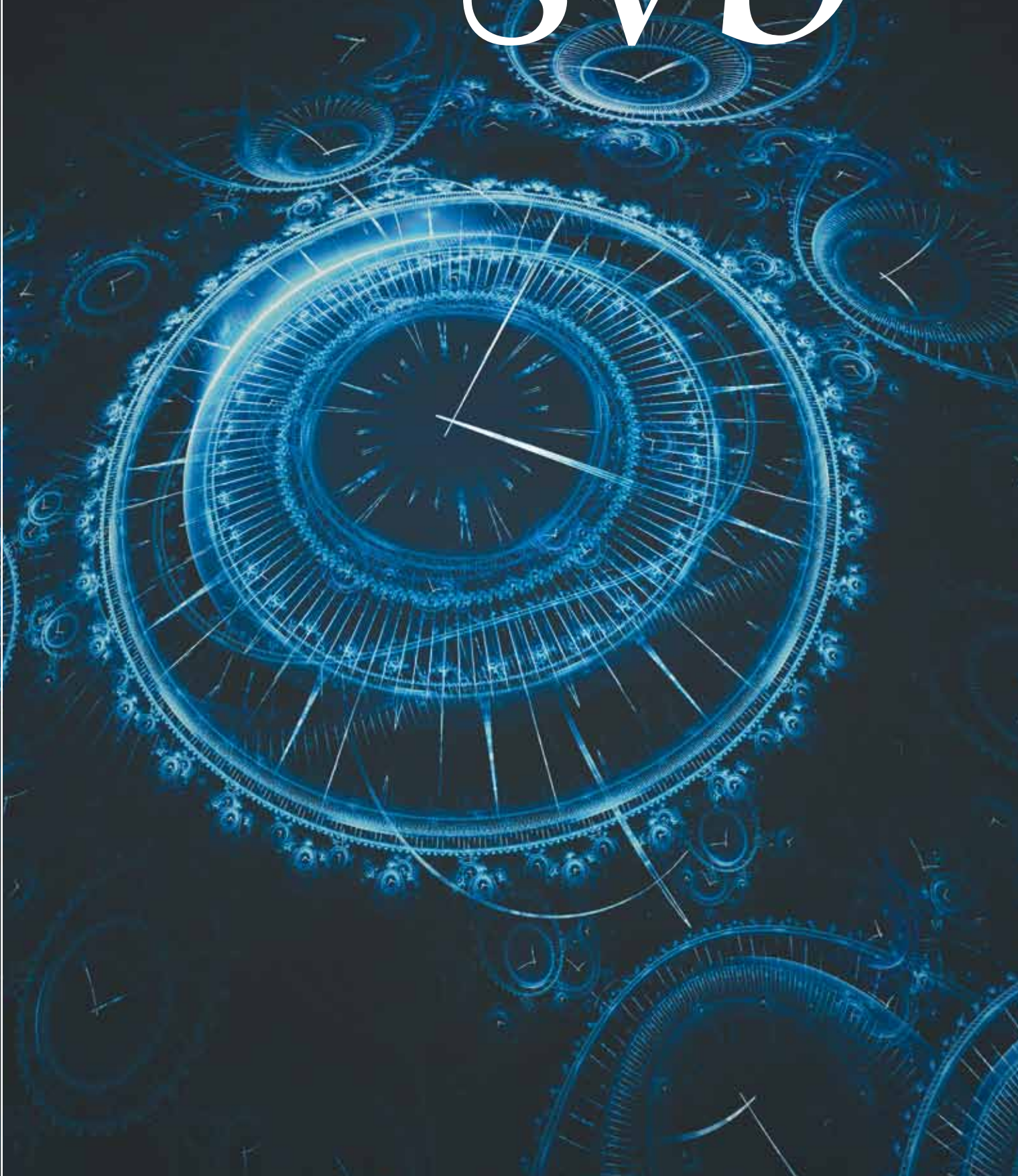


CPAFK

Comité provincial des adultes fibro-kystiques

svb





Le Comité provincial des adultes fibro-kystiques tient à remercier la compagnie pharmaceutique Merck de sa généreuse contribution à la production de cette 37^e édition de SVB.

To receive this issue in English:

514-288-3157 / 1-800-315-3157

E-mail : cpafk@videotron.ca

Also available in PDF on our Web site:

www.acfcq.qc.ca/e/information/svb

Également publiée en format PDF sur notre site Web :

www.cpafk.qc.ca/f/information/svb

Rédacteur en chef

Laval de Launière

Rédactrice adjointe

Andrée Delisle

Réviseurs

Vicky Bernard
 Madeleine Mercy
 Lucie Ranger
 Rachel Rouleau
 Geneviève Thibault-Gosselin

Traductrices

Vicky Bernard
 Madeleine Mercy
 Lucie Ranger

Collaborateurs

Lysandre Barrette
 Marie-Ève Beaulieu
 Élise Bouchard
 Michael Boulianne
 D^r André Cantin
 D^r Hugo Chapdelaine
 D^r Patrick Daigneault
 Véronique Dampousse
 D^r Larry C. Lands
 Geneviève Mailhot
 Marjolaine Mailhot
 D^r Louis Paradis
 D^r Georges Rivard
 Stéphanie Wells

Concepteur graphique

François Jean

Photographies

shutterstock
 thinkstock

Impression

Imprimerie Dumaine
 Saint-Hyacinthe (Québec)
 Canada

*Cette revue est produite grâce au
 Comité provincial des adultes
 fibro-kystiques (CPAFK)
 et à la généreuse participation
 de ses commanditaires.*

