

Mucoviscidose : toujours plus d'espérance de vie

Virades. Avant, les malades mourraient enfant. Aujourd'hui, ils peuvent espérer devenir vieux et avoir une descendance. La raison ? Une meilleure prise en charge et de nouveaux traitements.

Entretien



Geneviève Hery-Arnaud, microbiologiste au CHU de Brest et membre du comité scientifique des Virades.

Avant, la mucoviscidose décimait des familles, ôtant la vie dès l'enfance. Et aujourd'hui ?

En 1960, c'était une maladie infantile. L'espérance de vie ne dépassait pas les 4 à 5 ans. Aujourd'hui, elle dépasse 50 ans ! Depuis deux ans, le nombre d'adultes a dépassé celui des enfants ! Les malades peuvent aller à l'école, faire des études, travailler, se marier, et même avoir des enfants. Inimaginable avant ! Pourtant, il n'y a toujours pas de guérison définitive...

Le gène a été identifié par des chercheurs américains en 1989. Quelles avancées depuis ?

La découverte du gène a permis de développer le dépistage. À Brest, le généticien Claude Férec, un pionnier, a lancé le dépistage néonatal : le test de Guthrie, la goutte de sang prélevée sur le talon du nouveau-né. Il a été d'abord mis en place en Bretagne en 1989, puis généralisé à la France en 2002.

Pourquoi dépister dès la naissance ?

Pour une prise en charge très précoce. Dans les années 1990, rapidement, des filières de soins se sont organisées. La mucoviscidose touche les poumons et le système digestif. Elle nécessite une prise en charge pluridisciplinaire : pneumologues, diététiciens, généticiens, etc. Une cinquantaine de centres dédiés



La mucoviscidose, l'une des maladies génétiques les plus répandues en Occident, touche 7 000 malades en France.

réunissent plusieurs consultations en un lieu unique.

En quoi consiste cette prise en charge ?

La maladie produit un mucus très visqueux, qui ne s'élimine pas naturellement. Il devient un terrain pour des bactéries porteuses de maladies qui colonisent les poumons et provoquent l'insuffisance respiratoire. Il faut de la kinésithérapie quotidienne pour une élimination mécanique du mucus. Et aussi des cures d'antibiotiques à l'hôpital. Les crachats sont analysés pour déceler les bactéries pathogènes.

Avec la kiné, l'alimentation est aussi très importante.

Avant, les enfants étaient très maigris. Ils étaient en fait dénutris

car ils assimilent mal les graisses. Des compléments en sels biliaires sont indispensables. Un bon état digestif aide à mieux se défendre contre les infections. On incite aussi les malades à faire du sport. Pour renforcer leur immunité.

Des nouveaux traitements sont apparus récemment. Pourquoi impressionnent-ils ?

La thérapie génique n'étant pas concluante, les recherches se sont portées sur la protéine : le produit du gène. Il y a huit ans, le laboratoire américain Vertex a découvert un traitement qui concerne la molécule CFTR, absente dans la mucoviscidose. Ce traitement augmente de 10 % la fonction respiratoire ! C'est énorme. Il arrive à enrayer le caractère inéluctable de la baisse des ca-

pacités respiratoires. Une révolution !

Ce médicament ne concerne pas tous les patients. Il y a plus de 2 000 mutations du gène...

D'autres médicaments ont suivi, combinant deux, voire trois, molécules. Mais ils sont très coûteux. C'est l'objet d'une rude négociation entre le laboratoire et le gouvernement. Vertex a même arrêté ses essais cliniques en France pour l'année 2018 ! Tout n'est pas gagné. On n'a pas encore trouvé le médicament qui guérira tous les malades.

Recueilli par Laurence GUILMO.

Chaque année, les Virades de l'espoir mobilisent pour la recherche. Samedi 29 et dimanche 30 septembre. www.virades.org

La moelle épinière, l'autoroute du corps

Handicap. La moelle est une voie qui, si elle est coupée, peut entraîner une paralysie des jambes ou des quatre membres.

« La moelle épinière est l'autoroute reliant le cerveau et les membres ainsi que les organes ». Marc Le Fort dirige le service Médecine physique et réadaptation neurologique au CHU de Nantes. Une unité d'environ 400 salariés qui accueille les personnes handicapées suite à une lésion de leur moelle épinière cachée dans la colonne vertébrale.

« C'est comme si, d'un coup, il y avait un barrage sur la voie qui empêchait les informations de passer. Dans un sens, ce sont toutes les commandes motrices du cerveau. De l'autre, les informations qui remontent d'après nos sensations. » En cas de paralysie complète, impossible de ressentir ou bouger les jambes et les bras dans certains cas.

Paras et tétras différents des hémis

Tout dépend de l'endroit où la coupure de cette autoroute est survenue. Si la lésion atteint le rachis cervical, la personne est tétraplégique, paralysie des bras et des jambes. Si c'est plus bas, au niveau du dos ou des lombaires, seule la partie inférieure est touchée. On parle alors de paraplégie.

« Il y a une confusion avec l'hémiplégie, paralysie de la moitié droite ou gauche du corps, dont l'origine la plus fréquente est un AVC (Accident vasculaire cérébral) », constate



Marc Le Fort, chef de service au CHU de Nantes Saint-Jacques.

Marc Le Fort. Or, « contrairement aux victimes d'AVC, les blessés médullaires n'ont pas de lésions cérébrales. Ils n'ont pas d'atteinte de la pensée. »

Le cerveau fonctionne normalement mais le « barrage » empêche les organes de recevoir les ordres d'en haut. « Ils fonctionnent alors de manière réflexe et vont créer des phénomènes d'interférences. Par exemple, un encombrement intestinal ou une distension de la vessie peut entraîner de fortes poussées de tension. Notre travail est de rétablir le bon équilibre. » En somme, de réfléchir à des itinéraires bis.

Lucie DE CASTRO.

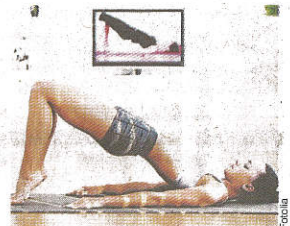
Du sport pour mieux dormir

Bien-être. Sommeil agité, difficultés d'endormissement, insomnies ? Pour des nuits de qualité, bougez en journée !

Repères

En quoi l'activité physique est-elle bénéfique au sommeil ?

D'abord, elle fatigue l'organisme qui, du coup, a besoin de récupérer : on s'endort plus vite, on dort mieux, plus longtemps. « Être physiquement actif agit aussi de façon bénéfique sur la synchronisation et l'amplitude des rythmes circadiens, note Damien Davenne, enseignant chercheur en chronobiologie à l'Université de Caen Basse-Normandie. Cela accroît les performances le jour et la récupération la nuit. » Enfin, cela équilibre la sécrétion des hormones qui améliorent la vigilance diurne et



Quel est le meilleur moment pour pratiquer ?

« La tranche horaire la plus bénéfique se situe entre 15 et 20 h, avec un pic aux alentours de 17-18 h, note Damien Davenne. Mais on

Peu de cancers sont héréditaires

État des lieux. Les cancers héréditaires restent mal connus, ainsi que les raisons d'un recours aux tests de prédisposition.

Les Français sont quasi unanimes, selon l'Observatoire de l'Institut Cu-

persent que le quart, voire la moitié, des cancers est effectivement liée

cancers héréditaires, on comprend que la maladie soit si présente à

pour connaître leur risque, bénéficier d'un suivi personnalisé et informer