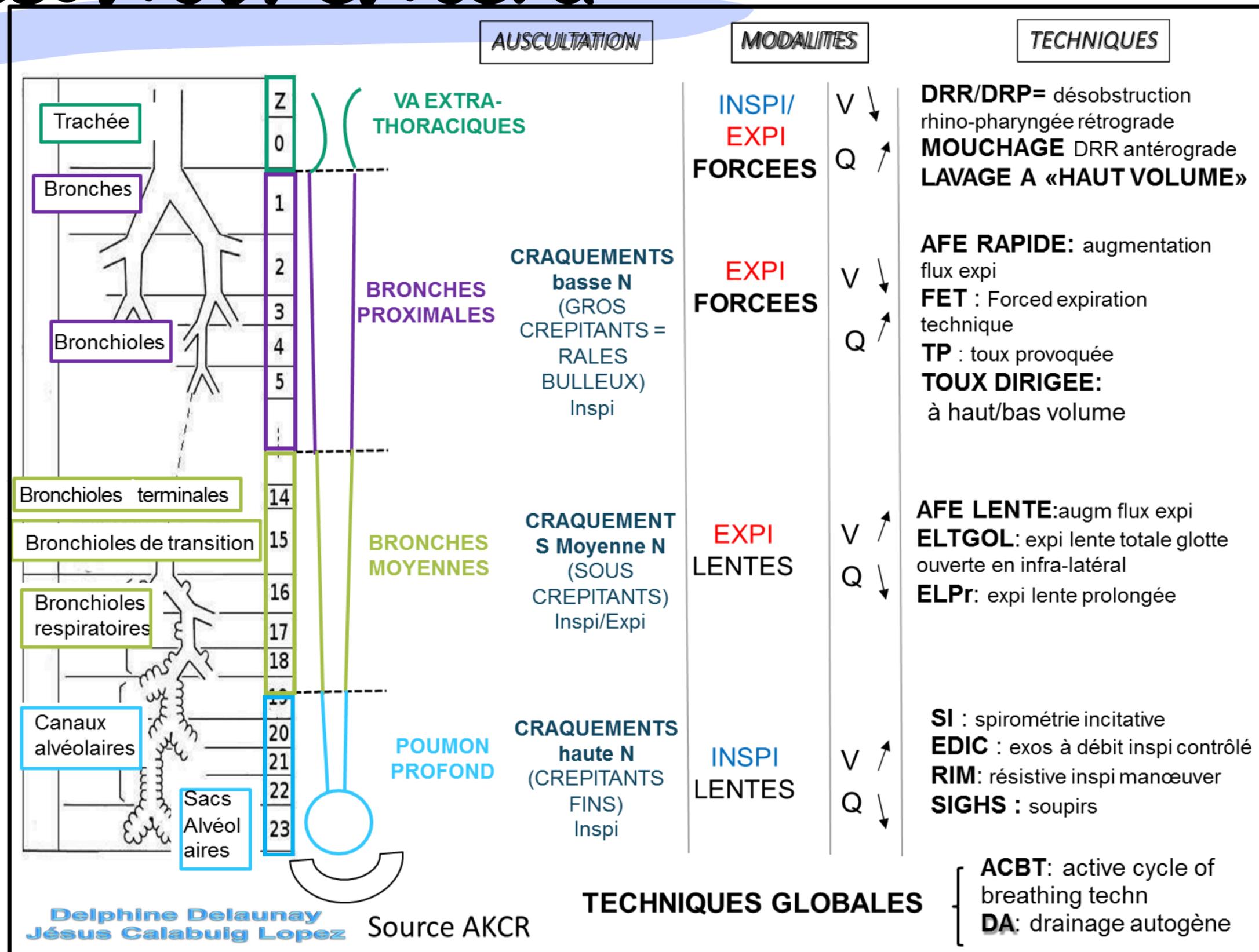
préparation du mucus

fluidification des sécrétions par aérosolthérapie

timing séance:



désencombrement



drainage autogène

importance du
mouvement
inspi+ pose télé
inspiratoire

ELTEGOL

pour
encombrement
latéralisé

AFE

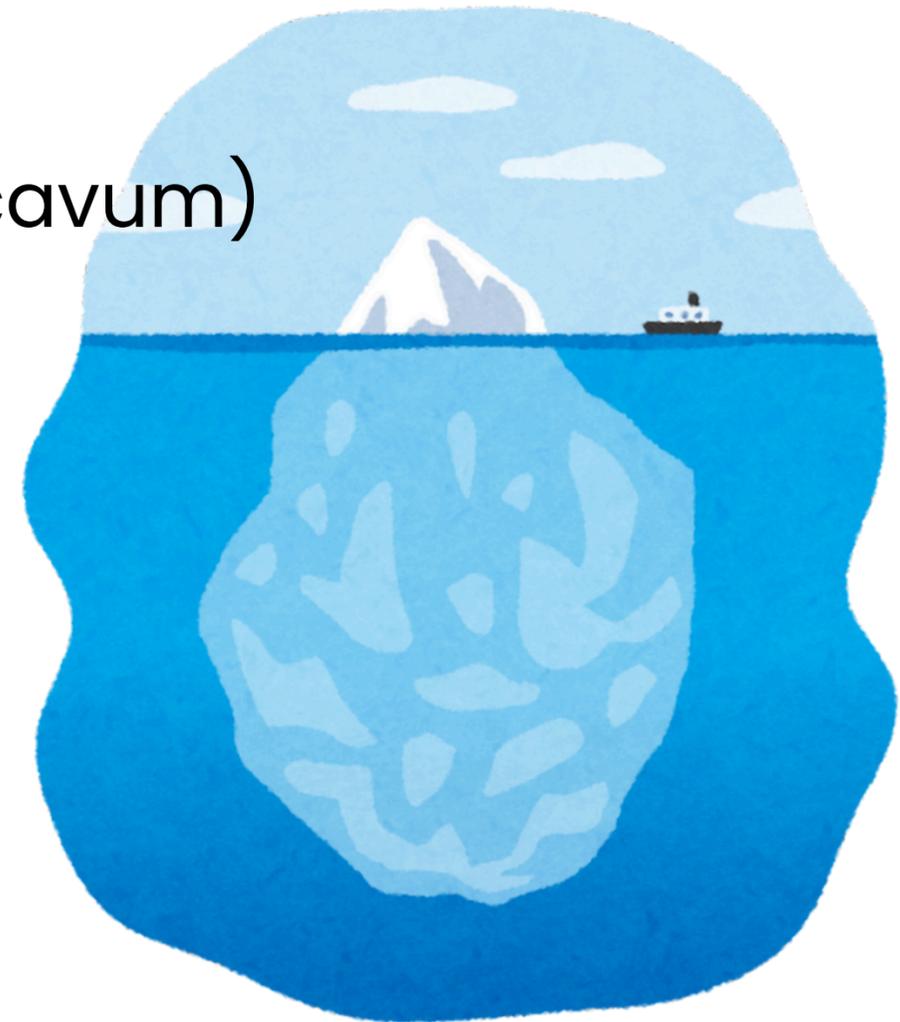
augmentation vs
accélération

quelques
techniques

Voies aériennes supérieures

souvent négligées mais à prioriser

- DRP antérograde (mouche bébé , mouchage, etc)
- DRP rétrograde DRR (reniflement, dégagement du cavum)
- lavage à haut volume (Respimer, Rhino horn)
- éducation des parents



Aides instrumentales

- spirométrie incitative (Voldyne, Triflo,...)



- PEP et PEP oscillantes (auto-PEP, Gelomuc, Flutter, PEPmask)



