

Fibrose Kystique

La fibrose kystique (ou mucoviscidose) est une maladie génétique qui touche environ 35 000 enfants et adultes aux États-Unis et au Canada.

La maladie est causée par un gène défectueux appelé le gène régulateur de conductance transmembranaire de la fibrose kystique (CFTR). Ce gène produit une protéine qui contrôle la façon dont se déplacent le sel et l'eau dans et hors des cellules du corps.

Dans un cas de fibrose kystique, le gène ne fonctionne pas correctement et amène le corps à produire un mucus très épais et gluant et une sueur très riche en sel. Le mucus obstrue les poumons, ce qui conduit à une infection pulmonaire potentiellement mortelle et des difficultés respiratoires.

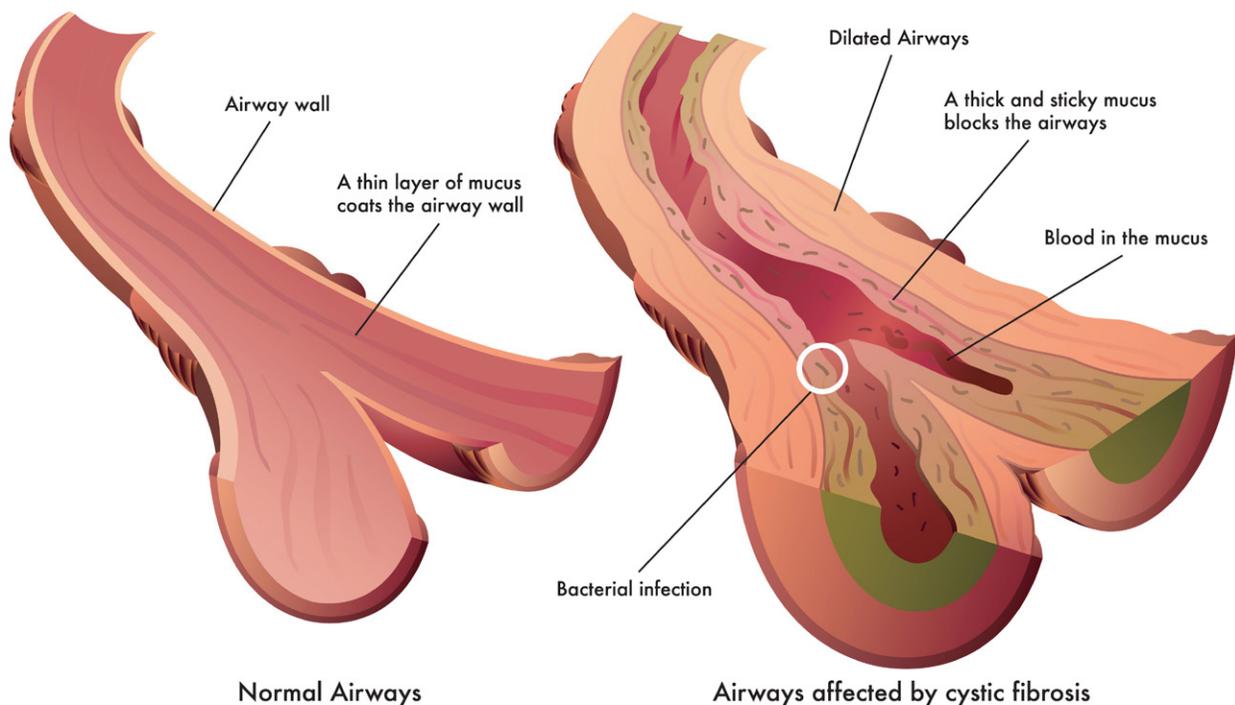
Le mucus peut aussi obstruer les canaux du pancréas. Cela empêche les enzymes digestives d'atteindre les intestins, où ils devraient normalement aider à décomposer les aliments en vue d'absorption. Ceci cause des problèmes nutritionnels et une faible croissance.

Des sécrétions épaissies peuvent également causer des problèmes de foie chez le patient atteint de fibrose kystique. La bile sécrétée par le foie pour faciliter la digestion risque de ne pas s'écouler de manière adéquate, entraînant des lésions du foie. Au fil du temps, cela peut cicatriser le foie.

Les symptômes courants chez les patients atteints de fibrose kystique sont des problèmes respiratoires aigus ou persistants (difficulté à respirer, toux constante avec mucus épais), un appétit excessif accompagné d'une perte de poids, la malnutrition, un retard de croissance, des selles anormales (grasses et volumineuses), et des occlusions intestinales.

Comment diagnostiquer la fibrose kystique

La fibrose kystique peut être diagnostiquée de plusieurs façons. Un diagnostic est souvent atteint par la combinaison d'une évaluation clinique complète, de tests génétiques et d'un test de taux de chlorure dans la sueur. La plupart des enfants subissent un examen de dépistage



de fibrose kystique à la naissance, au moyen du test de dépistage néonatal. Un test génétique peut être effectué, soit pendant la grossesse, soit après la naissance, pour diagnostiquer la fibrose kystique.