CPAFK

Le siège social du Comité provincial
 des adultes fibro-kystiques :
 629, rue du Prince-Arthur Ouest
 Montréal (Québec) H2X 1T9

Montréal et ses environs

514 288-3157

Extérieur

1 800 315-3157

Courriel
cpafk@videotron.ca

Site Web
www.cpafk.qc.ca

Facebook
www.facebook.com/cpafk

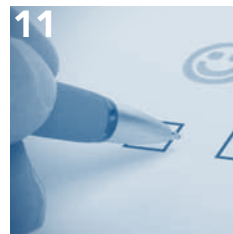


Janvier 2013

Dépôt légal 1^{er} trimestre 2013
 Bibliothèque nationale du Québec, D9150134
 Bibliothèque et Archives Canada, D411325D

SOMMAIRE SVB 2013

| | |
|--|----------------------------|
| Mot de la rédaction Un départ crève-cœur! | 03 |
| Entrevue Une histoire qui est la vôtre | 04 |
| Témoignages Être quelqu'un pour quelqu'un À ma façon... Les espoirs conjugués | 08 11 14 |
| Santé L'allergie aux antibiotiques: un problème fréquent chez les patients fibro-kystiques | 16 |
| Physiothérapie La technologie peut-elle favoriser l'activité physique ? | 19 |
| Nutrition Le zinc: un allié incontournable en fibrose kystique | 22 |
| Politique Le dépistage néonatal de la fibrose kystique au Québec: bientôt une réalité ? | 26 |
| Histoire La fibrose kystique, d'hier à demain: souvenirs d'un vieux clinicien | 32 |
| Recherche Recherche et fibrose kystique : congrès nord-américain de la fibrose kystique 2012 | 36 |
| Chronique santé Hypertension pulmonaire Équitation Forme « fruste » de la maladie Rifampin Allaitement | 38 38 39 39 39 |





Un départ crève-cœur !

Le Comité provincial des adultes fibro-kystiques (CPAFK) et le *Santé Vous Bien* (SVB) perdent leur père fondateur! Laval de Launière quittera en effet ses fonctions de directeur général de l'organisation et de rédacteur en chef du magazine en avril 2013, pour se consacrer exclusivement à son rôle d'intervenant social à l'Hôtel-Dieu du Centre hospitalier de l'Université de Montréal (CHUM). Il veillera toutefois, dans les coulisses, à assurer sa relève et à faciliter la transition.

Près de 30 ans après avoir mis au monde le CPAFK afin de répondre aux besoins spécifiques des adultes fibro-kystiques – qui forment aujourd'hui environ 60 % des personnes atteintes de la maladie au Canada –, Laval tire peut-être sa révérence, mais il laisse en héritage des réalisations et un coffre à outils qui continueront à servir longtemps encore à la clientèle à laquelle il a consacré son énergie et son amour.

Le SVB n'allait pas laisser passer l'occasion sans lui laisser la parole pour évoquer son parcours, et c'est à Stéphanie Wells que Laval a bien voulu se livrer en entrevue. À lire absolument!

Dans la foulée de cet événement marquant dans la vie du SVB, l'équipe de rédaction en a profité pour faire le point sur les enjeux et les dossiers majeurs auxquels ses abonnés sont sensibles, en passant par l'historique de la fibrose kystique au Canada qu'en trace le D^r Georges Rivard. Une mine d'information, où l'on apprend notamment que l'âge médian de survie des personnes atteintes est passé de 5 à 6 ans en 1960, à 48,1 ans en 2010, grâce aux avancées de la science et de la technologie. Un gain de plus de 40 années de vie! Autre progrès prometteur: la mise au point de médicaments susceptibles de corriger le défaut génétique de base de la fibrose kystique, rien de moins! Un dossier à suivre.

Nos autres chroniqueurs ont emboîté le pas avec enthousiasme en nous livrant des articles charnières sur l'état d'avancement de dossiers majeurs comme la situation de la recherche sur la fibrose kystique en 2012, le dépistage néonatal à travers le monde – en particulier au Québec –, les allergies aux antibiotiques, la contribution des nouvelles technologies dans l'encouragement à l'activité physique, le rôle du zinc dans différentes complications associées à la fibrose kystique, etc.

Ce numéro d'exception n'aurait pas été complet sans vous offrir l'occasion de découvrir comment s'incarne la fibrose kystique dans la vie quotidienne de ceux et celles qui en sont atteints, ainsi que dans celle de leurs proches. C'est ce que Lysandre, Marie-Ève et Élise nous offrent généreusement l'occasion de faire grâce à leurs vibrants témoignages.

Que l'année 2013 soit pour vous source de bonheur, de bonnes nouvelles et d'énergie positive!

Bonne lecture!

Andrée Delisle
Rédactrice adjointe

Une histoire qui est la vôtre

Entrevue avec Laval de Launière



Laval de Launière occupe un double emploi: il est directeur général du Comité provincial des adultes fibro-kystiques (CPAFK) et intervenant social à la clinique de fibrose kystique de l'Hôtel-Dieu du Centre hospitalier de l'Université de Montréal (CHUM).

Propos recueillis par
Stéphanie Wells

Laval, vous quitterez bientôt le Comité provincial des adultes fibro-kystiques (CPAFK) pour vous consacrer à votre travail d'intervenant social à l'Hôtel-Dieu du Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM). Voici donc l'occasion de faire le bilan de votre longue implication de plus de 30 ans auprès des patients fibro-kystiques du Québec. Vous avez étudié en orientation scolaire et professionnelle. D'abord, la question qui va de soi: pourquoi la fibrose kystique ?

