

JFHOD 21-24 MARS
PARIS
2013



La mucoviscidose



Lille 2
Université du Droit
et de la Santé



Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Dominique Turck
Département de Pédiatrie
Hôpital Jeanne de Flandre
et Faculté de médecine,
Université Lille 2, INSERM U 995, Lille
dominique.turck@chru-lille.fr



Objectifs pédagogiques

- Connaître les particularités de la mucoviscidose chez l'enfant et l'adolescent
- Connaître les manifestations et les complications survenant à l'âge adulte
- Savoir quelles informations transmettre à l'hépatogastroentérologue adulte et comment

Conflits d'intérêt

- 0

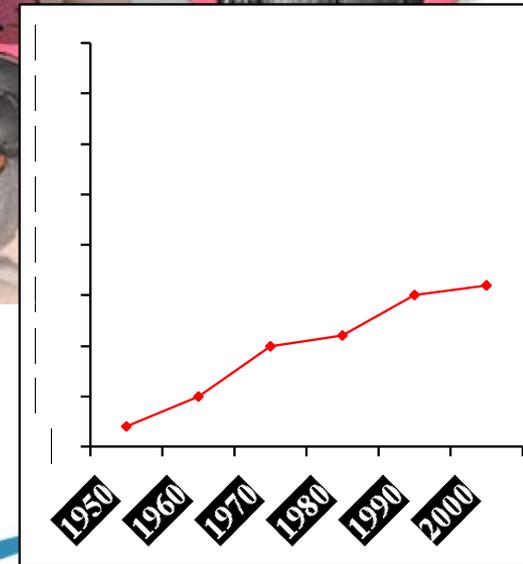
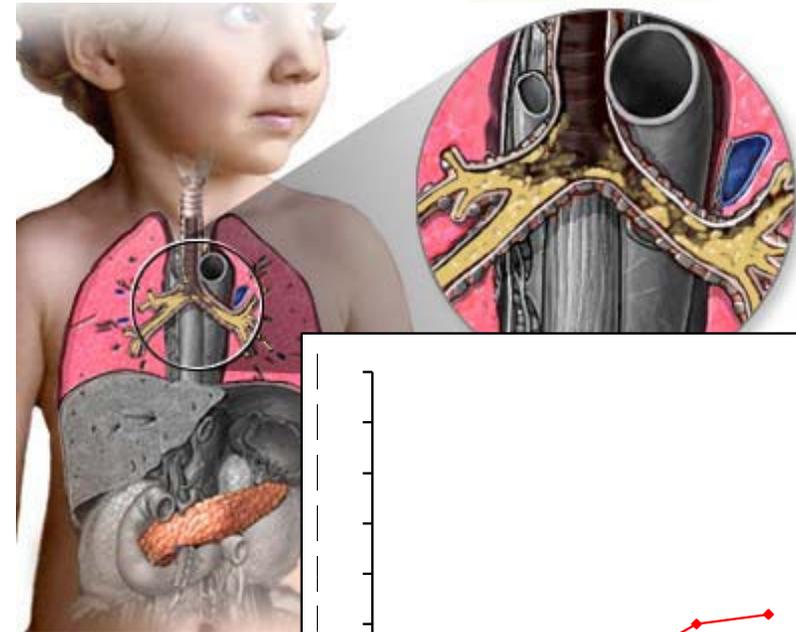
Plan

- Généralités sur la mucoviscidose
- La pathologie digestive
- La dénutrition
- Les points forts pour le gastro-entérologue

Mucoviscidose (CF)



- Maladie héréditaire la plus fréquente chez les Caucasiens (1/4000) - Protéine CFTR
- Dépistage néo-natal et centres de soins depuis 2002 en France
- IPE très fréquente (85-90%)
- Infections respiratoires récurrentes (*P. aeruginosa*)
- 95% des DC sont liés à l'insuffisance respiratoire
- Médiane de survie : ~ 38 ans
50% adultes
- Expression clinique très hétérogène +++



Le pronostic est au poumon



La pathologie digestive



- Précoce et massive
- Facteur pronostique : ↓ état nutritionnel, ↑ infections à *Pseudomonas aeruginosa*, ↓ fonction respiratoire
- Posologie élevée des EP :
 - 500 UI lipase/kg/repas (la ½ pour les collations)
 - Maximum : 10.000 UI/kg/j sans dépasser 250.000 UI/j
- Adjonction d'IPP (20-40 mg/j) pour améliorer l'efficacité des EP ? *Cochrane Database Syst Rev 2012; 4: CD003424*