Le dépistage néonatal et les tests génétiques sont généralement efficaces, mais peuvent parfois produire des résultats positifs chez un patient non atteint de fibrose kystique (faux positif) ou négatifs chez un patient atteint de fibrose kystique (faux négatif).

De ce fait, le test de taux de chlorure dans la sueur est un moyen sûr, indolore et efficace pour diagnostiquer la fibrose kystique. Ce test mesure le taux d'un élément chimique appelé chlorure dans la sueur. Un patient atteint de fibrose kystique a un taux élevé de chlorure dans sa sueur par rapport au patient non atteint de l'affection.

Pourquoi la nutrition est-elle importante dans un cas de fibrose kystique?

Une bonne nutrition est essentielle chez un patient atteint de fibrose kystique. Ce critère débute à la naissance et se poursuit tout au long de la vie. Près de 85% de patients atteints de fibrose kystique sont incapables de produire les enzymes nécessaires pour digérer et absorber les graisses, les protéines et les féculents (insuffisance pancréatique). Le fait de ne pas pouvoir digérer (maldigestion) et absorber (malabsorption) les aliments, nutriments et vitamines conduit à des résultats médiocres chez un patient atteint de fibrose kystique.

Quelques symptômes de maldigestion et de malabsorption :

- un faible gain de poids en dépit d'un bon appétit ;
- des douleurs abdominales, gaz intestinaux et ballonnements ;
- des selles qui sont fréquemment molles et malodorantes.

Les problèmes nutritionnels des patients atteints de fibrose kystique proviennent-ils uniquement de la maldigestion ou malabsorption ?

La maldigestion et la malabsorption sont les causes principales, mais pas les seules. Les patients atteints de fibrose kystique ont besoin de plus de calories que d'autres patients. Cela est dû à une forte demande d'énergie en raison des quintes de toux, d'une respiration plus laborieuse à cause des problèmes pulmonaires, et

des infections répétées. Par conséquent, le corps requiert plus de calories pour pouvoir respirer et combattre les infections.

Principaux problèmes nutritionnels liés à la fibrose kystique :

- croissance médiocre ou faible gain de poids, en particulier chez les enfants ;
- carences en vitamines, surtout en vitamines liposolubles A, D, E et K ;
- santé médiocre des os en raison de la malabsorption de la vitamine D et du calcium (ce qui augmente le risque de fractures osseuses et d'ostéoporose plus tard dans la vie) ;
- diabète lié à la fibrose kystique ;
- augmentation de la perte de sel ;
- Carence en acides gras essentiels.

Que peut-on faire pour aider les patients atteints de fibrose kystique à mieux digérer et absorber les aliments ?

La plupart des patients atteints de fibrose kystique prennent des enzymes pancréatiques de remplacement qui aident à digérer les hydrates de carbone, graisses et protéines. Ces suppléments d'enzymes sont pris à chaque repas et collation pour aider les patients souffrant d'insuffisance pancréatique à mieux digérer et absorber leurs aliments. Ces enzymes sont disponibles dans de petites capsules contenant des granules d'enzymes digestives.

Les enzymes sont distribuées sous plusieurs marques. Votre médecin et nutritionniste peuvent vous aider à trouver les enzymes et la dose qui conviennent le mieux à votre enfant. Les enzymes améliorent l'absorption des aliments et nutriments et aident votre enfant à prendre du poids. Elles peuvent améliorer la fonction hépatique chez les patients atteints de fibrose kystique qui souffrent d'une maladie hépatique connexe.

Comment et quand faut-il prendre les enzymes ?

Les enzymes doivent être avalées entières juste avant un repas ou une collation. La capsule peut être ouverte dans le cas d'un nourrisson ou enfant en bas âge qui ne peut pas avaler la capsule en entier. On peut ensuite mélanger le contenu de la capsule à une petite quantité de compote

de pommes dans une cuillère et le donner à l'enfant. Il faut éviter d'écraser ou de mâcher la pilule, ou de la prendre avec une boisson chaude, car cela diminuerait son efficacité.

Faut-il prendre des enzymes avec chaque repas et collation ?

Les enzymes doivent être prises avec chaque repas et collation et ingestion de lait, lait maternisé et lait maternel qui contiennent des matières grasses, protéines et féculents. Certains aliments et boissons qui ne contiennent que des sucres simples ne requièrent pas d'enzymes pancréatiques, notamment les fruits, jus de fruit, sodas, sucettes glacées, Pedialyte, chewing-gum, jelly beans, bonbons durs, thé et café (sans lait ni crème).

Peut-il y avoir des symptômes de maldigestion / malabsorption même en prenant des enzymes ?

Les symptômes de maldigestion / malabsorption qui apparaissent lors de la prise d'enzymes peuvent indiquer qu'il faut ajuster la dose. Parlez-en à votre médecin ou nutritionniste avant de changer les enzymes, car il pourrait y avoir d'autres raisons pour les symptômes de votre enfant.

Quelle est la durée d'efficacité des enzymes ?

Les enzymes demeurent efficaces pendant environ une heure après leur ingestion.

Est-ce que les enzymes génériques sont aussi efficaces que les enzymes de marque ?