D'entrée de jeu, il convient de préciser que je suis titulaire d'un baccalauréat en orientation scolaire et professionnelle, et d'une maîtrise en counselling. Pourquoi la fibrose kystique? Un simple concours de circonstances. À 30 ans, j'étais chargé de cours à l'Université Laval en psychologie de l'affectivité et j'étais à la recherche d'un emploi à temps plein. Le hic, c'est que je voulais vivre à Montréal et conserver mes charges de cours à Québec. Un heureux hasard a voulu que le regretté docteur Roger Lasalle, à l'époque directeur de la clinique de fibrose kystique de l'Hôpital Ste-Justine, soit à la recherche d'un professionnel de l'orientation à mi-temps, dont la tâche consisterait à faciliter l'intégration sociale et professionnelle des patients fibro-kystiques. En clair, il voyait un avenir pour ses jeunes patients et souhaitait les y préparer.

Vous avez donc postulé pour cet emploi ?

Informé par mon ordre professionnel de l'ouverture du poste, j'ai présenté ma candidature au Dr Lasalle. La veille de mon entrevue, j'ai fait une brève recherche en bibliothèque pour en connaître davantage sur

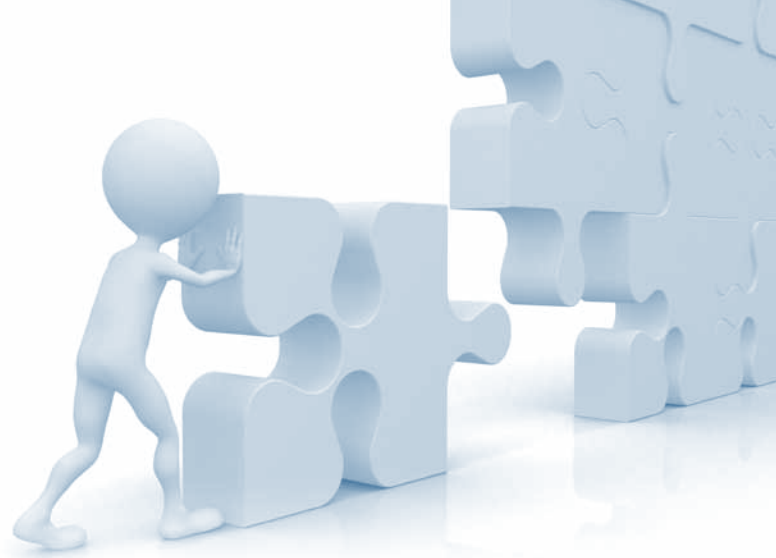
la maladie. Tout ce que j'en savais se résumait à la représentation d'une affiche publicitaire de l'époque, laquelle mettait en scène une jeune fille qui respirait péniblement derrière un masque à oxygène. Le jour même de l'entrevue, le Dr Lasalle m'a confirmé mon embauche.

Comment s'est passé votre premier contact avec les patients ?

Mon premier contact avec la clientèle a eu lieu un après-midi de clinique, dans le brouhaha d'une salle d'attente de l'Hôpital Ste-Justine. J'ai été stupéfait de voir tous ces jeunes, seuls ou accompagnés d'un parent. L'atmosphère était débordante d'une vitalité que je ne saurais exprimer. Alors que les enfants dessinaient ou couraient à gauche et à droite sous le regard attentif de leurs parents, les adolescents et les rares adultes fibro-kystiques attendaient sagement leur tour, assis sur des chaises trop petites pour eux. Jamais je ne me serais attendu à rencontrer des individus aussi « normaux » avec des différences individuelles aussi marquées. Je suis tombé sous le charme.

Comment avez-vous adapté votre approche d'intervention ?

Il m'a fallu innover. Je me suis d'abord demandé comment aider ma clientèle dans un cadre aussi peu conventionnel que celui d'une clinique ou d'un séjour à l'hôpital. En d'autres mots, comment pourrais-je inscrire ces jeunes dans une démarche de réflexion sur leurs projets de vie si je ne les voyais que très brièvement – une fois tous les trois mois – lors de



« ...il y a autant de façons de vivre la maladie qu'il y a de personnes malades... »

leur passage à la clinique? Pour certains, il y avait bien sûr possibilité de rattrapage lors de leurs hospitalisations. Par contre, n'y avait-il pas des limites à les surexposer à mes préoccupations par rapport à leur avenir? Confronté à ces dilemmes, je me suis fixé comme objectif de créer d'abord des liens avec la clientèle, pour ensuite trouver la meilleure voie à suivre.

Qu'avez-vous découvert grâce à cette relation particulière avec les patients fibro-kystiques?

Entre autres choses, j'ai découvert qu'il y a autant de façons de vivre la maladie qu'il y a de personnes malades, et que les drames humains qui avaient marqué l'histoire de la fibrose kystique avaient nécessairement influencé la perception que les patients avaient d'eux-mêmes et leur rapport avec la maladie. J'ai également appris que l'être humain, qu'il souffre de fibrose kystique ou non, a des capacités d'adaptation tout à fait insoupçonnées. Finalement, j'ai découvert que l'existence de plusieurs patients fibro-kystiques était marquée d'une solitude infinie.

Comment s'exprimait cette solitude?