- sangles

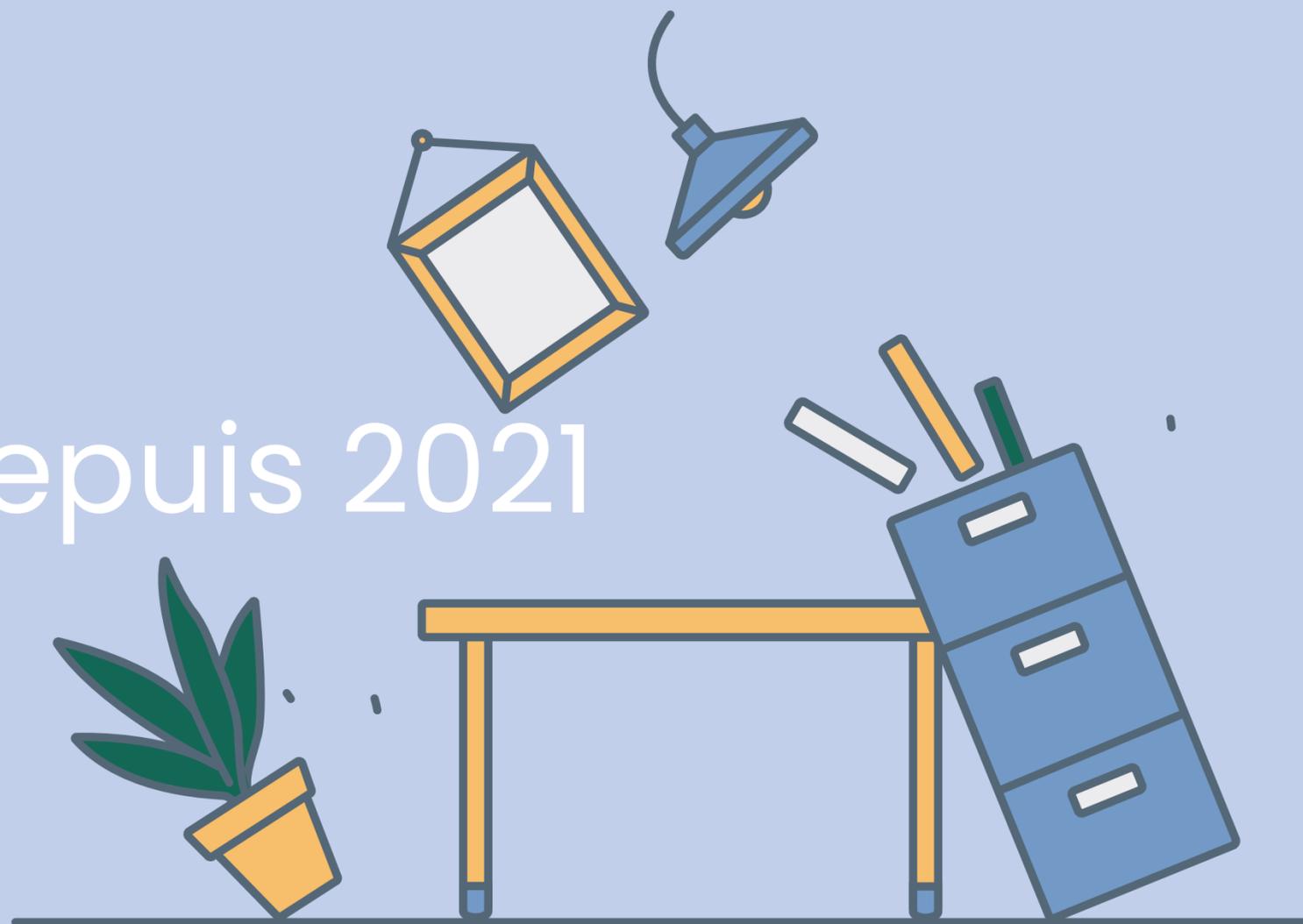
Education



- observance du TRT
- hygiène et prévention (vaccination, prophylaxie,...)
- Pluridisciplinaire (CRCM, ...)

3-prise en charge trithérapie (kaftrio)

depuis 2021

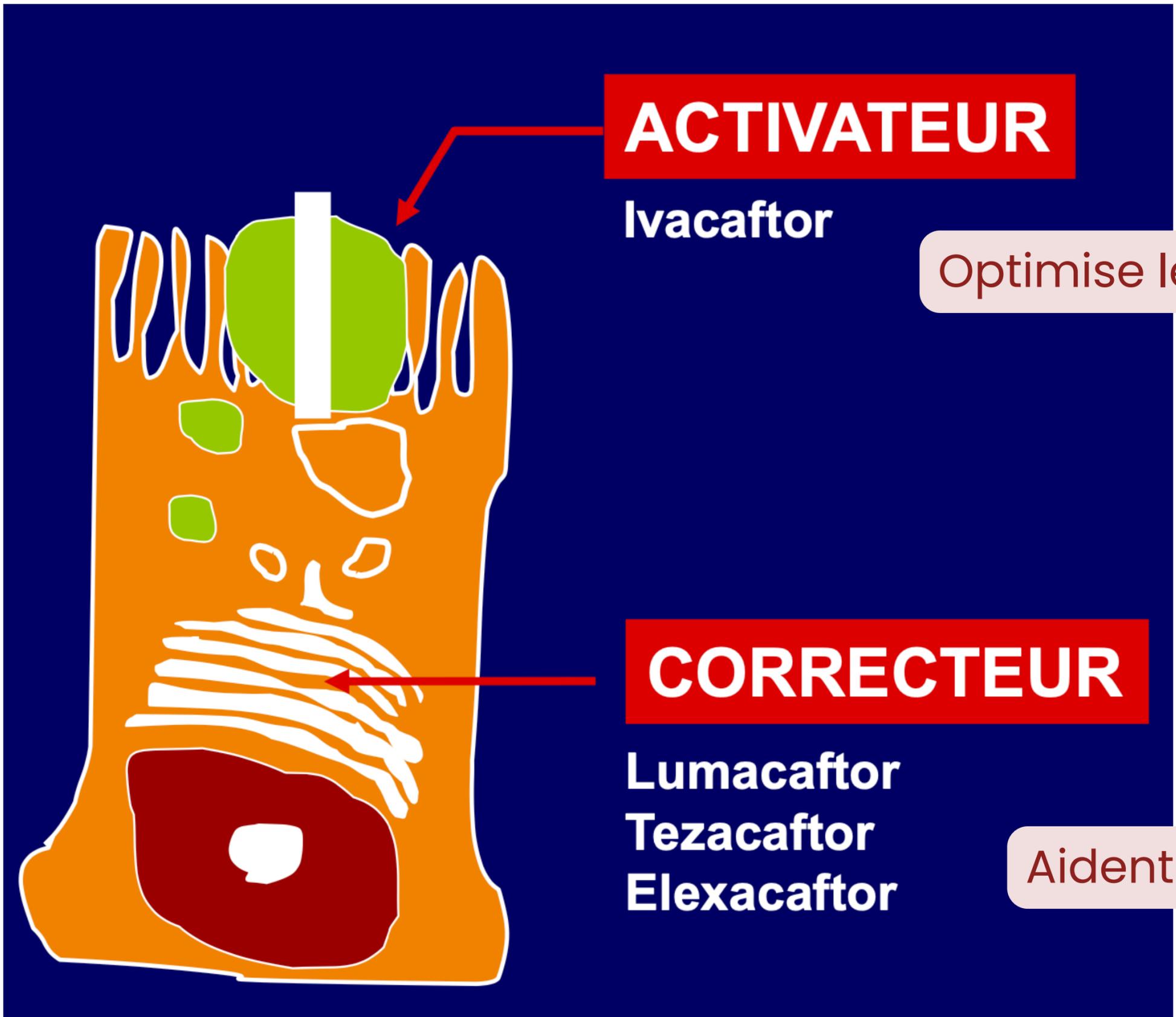


3

KAFTRIO



- Trithérapie (3 molécules)
- 1 molécule activatrice: IVACAFTOR : aident le fonctionnement de CFTR
- 2 molécules correctrices: Tezacaftor et Elexacaftor : aident la synthèse de CFTR



ACTIVATEUR

Ivacaftor

Optimise le fonctionnement de CFTR

CORRECTEUR

Lumacaftor
Tezacaftor
Elexacaftor

Aident à la synthèse de CFTR

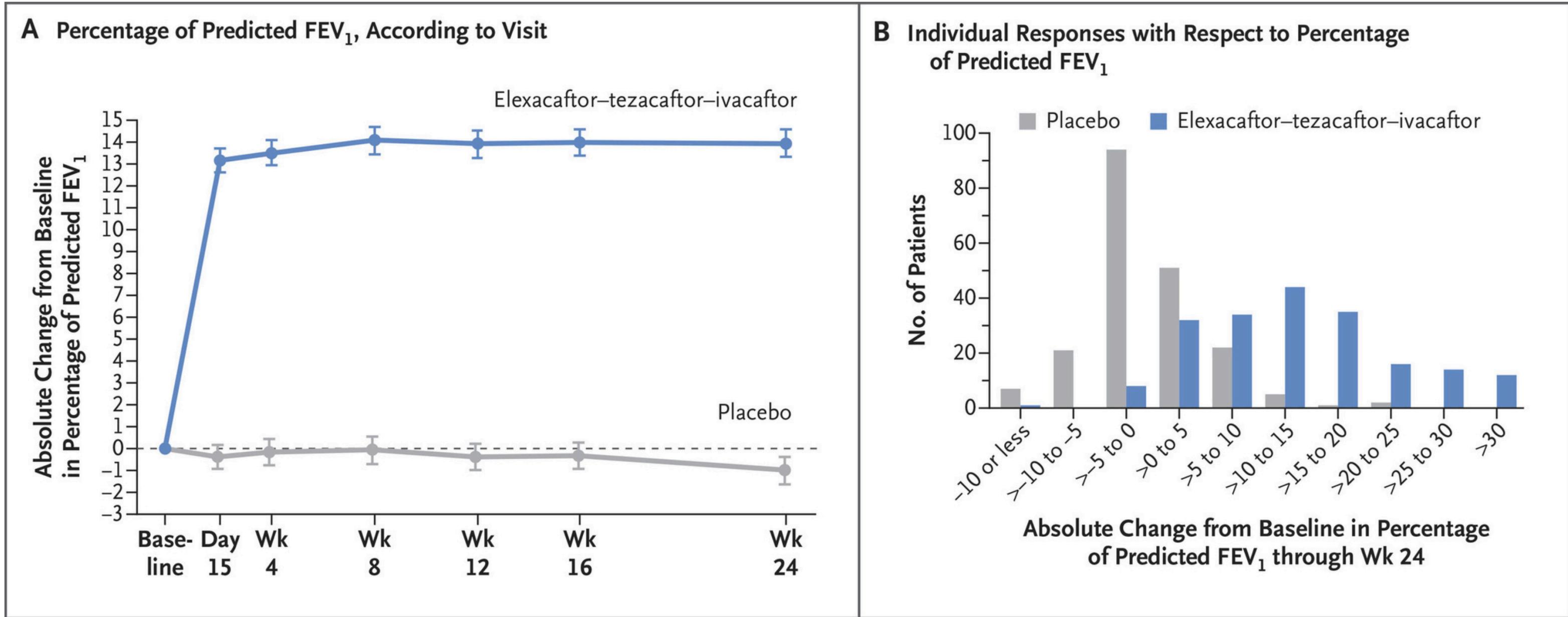
pré-requis

- Génotype: F508 obligatoire (les autres sont non répondeurs)
- âge: 2 ans (autorisation HAS sept 2023 sinon 6 ans)
- cadre prescription compassionnelle par L'ANSM en 2023(12 ans)