Le reflux gastro-oesophagien

- Fréquent : $\frac{2}{3}$ à $\frac{3}{4}$ des patients
- Favorisé par la distension thoracique, la toux, la kinésithérapie
- Anomalies intrinsèques de la motricité oeso-gastrique : relaxations inappropriées du SIO et ↓ vidange gastrique
- Peut dégrader l'état nutritionnel et l'état respiratoire
- Peut jouer un rôle dans l'apparition d'une bronchiolite oblitérante et d'un rejet de greffe

Mucocèle appendiculaire

- Assez spécifique de la mucoviscidose
- Douleurs abdominales et masse en FID, sans signes inflammatoires
- Diagnostic échographique : appendice distendu par un mucus épais
- Importance de l'ablation d'une collerette ciliaire pour éviter les récives
- Pas d'intervention systématique en cas de découverte fortuite



Syndrome d'obstruction intestinale distale (SOID)

- Spécifique de la mucoviscidose, récurrent (10-20%)
- Obstruction du grêle débutant dans la région iléo-caecale
- Facteur déclenchant : déshydratation, insuffisance d'EP ?
- Douleurs abdominales (FID), anorexie, vomissements, constipation, distension abdominale, masse sensible (FID)
- Rx : selles granitées en FID +/- niveaux liquides
- **Traitement médical** : laxatifs osmotiques (PEG) *per os*, voire solution de PEG (1 L/h sur 8 h).

Lavements de gastrographine en 2^{ème} intention

Autres pathologies digestives

- Prolapsus rectal : indication chirurgicale exceptionnelle
- Invagination intestinale aiguë
- Prévalence ↑ de la maladie coeliaque et de la maladie de Crohn
- Colites à *Clostridium difficile*
- Poussées de pancréatite chez les patients sans IPE avec risque d'apparition progressive d'une IPE