Elle s'exprimait par des non-dits. Au début des années 80, alors que l'âge médian de survie ne dépassait pas la jeune vingtaine, on évitait d'aborder certains sujets liés à l'avenir (travail, vie de couple, procréation, etc.) en présence des patients fibro-kystiques par crainte de créer un malaise. En gros, le futur c'était pour... les autres. J'exagère à peine en disant qu'il y avait une véritable « culture de la mort ». Il faut dire qu'elle était bien présente et difficile à cacher. Plus les patients étaient malades, plus ils passaient du temps en compagnie d'autres patients hospitalisés et, conséquemment, plus ils s'exposaient à vivre la perte d'un ami fibro-kystique. Les décès étaient fréquents, et nous vivions tous ces moments avec grande émotion. On peut imaginer ce qui traversait l'esprit des survivants. Serai-je le suivant? Je ne dirai jamais assez à quel point le personnel de l'hôpital se montrait empathique et aidant dans les circonstances.

Le Comité provincial des adultes fibro-kystiques est né de ces constatations?

Pour plusieurs, dont moi-même, les adultes fibro-kystiques constituaient une source d'encouragement à exploiter. Plus la population des adultes fibro-kystiques augmentait, plus elle offrait des modèles de réussite à présenter aux plus jeunes, et plus elle leur montrait qu'ils avaient un avenir devant eux. Il fallait donc créer des conditions favorables à leur intégration sociale et professionnelle. C'est dans cet état d'esprit qu'est né le CPAFK en 1985. S'il y avait un avenir, il fallait s'y préparer! Et quoi de mieux pour s'y préparer que de se donner collectivement des outils comme le CPAFK. C'est avec un enthousiasme mêlé de scepticisme que six adultes fibro-kystiques de l'Hôpital Ste-Justine ont accepté de mettre la main à la pâte et de donner corps au projet qui se développera peu à peu à l'échelle provinciale grâce à l'implication d'adultes fibro-kystiques des quatre coins du Québec.

La clinique de fibrose kystique de l'Hôtel-Dieu du CHUM a vu le jour à peu près à la même époque?

Tout à fait. Alors qu'on s'efforçait de faire comprendre aux enfants et aux adolescents qu'ils deviendraient éventuellement des adultes, l'ambitieux projet de transférer les adultes fibro-kystiques de l'Hôpital Ste-Justine vers l'Hôtel-Dieu de Montréal prenait forme. Mais ce projet, souhaité par l'administration de l'Hôpital Ste-Justine et appuyé par les docteurs Roger Lasalle et Alphonse Jeanneret, a rencontré une farouche résistance. Certains patients ne pouvaient se résoudre à quitter ce qui était devenu pour eux une seconde famille, tandis que d'autres se sentaient trahis. Ne devaient-ils pas tous mourir à l'Hôpital Ste-Justine?

J'imagine que vous avez joué un rôle important dans cette délicate transition?

Le transfert de la première cohorte d'adultes fibro-kystiques de l'Hôpital Ste-Justine vers l'Hôtel-Dieu



« Le CPAFK a été et demeure un organisme phare pour de nombreux adultes fibro-kystiques du Québec. »

de Montréal s'est échelonné sur quelques années. C'est au cours de cette même période que j'ai progressivement changé d'employeur pour devenir un employé du Dr Alphonse Jeanneret, alors directeur et fondateur de la clinique de l'Hôtel-Dieu du CHUM. En continuant à travailler quelques heures par semaine à l'Hôpital Ste-Justine, je m'assurais notamment que le transfert se déroulait dans les meilleures conditions possibles pour les patients, autant sur le plan psychologique que social. En même temps, pour ceux nouvellement transférés, je demeurais cette figure stable et rassurante qu'ils savaient en contact avec le personnel de l'Hôpital Ste-Justine. En parallèle, je renforçais mes liens avec la communauté des adultes fibro-kystiques du Québec grâce à mes actions dans le cadre de la mission du CPAFK.

Quelle était précisément cette mission ?

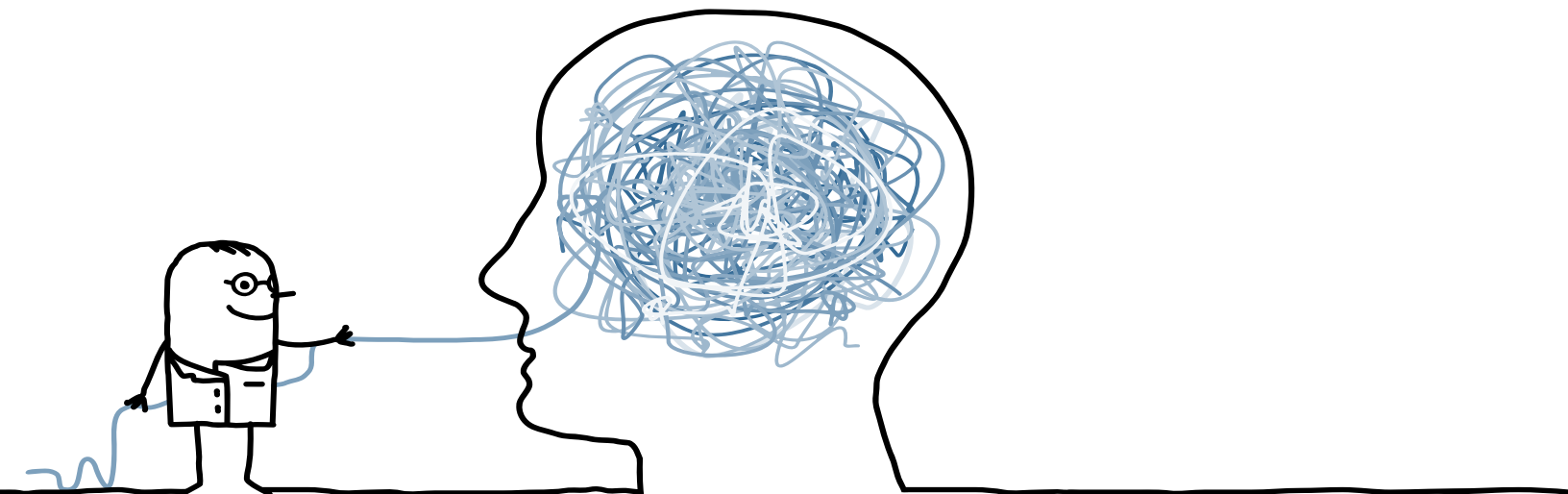
Dès sa fondation, le CPAFK s'est présenté comme un organisme consacré à la qualité de vie des adultes fibro-kystiques du Québec. Essentiellement, il s'agissait d'outiller les adultes fibro-kystiques avec l'objectif d'une meilleure prise en charge de la maladie. La réalité des adultes fibro-kystiques se transformait et faisait inévitablement naître de nouveaux besoins. Il fallait les identifier et y répondre avec nos connaissances et nos moyens. Dans la foulée de l'enthousiasme des perspectives offertes par le CPAFK et brûlant d'impatience, j'ai procédé à l'achat du « 629 » (629, Prince-Arthur Ouest à Montréal), qui est devenu une ressource privée pour les adultes fibro-kystiques. Cette résidence du centre-ville de Montréal allait abriter le siège social du CPAFK et devenir pendant plus de vingt ans un lieu d'hébergement pour les adultes fibro-kystiques du Québec dans le besoin. Au cours de ces années, vingt adultes fibro-kystiques y ont élu domicile pour des périodes allant de quelques mois pour certains à plusieurs années pour d'autres. Vingt-sept ans plus tard, le siège social du CPAFK se trouve toujours au « 629 ».