quelques résultats

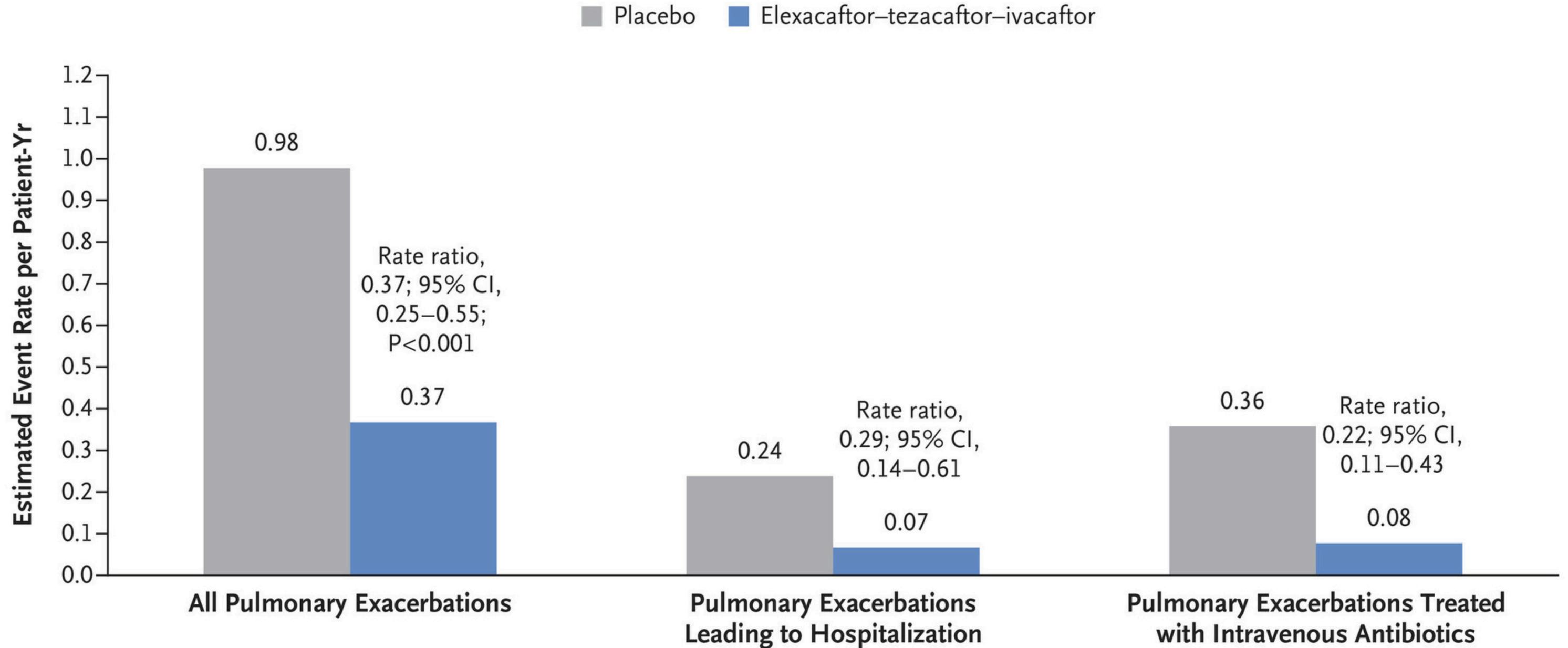


● **augmentation du VEMS (FEV₁): + 14 %
très rapide (15 Jours)**



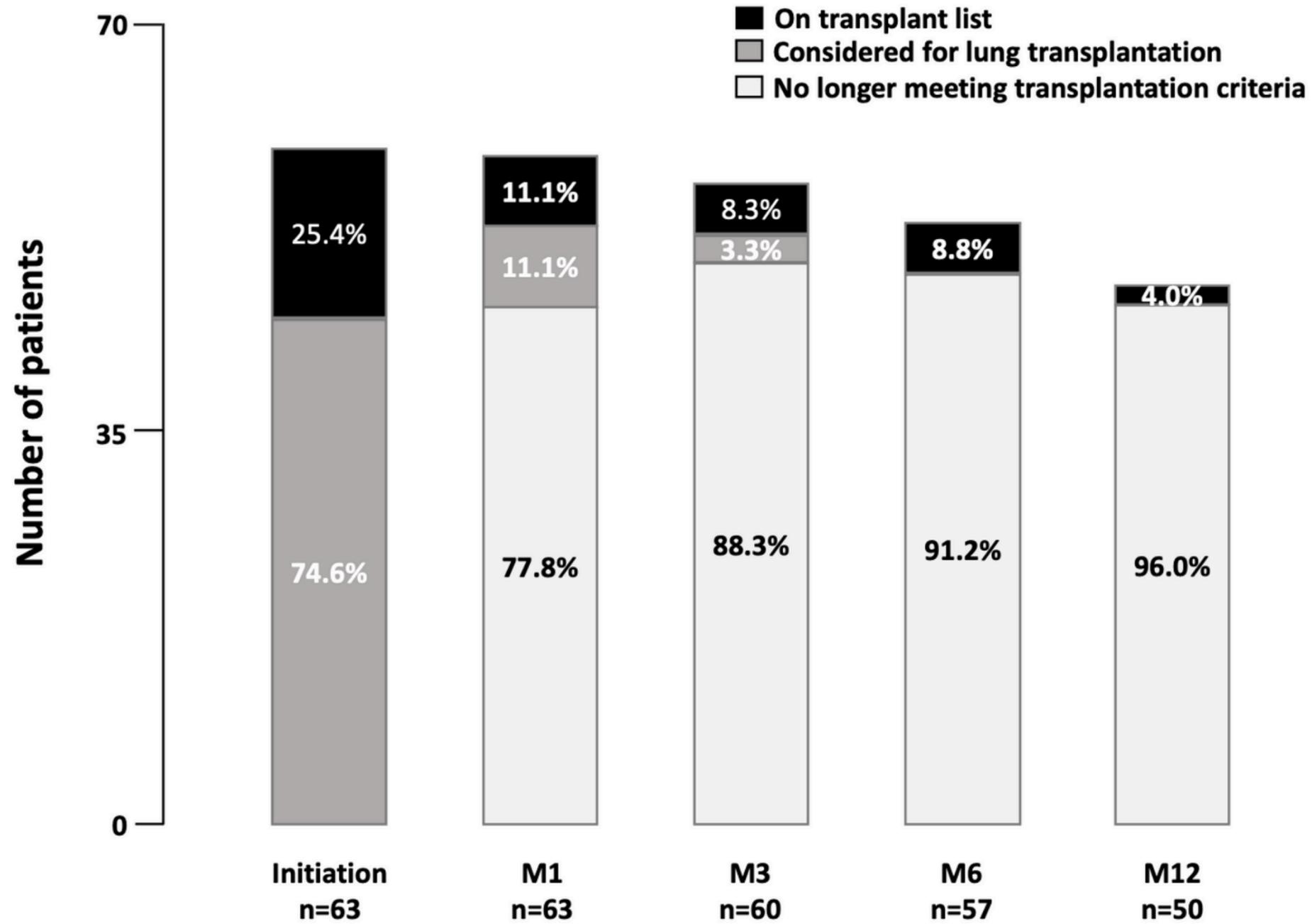
● diminution des exacerbations et de leurs conséquences