Non, les enzymes génériques sont en général moins actives que les enzymes de marque et ne fonctionnent pas aussi bien. N'utilisez pas d'enzymes génériques.

Est-ce que l'ajout d'enzymes suffit pour améliorer l'état nutritionnel des patients atteints de fibrose kystique ?

Non, les enzymes sont importantes, mais un bon régime nutritionnel est également essentiel à chaque étape de la vie d'un patient atteint de fibrose kystique. Un bon régime nutritionnel aide à maintenir une croissance, un poids et une taille normales. De plus, une bonne nutrition aide le corps à combattre les infections et assure que de nombreux organes importants, tels les poumons, le pancréas et le foie, fonctionnent normalement.

Quel est le régime recommandé pour un patient atteint de fibrose kystique ?

- On recommande en général un régime alimentaire équilibré, riche en calories, protéines et matières grasses, avec l'ajout de sel.
- De nombreux patients atteints de fibrose kystique ont besoin de 25% à 50% plus de calories et 50% plus de protéines que d'autres personnes du même âge.
- On recommande généralement trois repas et trois collations par jour.
- Les repas et collations peuvent être complétés par des boissons frappés à haute teneur en calories.

Est-ce que tous les patients prennent du poids avec un régime alimentaire à haute teneur en calories et matières grasses ?

Il est parfois impossible de consommer assez de calories pour assurer la croissance et le gain de poids requis pour rester en bonne santé. Dans ce cas, votre médecin ou diététicienne peut recommander une alimentation supplémentaire par sonde pour fournir les calories nécessaires à votre enfant.

L'alimentation par sonde est utilisée pour compléter les calories, mais ne remplace pas la consommation d'aliments. Souvent, l'enfant est alimenté par sonde lorsqu'il dort la nuit. Normalement, cela se passe par l'intermédiaire d'un tube long et mince passé à travers le nez (sonde nasogastrique) ou inséré directement dans l'estomac (tube de gastrostomie).

Les suppléments vitaminiques sont-ils nécessaires ?

Les suppléments vitaminiques sont essentiels chez un patient atteint de fibrose kystique, en particulier les vitamines liposolubles A, D, E et K, qui sont souvent mal absorbés. Même quand un patient prend des enzymes, des suppléments sont nécessaires pour prévenir les carences vitaminiques.

La nutrition est-elle la même à tout âge ?

Chaque groupe d'âge a des besoins nutritionnels différents. Votre médecin et diététicienne peuvent répondre à vos questions concernant la fibrose kystique et la nutrition de votre enfant à chaque étape de sa vie.

Comment la fibrose kystique affecte-t-elle le foie ?

Le traitement des complications respiratoires liées à la fibrose kystique s'est amélioré, ainsi que l'espérance de vie. Aujourd'hui, les maladies hépatiques liées à la fibrose kystique revêtent une importance accrue et sont la troisième cause de mortalité chez les patients atteints de fibrose kystique.

Les patients présentent en général des symptômes d'obstruction des voies biliaires. Cela peut passer au stade d'inflammation et de cicatrisation du foie.

Les symptômes des lésions du foie comprennent la malnutrition et la carence en vitamines liposolubles (A, D, E et K), le jaunissement des yeux et de la peau (jaunisse), l'enfllement du foie ou de la rate, et le développement de calculs biliaires. Dans un stade avancé, le patient peut développer une cicatrisation du foie (cirrhose), qui peut conduire à une insuffisance hépatique et nécessiter une transplantation

Quick facts:

- La fibrose kystique est une maladie génétique qui perturbe le déplacement du sel et de l'eau dans et hors des cellules du corps. Ceci conduit au développement de mucus et de sécrétions épaisses, ce qui peut causer des problèmes dans de nombreuses parties du corps.
- Les symptômes typiques de la fibrose kystique comprennent de fréquentes infections et difficultés respiratoires ; une mauvaise digestion et absorption d'aliments, ce qui cause une croissance médiocre et des selles molles ; des maladies du foie ; et des problèmes du pancréas, y compris une carence en enzymes digestives et le diabète.
- Un gastro-entérologue pédiatrique et une nutritionniste peuvent jouer un rôle important dans la gestion de la nutrition et la prévention de carences en calories et en nutriments liées à la fibrose kystique.

Links

Cystic Fibrosis Foundation (USA)

Cystic Fibrosis (Canada)

MedicinePlus

➔ Locate a Pediatric Gastroenterologist

RAPPEL IMPORTANT. - L'organisation nord-américaine NASPGHAN (North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) publie ce document en tant qu'information pédagogique générale et non en tant que justification définitive du diagnostic ou du traitement d'un cas donné. Il est très important que vous recherchiez l'avis de votre médecin sur votre cas particulier.



714 N Bethlehem Pike, Suite 300, Ambler, PA 19002 **Phone:** 215-641-9800 **Fax:** 215-641-1995 **naspghan.org**

Visitez notre page **Facebook** à <https://www.facebook.com/NASPGHAN/>, ou suivez-nous sur **Twitter** @NASPGHAN et sur **Instagram** #NASPGHAN