Avez-vous rencontré de la résistance devant un projet aussi audacieux ?

Évidemment. Cette résistance est venue principalement de l'Association québécoise de la fibrose kystique (AQFK), maintenant Fibrose kystique Québec, qui voyait mal l'arrivée d'un nouvel acteur associatif en fibrose kystique. Du côté de l'AQFK, on s'expliquait mal que les adultes fibro-kystiques impliqués au sein du CPAFK en formation ne trouvent pas en l'AQFK un lieu d'épanouissement, et qu'ils montrent si peu d'enthousiasme à partager leur mission première, à savoir amasser de l'argent pour la recherche. Or, le CPAFK était une organisation naissante, donc toute fragile, qui devait poursuivre une réflexion autonome pour mieux définir sa propre mission associative. Il faut garder à l'esprit que les quelques administrateurs du CPAFK étaient de jeunes adultes en quête d'autonomie et d'affranchissement, alors que les administrateurs de l'AQFK étaient majoritairement des parents obnubilés par le désir de sauver leur enfant grâce aux progrès de la recherche scientifique. Le CPAFK s'inscrivait dans une tout autre dynamique. On y parlait de prise en charge de la maladie, d'autonomie, d'affranchissement, de vie de couple, de surprotection parentale, d'accès au marché travail, etc. Avant tout, le CPAFK se voulait un organisme communautaire d'entraide et de soutien pour ses membres.

Selon vous, la réalité des adultes fibro-kystiques a-t-elle beaucoup changé au cours des trente dernières années ?

« Chagné », vous dites ? Pour reprendre l'expression que j'ai utilisée plus tôt, la « culture de la mort » a laissé place à une « culture de la vie ». Il y a trente ans, la fibrose kystique était une maladie essentiellement pédiatrique. Les adultes fibro-kystiques étaient extrêmement rares. On les considérait comme des êtres en sursis, sans véritable avenir. Qui aurait cru que l'âge médian de survie passerait de la jeune vingtaine à 48 ans, que le nombre d'adultes fibro-



kystiques dépasserait le nombre d'enfants fibro-kystiques, que les transplantations pulmonaires permettraient d'ajouter de nombreuses années de vie à leur existence, que les femmes fibro-kystiques – et plus surprenant encore, les hommes fibro-kystiques, pourtant infertiles – auraient des enfants en si grand nombre, voire des petits-enfants, et que les adultes fibro-kystiques intégreraient de façon aussi importante le marché du travail? Et la liste pourrait s'allonger...

Selon vous, le CPAFK a-t-il été un acteur important de l'histoire de la fibrose kystique au Québec?

Discrètement, peut-être, mais certainement de façon notable. Le CPAFK a été et demeure un organisme phare pour de nombreux adultes fibro-kystiques du Québec. Il a contribué à briser leur isolement et à leur procurer un sentiment d'appartenance, tout en les outillant en vue d'une meilleure prise en charge de la maladie. Le CPAFK a joué un rôle important, tant sur le plan national qu'international, en se faisant le champion de l'information et en offrant un modèle d'organisation peu commun dans le milieu de la fibrose kystique. Pour ceux qui ne connaissent pas la structure du CPAFK, il est important de souligner que 20 des 22 membres de son conseil d'administration souffrent de fibrose kystique, tout en représentant les différentes régions administratives du Québec. Reconnaissons qu'il y a un caractère unique à ce qu'un organisme d'aide lié à la fibrose kystique soit géré par les bénéficiaires eux-mêmes, sans compter qu'il a réussi à traverser 27 ans d'histoire, malgré les moments troubles que fait vivre une maladie comme la fibrose kystique aux membres d'une organisation.

Vous êtes sur le point de quitter le navire. Comment entrevoyez-vous l'avenir du CPAFK?