C Pulmonary Exacerbations



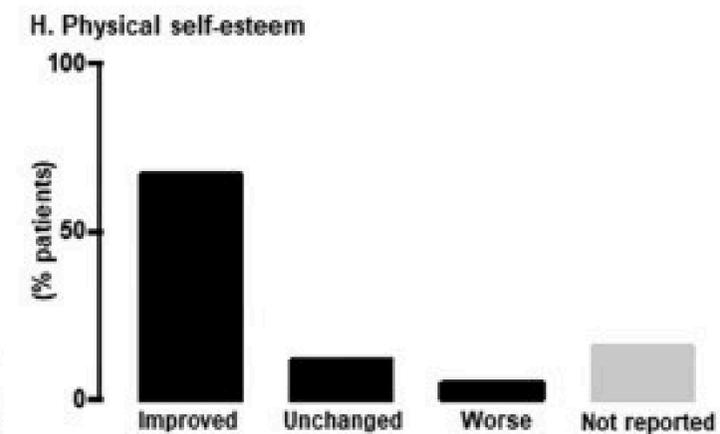
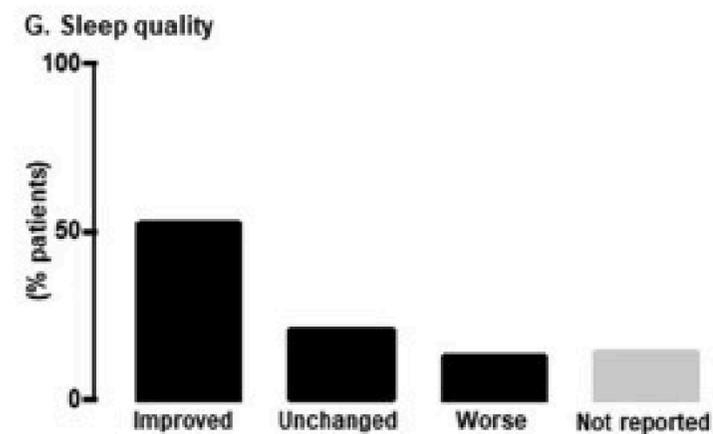
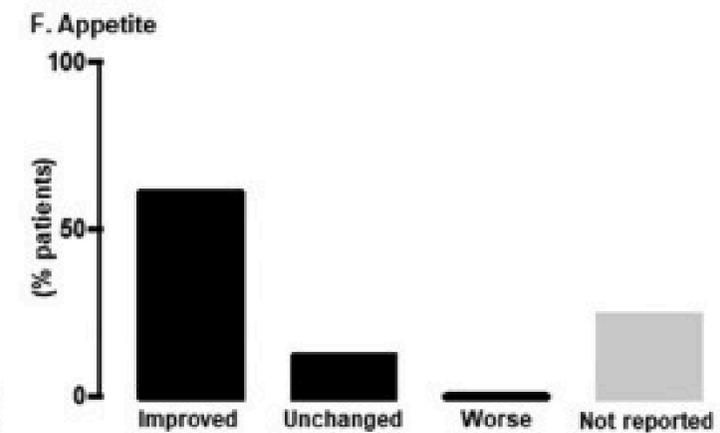
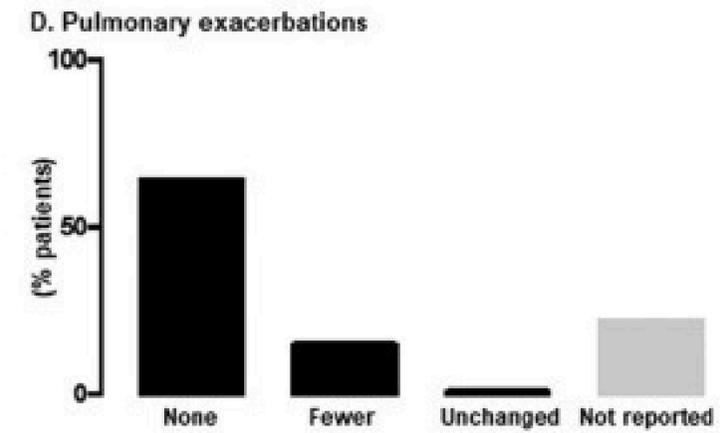
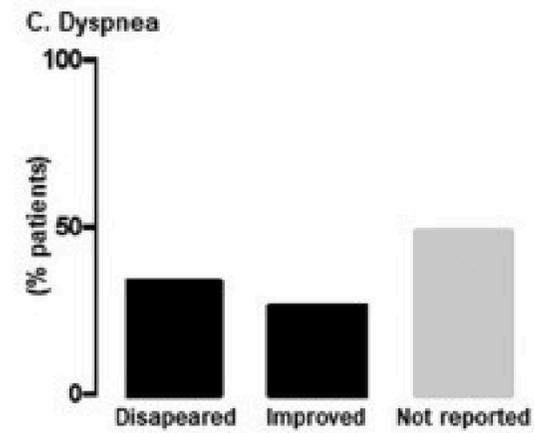
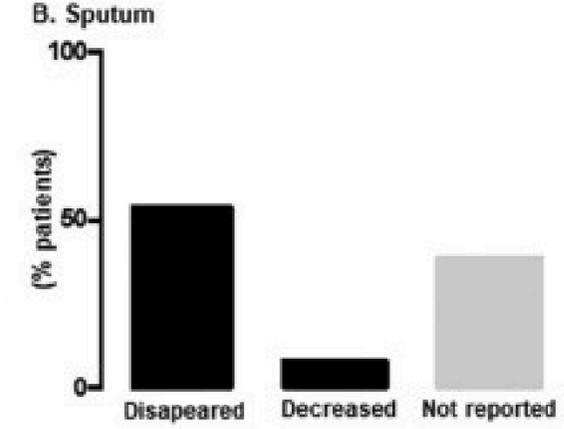
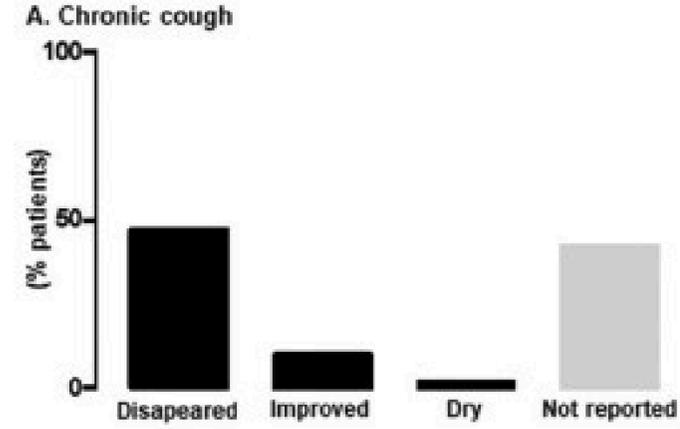
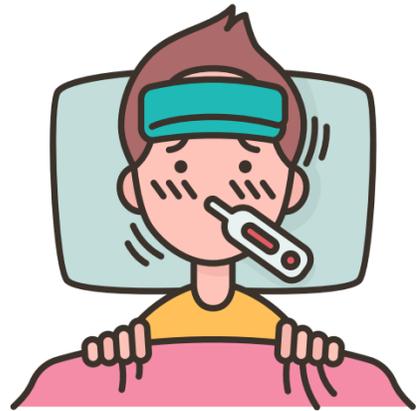


indications de greffe sur 1 an avec la triple thérapie



symptômes

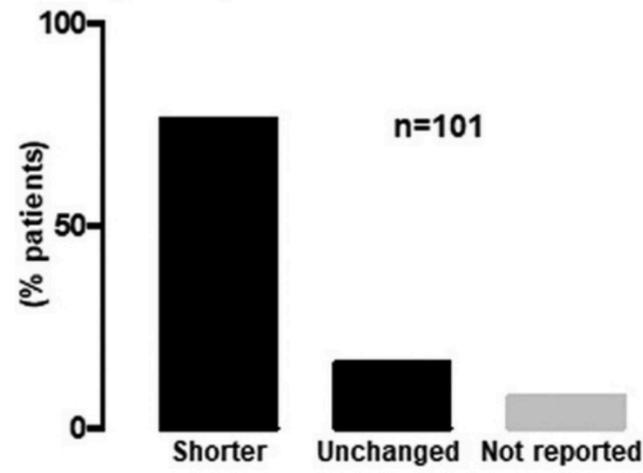
(après 4 mois de TRT)