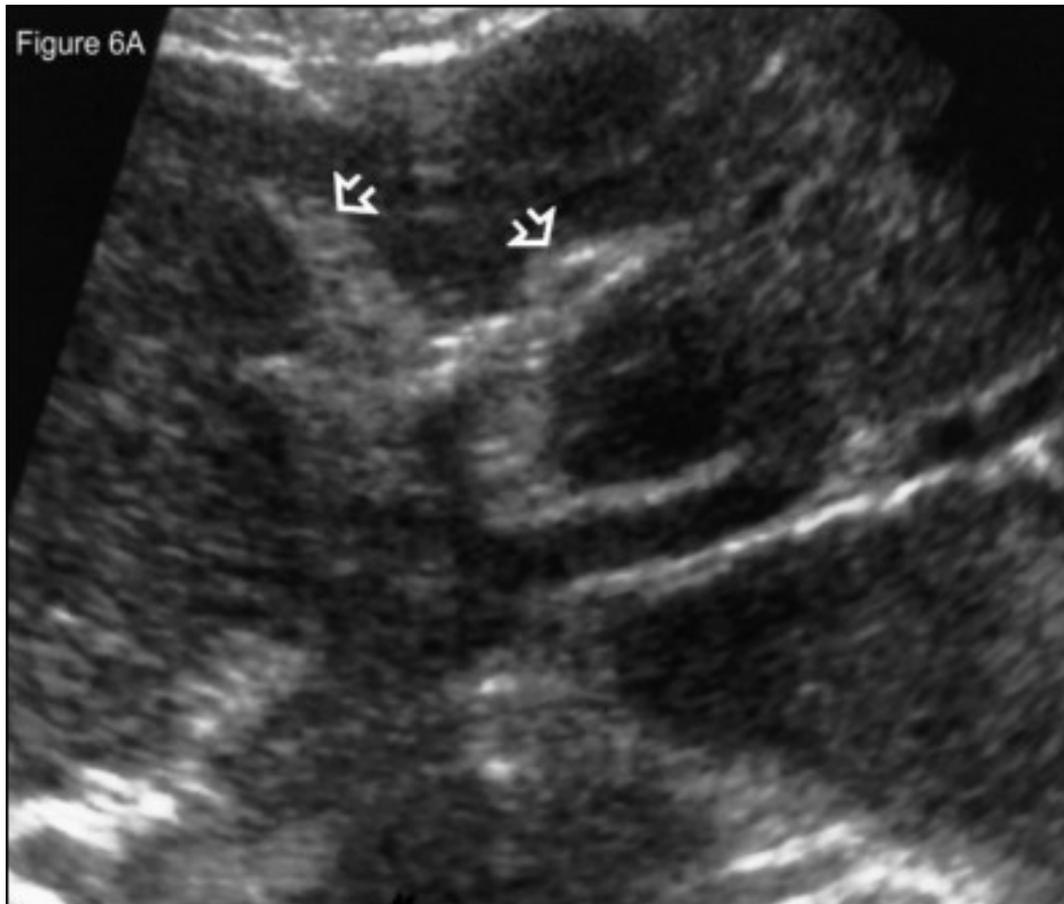
Atteinte hépato-biliaire

- Complication non liée à l'âge
- Incidence variable :
 - Anomalies histologiques à l'autopsie : 20-70%
 - Cirrhose biliaire +/- HTP : 2-10%
- Complications biliaires fréquentes :
 - Microvésicule chez $\frac{1}{4}$ des patients
 - Lithiase radio-transparente chez $\frac{1}{2}$ des adultes
- Diagnostic à faire de façon précoce +++ :
 - Bilan hépatique et échographie abdominale (IRM si doute)

Cirrhose



Hyperéchogénicité péri-portale



Atteinte hépato-biliaire

- **Critères diagnostiques d'hépatopathie (au moins 2/3)**
 - Hépatomégalie et/ou splénomégalie
 - Augmentation des transaminases et/ou gamma-GT à 3 contrôles successifs sur une période d'1 an
 - Anomalies structure du foie à l'écho ou signes d'HTP
 - Pas d'indication de la biopsie hépatique (+++)
 - Intérêt du Fibroscan ?
- Evolution le + souvent lente
- Contre-indication des bêta-bloquants en cas d'atteinte respiratoire

Atteinte hépato-biliaire

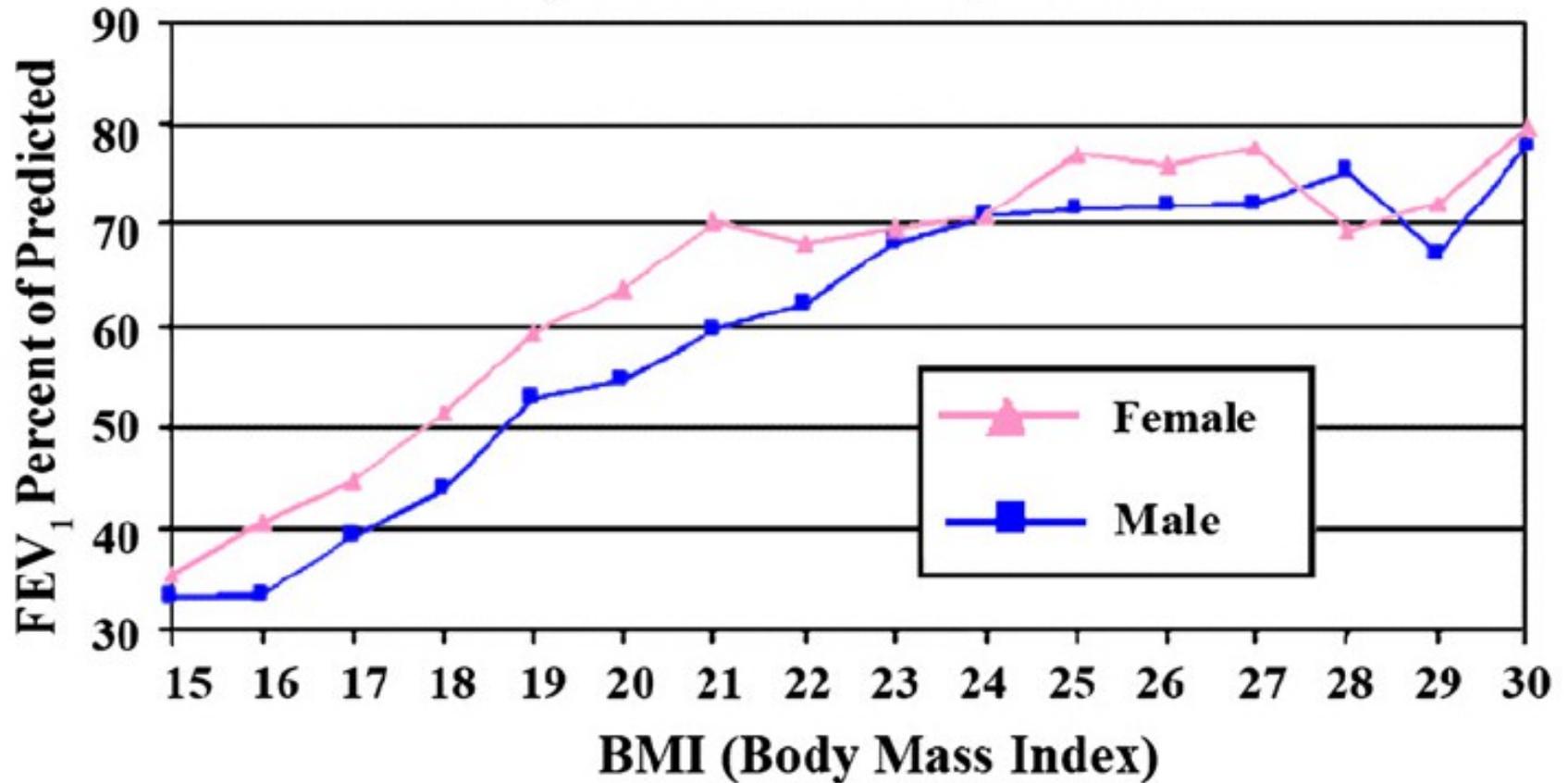
- **Acide ursodésoxycholique :**
 - 20 à 30 mg/kg/jour en 2 à 3 prises
 - Amélioration biologique en quelques mois
 - Retour aux valeurs anormales à l'arrêt du traitement
 - Pas d'effet sur les complications biliaires
 - Effets sur la fibrose hépatique ?
- **Indication de la transplantation hépatique difficile :**
 - Fonction respiratoire
 - Contexte psycho-social
 - Etat nutritionnel
 - Fonction hépatique, HTP