Le CPAFK a beaucoup évolué depuis sa fondation. À ses débuts, j'étais la locomotive de l'organisa-

tion, si je puis dire. Appuyé par une petite équipe administrative de six adultes fibro-kystiques – les membres fondateurs du comité –, je travaillais à rendre l'organisme le plus fonctionnel possible, tout en remplissant sa mission sociale. Au fil du temps, avec la contribution de bénévoles fibro-kystiques et l'injection de nouveaux fonds, l'organisme a pris du galon. Il est devenu plus structuré, plus fonctionnel et nettement plus représentatif. Aujourd'hui, les administrateurs du CPAFK sont en plein contrôle de l'organisation. Mon départ devrait ouvrir la voie à de nouvelles adaptations et permettre à l'organisme de gagner davantage en autonomie. Les défis qui attendent le CPAFK sont nombreux. Entre autres choses, il doit jouer un rôle plus actif, à la fois sur les réseaux sociaux et auprès des décideurs publics. Il doit développer de nouvelles stratégies pour s'assurer d'un meilleur financement et ajouter du personnel à sa permanence. Il doit également se rapprocher de ses valeureux partenaires que sont Fibrose kystique Québec, Fibrose kystique Canada et la Fondation l'air d'aller. Sa survie en dépend. Bien que le CPAFK ait toutes les raisons du monde d'être satisfait de sa politique de prévention des infections, il devra mettre à contribution les nouvelles technologies de communication pour intégrer davantage ceux qui craignent de se trouver en présence d'autres adultes fibro-kystiques, ou ceux qui représentent eux-mêmes un danger pour les autres en raison de la nature de leurs bactéries. Les adultes fibro-kystiques peuvent être extrêmement fiers de leur organisation. En conclusion, je tiens à remercier tous ceux et celles qui m'ont accompagné dans cette belle aventure.

Au nom des adultes fibro-kystiques du Québec, merci beaucoup, Laval, pour toutes ces années d'engagement et de dévouement exceptionnels.



Être quelqu'un pour quelqu'un

Lysandre Barrette

Île-Perrot (Québec)
Canada

Le grand jour

C'était un 28 septembre. Comme tous les mercredis, je travaillais en tant qu'adjointe juridique au bureau d'avocat de mon père. Vers 15 h, j'étais à mon poste de travail lorsque ce dernier se dirigea vers moi pour me tendre sans un mot son téléphone cellulaire. « Allô? J'ai peut-être des poumons! » C'était ma petite sœur, Anne-Sophie Barrette, atteinte comme moi de fibrose kystique. Alors âgée de 19 ans et hospitalisée à Sainte-Justine, elle était en attente d'une greffe de poumons depuis 17 mois, dont les quatre derniers passés sur la liste d'urgence. J'avais imaginé cette scène des centaines de fois en anticipant ma réaction, mais là, c'était enfin réel. Je pris un moment pour réaliser que l'heure était enfin arrivée.

Le trajet jusqu'à Sainte-Justine me parut interminable. Vers 21 h, nous étions une quinzaine, famille et amis, dans la petite chambre n° 6401, où l'excitation et la nervosité étaient palpables, à attendre impatiemment la confirmation du Dr Ferraro. Le téléphone sonna, et Anne-Sophie répondit devant nos visages inquisiteurs: « Oui... OK... Hmm, hmm... Oui... OK... OK », puis raccrocha calmement, avec un léger sourire en coin. « Oui. Ça marche! »

Et voilà, le compte à rebours était lancé, déclenchant ainsi le début d'une fabuleuse aventure. Celle qui déterminerait le dénouement d'une vie de combat où la force, la ténacité et le désir ardent de vivre l'emporteraient jusqu'au bout sur les souffrances, les obstacles et les contraintes qu'apporte la fibrose kystique.

L'attente

Dans l'ambulance vers l'Hôpital Notre-Dame, je ne pouvais plus retenir les larmes de couler sur mes joues. Trop d'émotions m'envahissaient: excitation, peur, soulagement, inquiétude, joie, anxiété... Dès son arrivée, ma sœur fut emmenée aux soins intensifs en attendant que le prélèvement d'organes sur le donneur soit commencé, après quoi elle serait transférée en salle d'opération pour entreprendre cette chirurgie majeure. Tout au long de la nuit, le prélèvement était repoussé d'heure en heure, ce qui semblait transformer chaque minute en éternité. Bref, la tension s'élevait à mesure que le temps passait. Au lever du soleil, le signal fut enfin donné. Je me souviendrai toujours de son dernier sourire dans l'ascenseur avant que les portes se ferment, alors qu'elle me lançait avec un clin d'œil: « See ya! » Anne Sophie aura été de tous la plus sereine, paisible et prête avant le grand départ.

Cette longue nuit d'attente fut pour moi la plus éprouvante de ma vie. Je tentais de me détendre en me fermant les yeux et me concentrant sur le compte des palpitations qui résonnaient dans ma tête. Je parcourais le passé en revoyant tout ce que j'avais fait pour prendre soin de ma sœurette, au risque parfois de ma propre santé. Dans mon esprit surgissaient alors de nombreux souvenirs des nuits sommeillant auprès d'elle lors de ses hospitalisations pour lui assurer une présence (et non pour le confort du matelas!), lui apporter de l'attention, lui consacrer du temps et ainsi lui démontrer l'importance de la place qu'elle occupait dans mon cœur et dans ma vie.