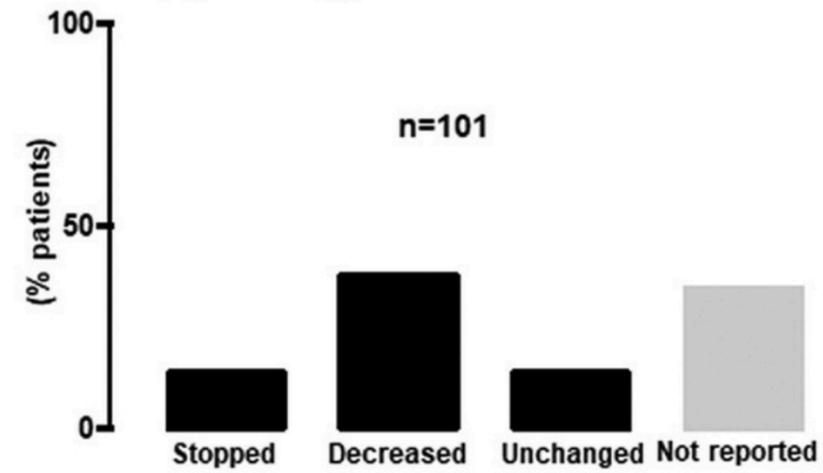
traitements



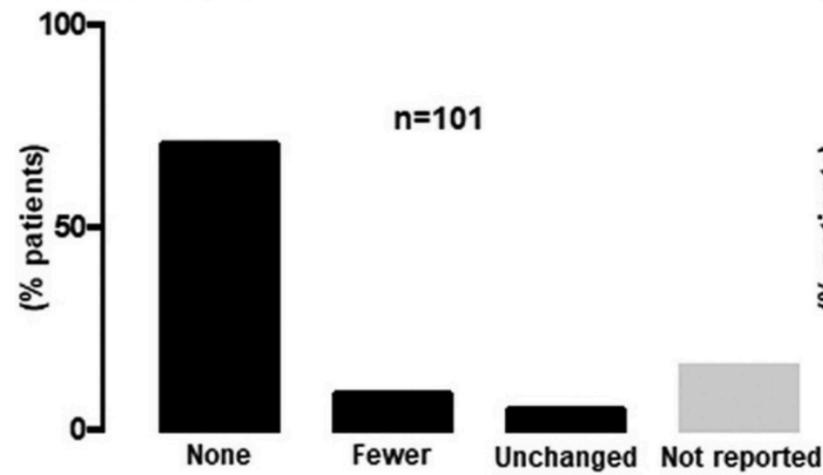
A. Daily time spent for other treatments



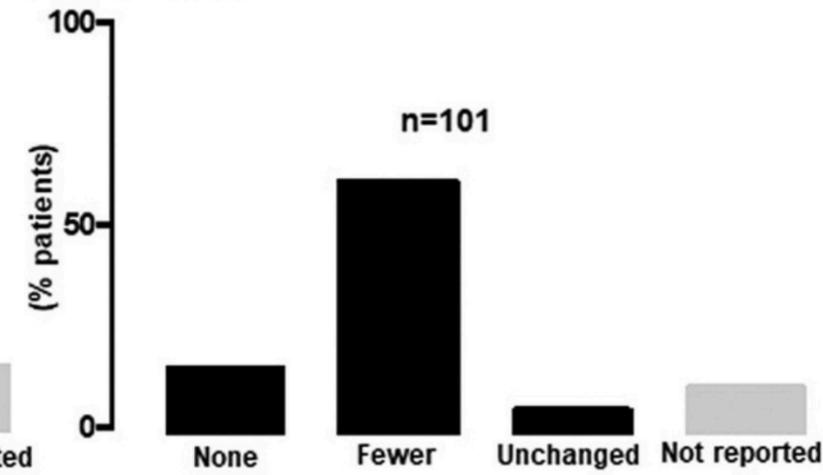
B. Chest physiotherapy



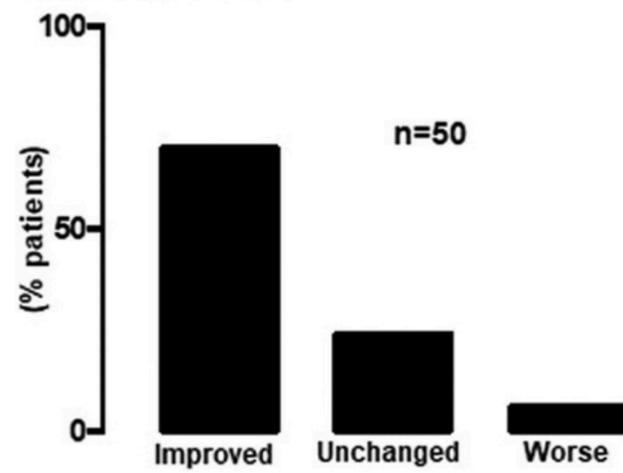
C. IV antibiotic courses



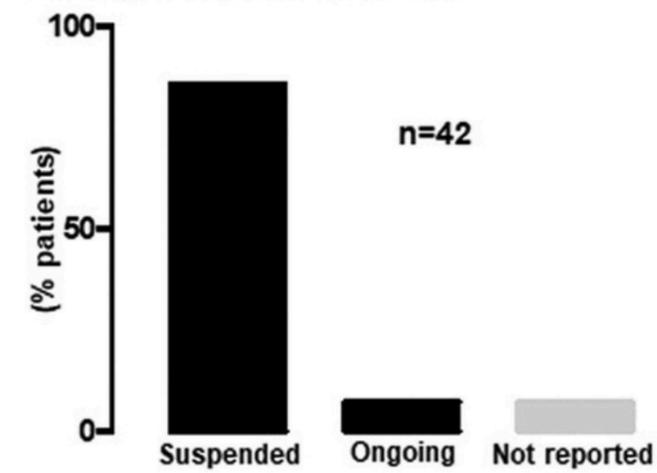
D. Hospitalizations



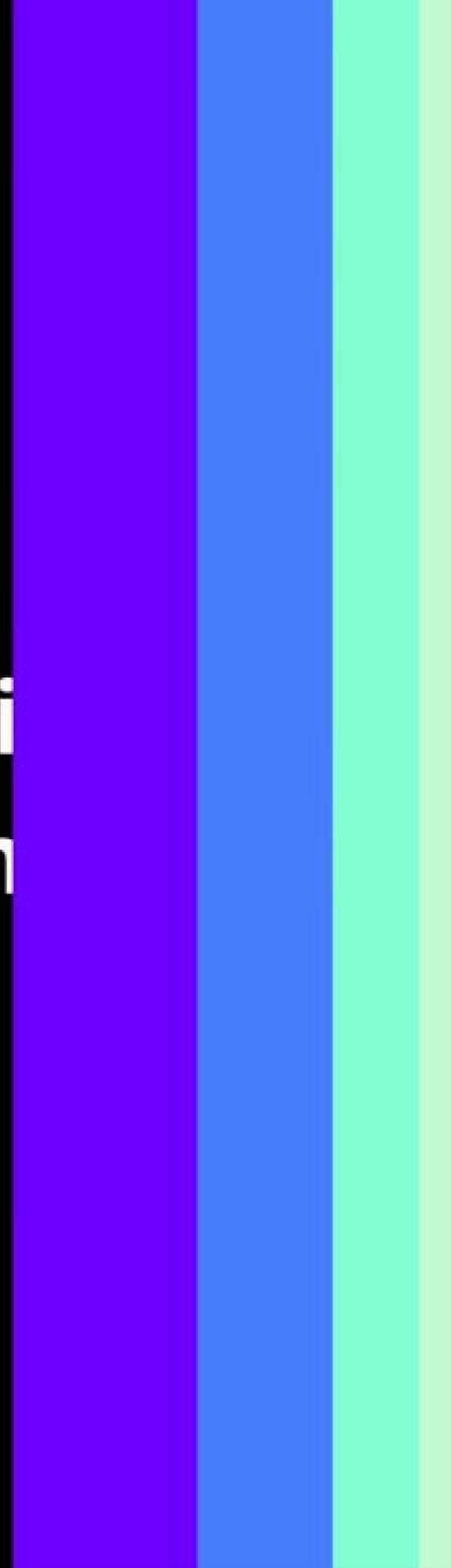
E. Diabetes control



F. Lung transplant discussions



**Témoi
d'une n**





mucoviscidose, je suis suivi

PEC Valentin

DEKAS(vitamines)

kalydéco (ivacaftor)