La dénutrition



Evolution du VEMS en fonction de l'IMC chez l'adulte

FEV₁ Predicted vs. BMI, For Adults



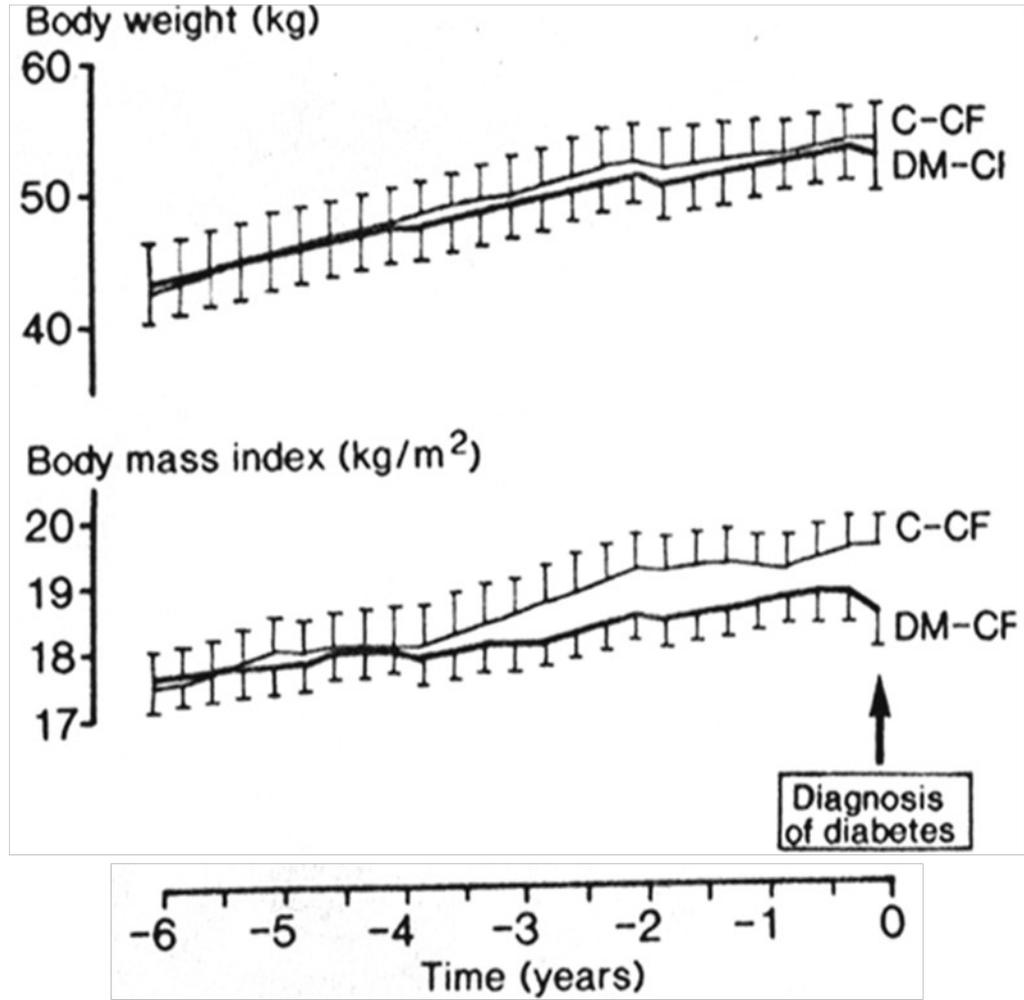
L'IMC est un prédicteur majeur de survie après transplantation pulmonaire chez l'adulte