« Trop d'émotions m'envahissaient : excitation, peur, soulagement, inquiétude, joie, anxiété... »

Le début d'un renouveau

Alors que je m'égarais dans mes pensées, une évidence m'apparut soudain : le temps n'était plus aux doutes quant à l'accomplissement de mon rôle de grande sœur, ni aux regrets et à la culpabilité qui remontaient subitement à la surface. Il était trop tard quand j'ai compris que j'aurais pu agir différemment à de nombreuses occasions. « Accepte le passé et reviens au présent. Excelle au moins pour agir comme elle voudrait que tu le fasses en ce moment. Elle a besoin de toi », m'ordonnais-je. Une fois l'opération terminée, le D^r Ferraro nous informa que tout s'était bien déroulé. « J'ai même recousu la peau sans trop déformer son tattoo ! » Quel moment de pur bonheur et de soulagement ! Les mots me manquent pour décrire la sensation qui s'empara de moi à cette minute précise, aucun ne pouvant traduire avec justesse cette indicible euphorie. Cinq jours plus tard, avec l'aide du physiothérapeute, je l'ai assistée lors de sa première marche sur une distance de cinq mètres, qui a représenté tout un effort. Être témoin de cette renaissance me donnait l'impression d'être témoin d'un miracle. Aujourd'hui, huit mois plus tard, je m'habitue encore à peine à la voir courir !

La FK et moi

Reculons maintenant dans le temps. C'est à l'âge de six ans que j'ai constaté que ma maladie me différençait des autres enfants à l'école. En effet, j'étais la seule dans ma classe de première année qui avait des dizaines de pilules par jour, qui recevait des clappings quotidiennement et qui devait faire une demi-heure de traitement d'inhalothérapie matin et soir, sans compter les visites régulières à Sainte-Justine et les traitements d'antibiotiques intraveineux à répétition. Cette prise de conscience m'a inévitablement poussée à me demander, avec un sentiment d'injustice : « Pourquoi MOI ? » Cependant, l'expérience m'a appris qu'afin d'accepter ce boulet, il faut à tout prix éviter de s'apitoyer sur son sort. J'ai par conséquent adopté envers la maladie une attitude qui consiste à transformer mon sentiment d'impuissance en une grande puissance positive, la même que celle qui m'unit à ma sœur. Relever ce défi un jour à la fois renforce sans cesse notre lien et nous aide à affronter la fragilité de la vie à laquelle nous sommes inévitablement confrontées.

Complices pour la vie

Je considère ma sœur comme mon unique complice luttant contre cette maladie jour après jour. Ensemble, nous surmontons les moments difficiles comme les longues hospitalisations, nous nous motivons mutuellement à faire nos traitements, à garder courage et à lâcher prise devant notre santé qui nous glisse entre les mains. C'est dans cette complicité que nous exprimons la même exaspération à l'éternelle question parentale : « As-tu pris tes enzymes ? » Bref, nous sommes toujours présentes l'une pour l'autre, et nos âmes sœurs se complètent.

J'admets que le fait de voir l'état de ma sœur s'aggraver continuellement était une telle épreuve émotive que j'en oubliais le fardeau de ma propre maladie. Sa santé passait avant la mienne. Je faisais l'impossible pour son bien-être. J'aurais peut-être mieux géré mes tourments face à cette situation si j'avais disposé des outils et ressources nécessaires ; toutefois, j'éprouvais à cette époque une grande difficulté à partager mes angoisses. Enfouies, ignorées et accumulées durant toutes ces années de silence, elles me conduisirent dans une très profonde et longue dépression. Par ce cheminement, j'ai du moins assimilé un principe qui n'est toujours pas évident à appliquer même aujourd'hui, mais qui se résume à se sauver soi-même avant de sauver les autres.

Aujourd'hui, après sa greffe, les rôles sont inversés, et c'est Anne-Sophie qui prend soin de sa grande sœur. Je récolte d'elle ce que je lui ai donné depuis toutes ces années, et j'interprète ce changement de rôle comme une expression de gratitude, une forme de remerciement. Cette récompense dépasse toute espérance et déclare ma mission comme accomplie. Ma sœur est une inspiration de courage et me stimule à m'acharner au combat assidu contre cette maladie avec l'espoir qu'au moment où mes poumons seront entièrement ravagés, il y aura une autre option que la mort. Une deuxième chance s'offrira à moi. J'ai du mal à m'imaginer vivre avec des poumons en santé, car cette sensation n'est déjà plus pour moi qu'un vague souvenir, mais je crois en cette libération. J'entamerai à mon tour un nouveau périple dans lequel je pourrai enfin laisser libre cours à mes fous rires sans m'étouffer et inspirer les parfums d'automne à pleins poumons.

« J'ai du mal à m'imaginer vivre avec des poumons en santé... »

Solidarité et entraide: la clé d'un bon moral

En conclusion, je crois que la solidarité et l'entraide entre personnes atteintes de fibrose kystique sont enrichissantes. Savoir que nous ne sommes pas seuls dans cette situation et être en relation avec d'autres qui vivent la même bataille est rassurant et réconfortant.

Ces dernières années, mes parents ont généralement apporté plus d'attention à ma sœur qu'à moi puisqu'elle était beaucoup plus malade, ce qui est compréhensible. J'ai donc comblé le petit vide qui m'habitait en me tournant vers d'autres personnes fibro-kystiques que je rencontrais en leur donnant ce que j'aurais aimé avoir, c'est-à-dire la chance d'avoir auprès de moi quelqu'un qui pense à moi et qui s'occupe de moi, à qui je n'ai pas besoin de me plaindre pour exprimer l'accablement qui m'envahit

parfois, quelqu'un qui sait, qui connaît, bref, qui comprend, tout simplement. Être quelqu'un pour quelqu'un.