creon25000

trithérapie

créon 4000

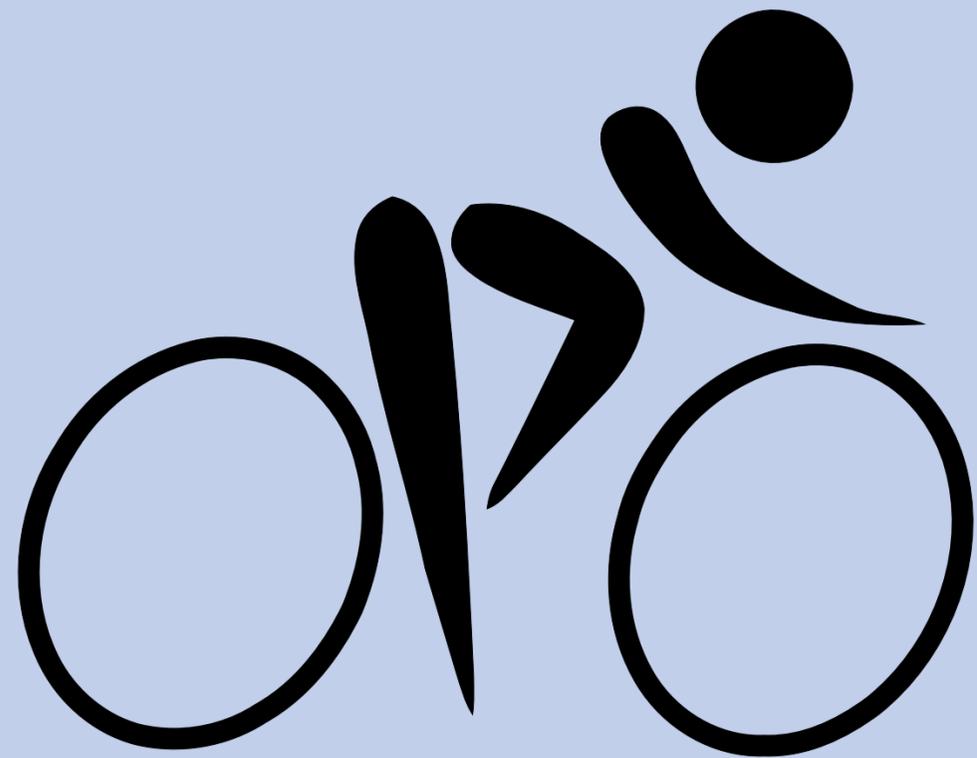
autres effets

● prise pondérale

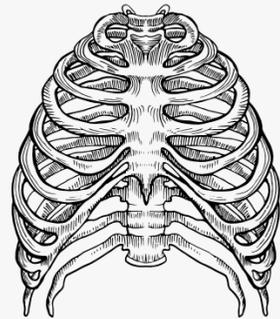
● fertilité



le nouveau rôle du kiné



thoracique



cardio-respiratoire

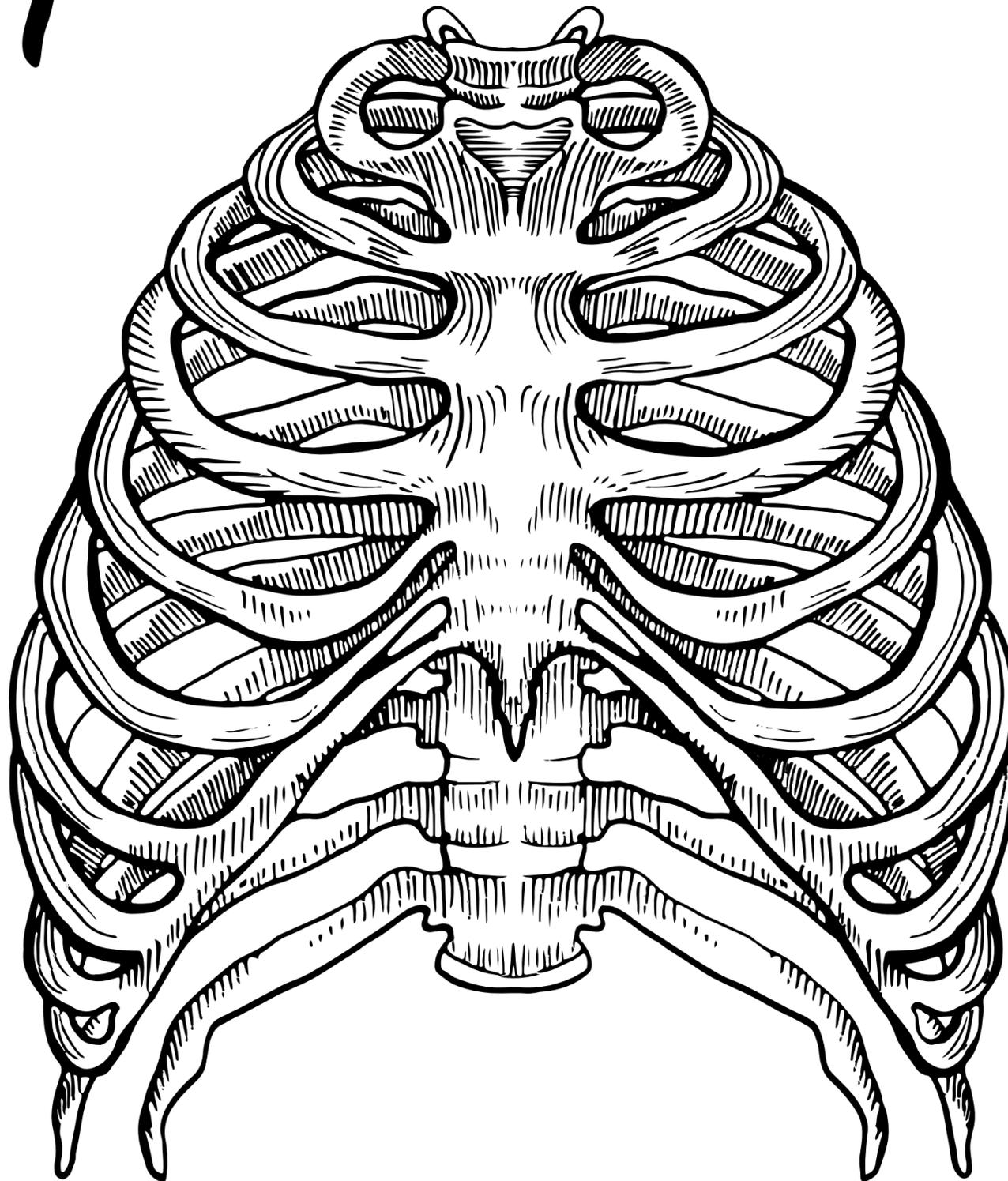


pulmonaire

désencombrement

2 axes

thoracique



objectifs



● Améliorer la mécanique ventilatoire

● Améliorer la mobilité thoracique

● Lutter contre les déformations:

- Cypho-scoliose
- Enroulement des épaules
- Déformations thoraciques



- Lutter contre l'enraidissement global

- Prise en charge des douleurs:

ostéo-articulaires, musculaires, tendineuses,
ligamentaires...



moyens:

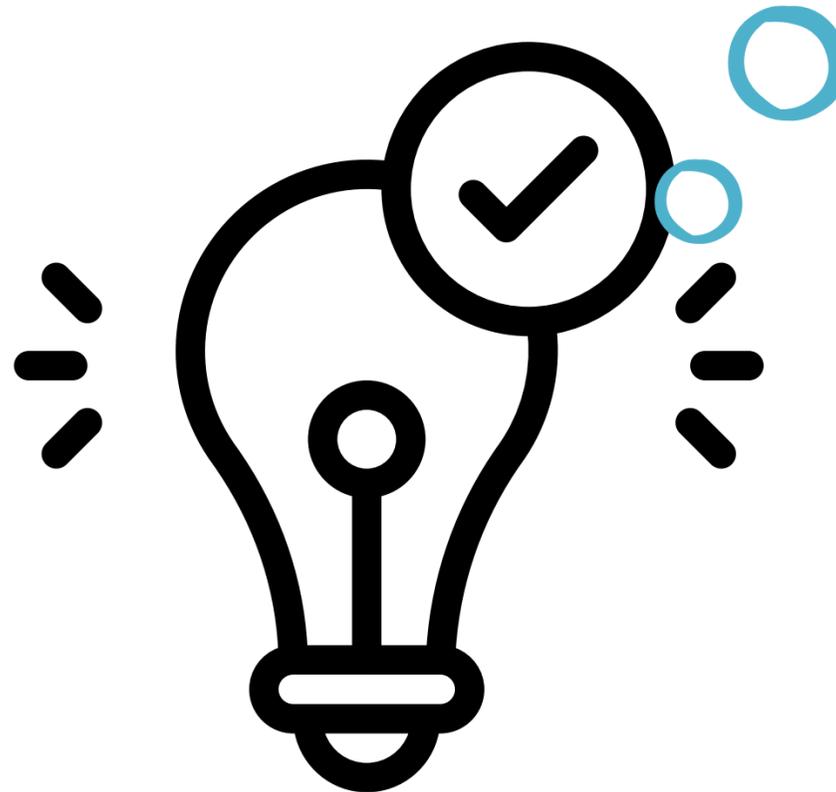
● Gymnastique: posture , yoga , pilates

● ballon , elastibande

● mobilité

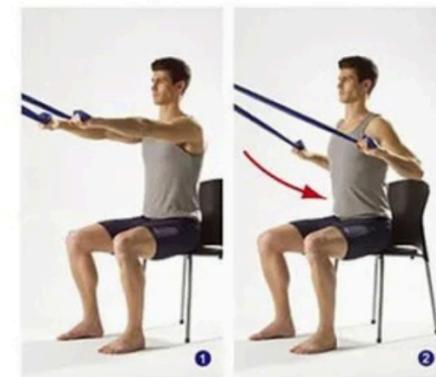
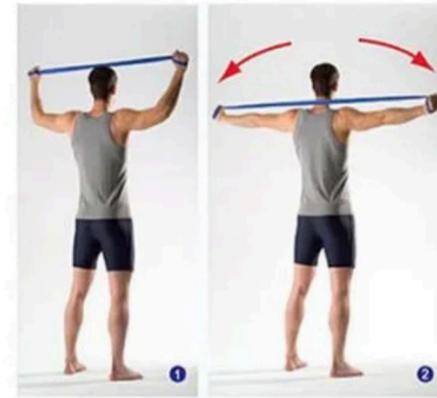
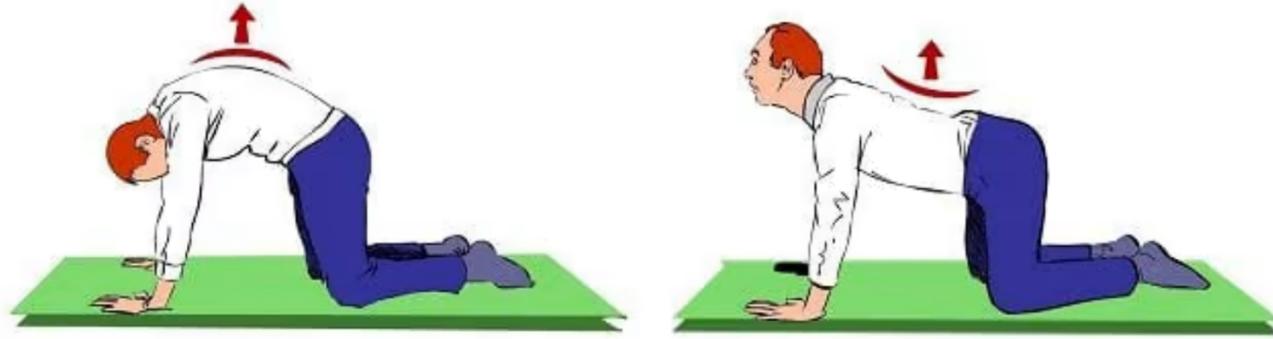
● ETC...;

place à votre imagination

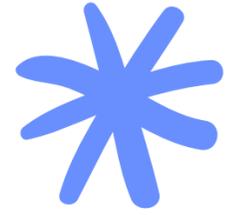




idées



cardio respi



recommandations

enfants/ado

Au moins
3
fois par semaine



il convient d'intégrer des **activités aérobiques d'intensité soutenue**, ainsi que des activités qui **renforcent le système musculaire et l'état osseux**.



Au moins
60
minutes par jour



activité physique d'intensité modérée à soutenue, tout au long de la semaine ; cette activité physique doit être principalement aérobique.



adultes

Pour retirer des bénéfices supplémentaires sur le plan de la santé :

Au moins
2
fois par semaine

des activités de renforcement musculaire d'intensité modérée ou plus soutenue faisant travailler les principaux groupes musculaires.



Au moins
150
à 300
minutes



d'activité physique aérobique d'intensité modérée

ou

au moins
75
à 150
minutes



d'activité physique aérobique d'intensité soutenue



ou une combinaison équivalente tout au long de la semaine

objectifs

- Travailler d'endurance
- Renforcer les muscles
- Adapter l'activité physique



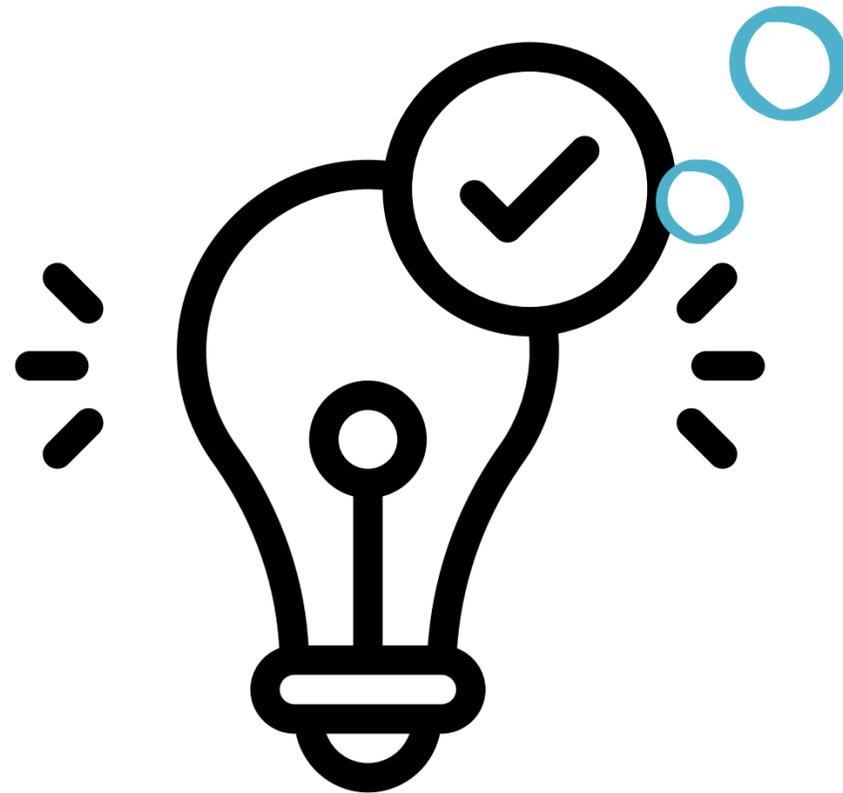
objectifs

- accompagner la (re)prise de l'activité physique
- accompagner la (re)prise du sport
- prévenir l'apparition de comorbidités (maladies non transmissibles)

moyens

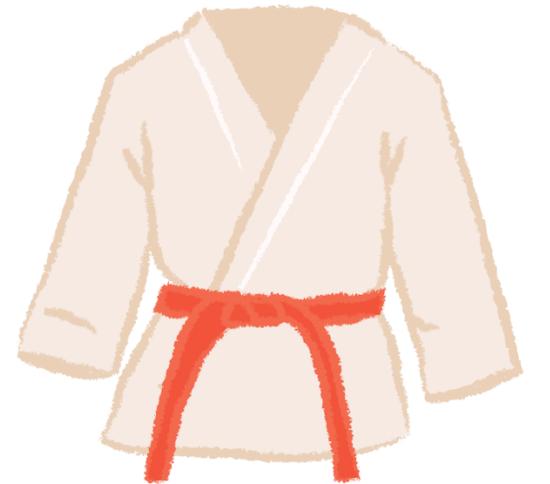
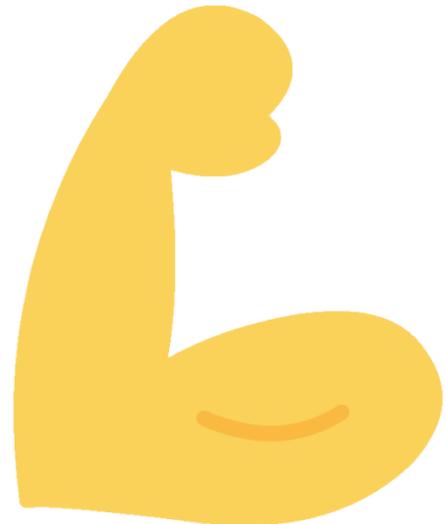
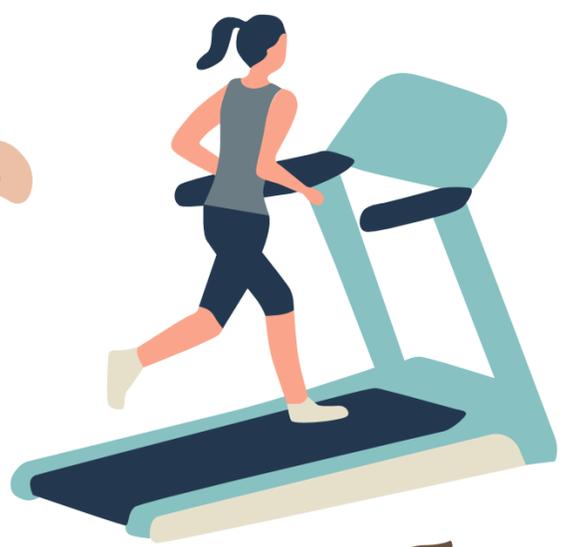
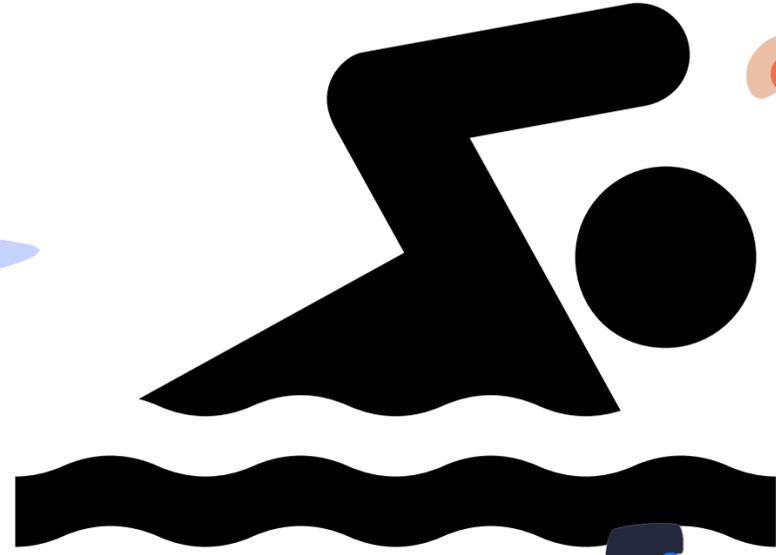
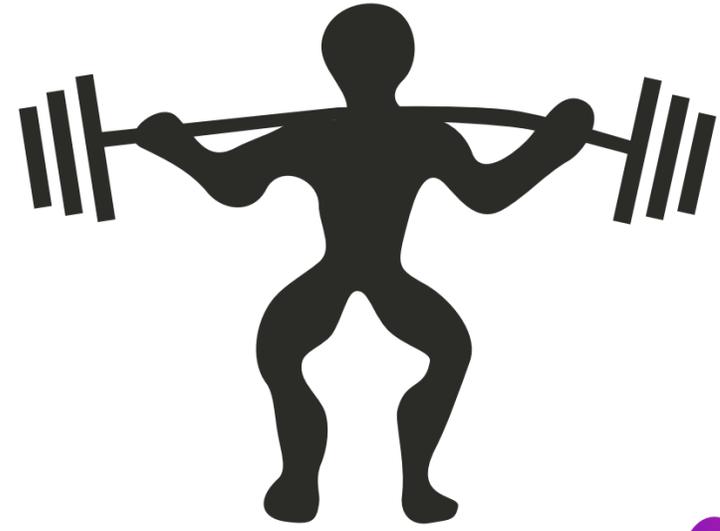
- renforcement musculaire
- travail aérobie
- circuit training , HIIT,
- TABATA