Prise en charge nutritionnelle

- **Evaluation régulière de l'IMC : P/T^2**
- **Ingesta : *en théorie* 120-150% des ANC**
- **En cas d'infléchissement de l'IMC : *Prise en charge globale***
 - Bon contrôle de l'IPE
 - Absence de surinfection broncho-pulmonaire chronique
 - Absence de troubles de la glyco-régulation
 - Absence de déficits nutritionnels spécifiques : AGE, vitamines lipo-solubles, fer, zinc...
 - Absence de pathologie digestive associée : RGO,

Poids et IMC chez des patients diabétiques (avant le diagnostic de diabète)



VEMS ↓ 20%
CVF ↓ 10%

Comment augmenter les ingesta ?

- **Oral calorie supplements for cystic fibrosis**
Smyth R, Walters S.
Cochrane Database Syst Rev 2012; 10: CD000406
« There is no evidence to support the use of dietary supplements. »
- **Enteral tube feeding for cystic fibrosis**
Conway SP, *et al.*
Cochrane Database Syst Rev 2012; 12: CD001198
« No firm conclusions can be made about supplemental enteral tube feeding from the information currently available. »

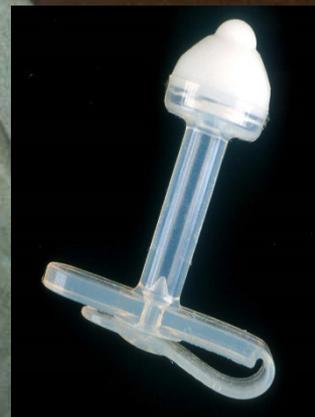
Quand ça va mal... → NEDC

GPE (NEDC >2-3 mois)

Les formules polymériques sont aussi efficaces que les formules semi-élémentaires. On ne connaît pas le schéma optimal des prises d'EP

Attention :

- RGO
- Anomalies du métabolisme du glucose



Les points forts pour le gastro-entérologue

- Nécessité d'un référent GE pour les patients adultes
- Liens étroits pathologie digestive - nutrition - état respiratoire
- Niveau **élevé** de connaissances des patients sur la maladie
- Niveau d'exigences **élevé** vis à vis des soignants :
 - Compétence
 - Ecoute et disponibilité (consultations)
- ***Connaissances médicales, empathie et compassion***



Supplémentation nutritionnelle

- Vitamines - A : 5 000 U/j
 - D : 800 à 1 000 U/j selon la saison
 - E : 300 à 500 U/J
 - K : 5 mg tous les 3 à 5 jours si âge < 1 an, atteinte hépatique ou cures d'antibiotiques fréquentes
 - B12 : 100 µg/mois en IM si résection intestinale
- Dosages de contrôle au moins une fois par an
- Oligoéléments (fer, zinc, sélénium ?)