place à votre imagination



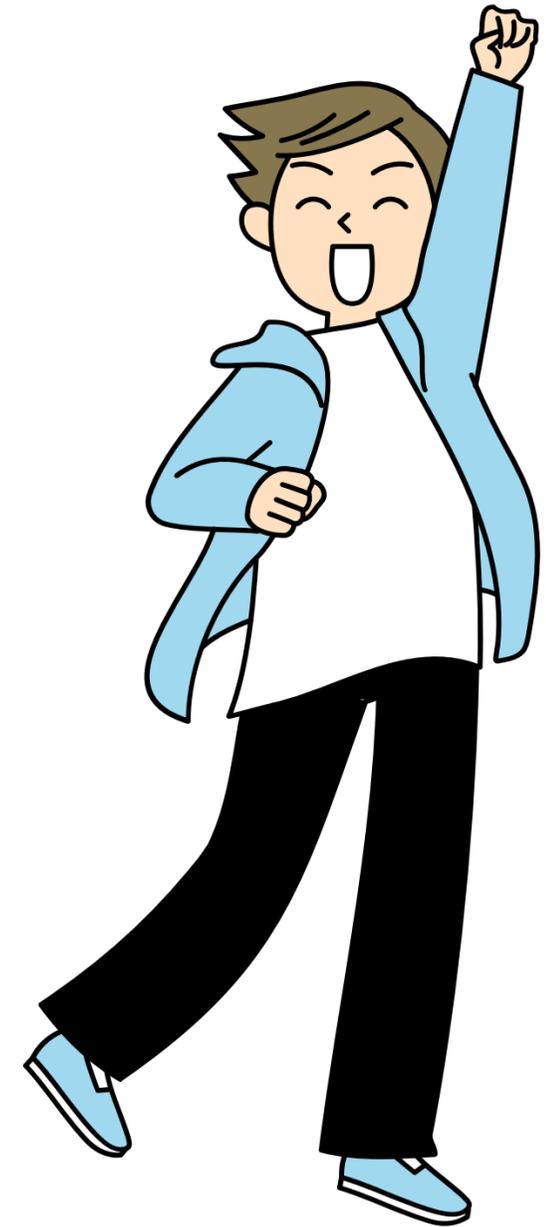


moyens



ne pas oublier

- la notion de plaisir doit être centrale
- rôle de l'éducation du patient
- prévenir les risques de blessures
- Hydratation et alimentation en conséquence



Limites du Kaftrio et ouvertures

beaucoup d'avantages...

...mais pas que

5

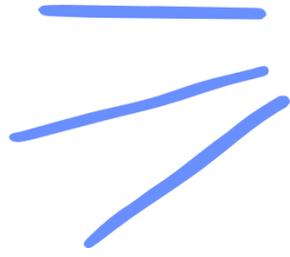
exacerbations



moins présentes mais pas totalement supprimées:

savoir les reconnaître





Définition de l'exacerbation bronchique

Survenue d'un épisode aigu de détérioration clinique au cours d'un état stable et sur une durée >48h-72h

3 de l'un de ces 7 critères

1. Modification de la toux
2. Modification de l'expectoration (volume et aspect)
3. Diminution de la tolérance à l'effort (essoufflement)
4. Perte de poids et diminution de l'appétit
5. Fièvre ($\geq 38^{\circ}\text{C}$)
6. Hémoptysie
7. Altération de la fonction respiratoire (VEMS) (\emptyset indispensable)

effets indésirables

Comorbidités liées au vieillissement

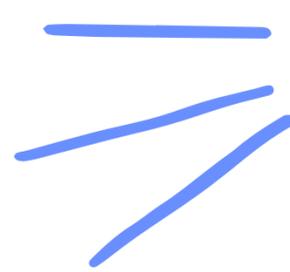
- Cancer digestif : coloscopie : 40 ans (30 ans si transplanté)
- Diabète
- Ostéoporose
- Surpoids/obésité
- Pathologies cardiovasculaires

effets indésirables 2/2

- dépression
- perte du statut de malade
- hyperactivité chez les enfants
- grossesses non volontaires

autres précautions

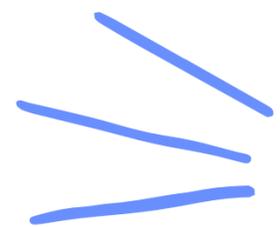
- ne pas les oublier les non répondants (17 %)
- perte de compétences soignants (CRCM, cure IV, MK, etc..)
- manque de recul (TRT très récent)



BDK



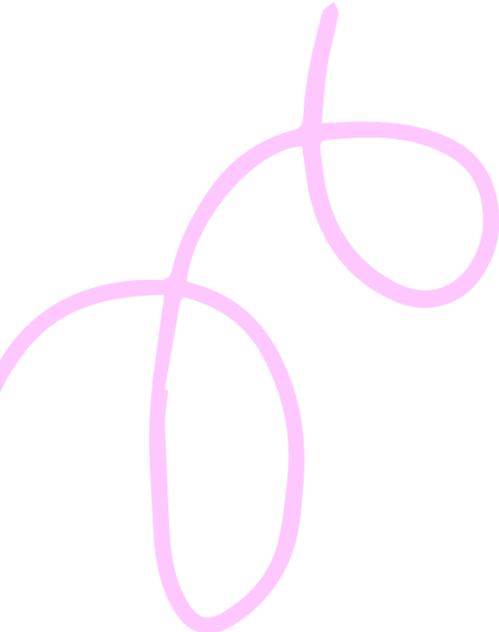
importance du BDK pour identifier les
besoins du patient
et fixer les objectifs



Conclusion



la trithérapie est un bouleversement pour les patients et les soignants.



Avec toutes ces avancées extrêmement rapides tâchons de rester compétents pour les patients qui en ont besoin et de les accompagner.

avancer avec les patients au cas par cas

Remise en question du rôle du MK libéral





“Les espèces qui survivent ne sont pas les
... espèces les plus fortes, ni les plus
intelligentes, mais celles qui s'adaptent
le mieux aux changements.” *



Charles Darwin



Merci pour votre attention 



AKCR 24 MARS 2025



Merci pour votre attention !



Hugo BIRCKEL
Rodolphe KEIM

Bibliographie

- 1.vaincre la mucoviscidose. registre francais de la mucoviscidose. 2023.
- 2.Radtke T, Smith S, Nevitt SJ, Hebestreit H, Kriemler S. Physical activity and exercise training in cystic fibrosis. The Cochrane Database of Systematic Reviews. 9 août 2022;2022(8):CD002768.
- 3.Martin C, Burnet E, Ronayette-Preira A, de Carli P, Martin J, Delmas L, et al. Patient perspectives following initiation of elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor in people with cystic fibrosis and advanced lung disease. Respiratory Medicine and Research. 1 nov 2021;80:100829.
- 4.OMS. Lignes Directrices de l'OMS Sur l'activité Physique et la Sédentarité: En un Coup D'oeil. 1st ed. Geneva: World Health Organization; 2020. 1 p.
- 5.Middleton PG, Mall MA, Dřevínek P, Lands LC, McKone EF, Polineni D, et al. Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. New England Journal of Medicine. 7 nov 2019;381(19):1809-19.
- 6.Gur M, Bar-Yoseph R, Hanna M, Abboud D, Keidar Z, Palchan T, et al. Effect of Trikafta on bone density, body composition and exercise capacity in CF: A pilot study. Pediatric Pulmonology. 2023;58(2):577-84.
- 7.Coudert P, Daulhac-Terrail L. De nouveaux espoirs de traitements dans la mucoviscidose. Actualités Pharmaceutiques. 1 mars 2021;60(604):46-50.