C'est donc dans la perspective d'encourager un rapprochement entre nous, et ce, sans risque de contamination, que j'ai créé la page Facebook « J'ai la Fibrose Kystique », dont la seule condition pour en être membre est d'être atteint de la maladie. Cette initiative avait pour but de permettre à tous les membres de la communauté FK d'apprendre à se connaître, de discuter entre nous en toute intimité, de partager des nouvelles et des informations, de s'encourager, de se confier et de permettre à ceux qui en ont besoin de développer un certain sentiment d'appartenance. À ce jour, la page « J'ai la Fibrose Kystique » compte plus de 135 membres. ◀





À ma façon...

Marie-Ève Beaulieu

Napierville (Québec)
Canada

J'ai longtemps cru que mon histoire était différente de celle des autres. Je l'avoue, j'avais des préjugés envers ceux qui, comme moi, étaient atteints de fibrose kystique. Avec du recul et surtout à cause d'événements plus qu'inattendus dans ma vie, j'ai compris que mon ignorance et mon isolement étaient les principales causes de ces préjugés. J'ai beaucoup hésité avant de partager ma façon de voir la vie avec la maladie, probablement par peur d'être jugée, justement. Mes récentes hospitalisations ainsi que les différents groupes sur les réseaux sociaux ont été pour moi une révélation. J'ai pris conscience que je n'étais pas seule à penser de cette façon. Ainsi, c'est très humblement que j'ai décidé de partager avec vous mon point de vue sur les différentes étapes de ma vie avec la fibrose kystique.

La discrétion: du bon et du moins bon

J'ai toujours été très discrète en ce qui a trait à ma santé. Évidemment, pendant ma jeunesse, les hospitalisations systématiques tous les six mois ont contribué à ce que mon état soit bien connu de mon entourage. À l'adolescence, j'ai fait la plus grande partie de mon secondaire dans le programme Sports-Arts-Études. Nous étions peu d'élèves et, en outre, nous étions dans une aile différente de la polyvalente. J'ai donc, jusqu'en quatrième secondaire, toujours fréquenté les mêmes personnes.

C'est en cinquième secondaire que les choses ont changé pour moi. J'ai décidé de quitter ce programme afin de me retrouver dans une classe régulière avec des gens qui m'étaient totalement inconnus. Personne n'était au courant de ma maladie, et j'ai adoré ça – j'avais enfin la chance d'être anonyme! C'est aussi à cette époque que j'ai commencé à mentir sur mes symptômes. Lorsqu'on me

faisait une remarque sur ma toux, je prétextais un rhume ou encore des allergies; aussitôt, les questions cessaient, et je n'étais pas étiquetée comme quelqu'un de différent.

Étant donné que personne ne se doutait de rien, j'ai continué à agir de cette façon jusqu'à mon dernier emploi. J'avais réussi une technique en administration au cégep et j'ai eu la chance d'obtenir un excellent poste de conseillère financière dans une banque. Évidemment, le stress causé par l'atteinte d'objectifs au travail, jumelé à la fatigue engendrée par la construction de ma maison, a fait en sorte que j'ai commencé à être plus malade. Il va sans dire que mes absences au bureau se sont multipliées.

J'ai alors commencé à sentir que la fréquence et la raison de mes absences provoquaient du mécontentement chez mes collègues, qui n'étaient pas au courant que j'étais atteinte de fibrose kystique. Nombre d'entre eux étant devenus mes amis, je me devais, par respect envers eux, de leur dire la vérité. Quel soulagement ce fut! J'avais un énorme poids en moins sur les épaules. Je pouvais m'absenter sans être jugée – mes collègues m'encourageaient même à me reposer. Ce que je craignais le plus ne s'est heureusement pas produit: je n'étais pas prise en pitié, et on ne parlait pas de la maladie. C'était pour moi le meilleur des mondes.

J'ai malheureusement dû cesser de travailler précipitamment pour des raisons de santé, mais je garde un souvenir impérissable de ces belles années. En effet, j'ai adoré cette brève carrière que je réussissais plutôt bien, et qui m'a également permis de me faire de grandes amies avec qui je vis encore aujourd'hui de belles aventures.

« J'ai beaucoup hésité avant de partager ma façon de voir la vie avec la maladie... »

Ma vie amoureuse

Décider de garder le secret sur son état de santé apporte son lot de conséquences – la difficulté d'être en couple en est un bon exemple. À l'adolescence, j'ai toujours préféré rester célibataire plutôt que d'avoir à expliquer à mes copains de quoi j'étais atteinte. J'étais convaincue à ce moment là que personne ne voudrait avoir une copine malade. En voyant les couples se former autour de moi, j'étais un peu envieuse, bien sûr, mais bien décidée à me résigner. Il était plus facile pour moi de rester seule que d'avoir à partager mon secret.

Or, la vie en a décidé autrement pour moi. Ainsi, durant l'été de mes 17 ans, ma première vraie relation de couple a débuté avec l'homme qui allait devenir dix ans plus tard mon époux. Le hasard fait bien les choses: comme je connaissais mon amoureux depuis mon enfance, il savait déjà que j'étais atteinte de fibrose kystique. Mon quotidien à ses côtés a été un long fleuve tranquille pendant de nombreuses années – ma santé était d'une stabilité à toute épreuve (du moins, c'est ce que je croyais à cette époque), nous réalisions de beaux projets communs, bref, l'avenir nous souriait. Nous n'abordions pratiquement jamais la question de ma santé; il était au courant des grandes lignes, il savait que j'avais des traitements à faire et que j'étais très disciplinée. J'ai toujours préféré qu'il ne me voie pas faire mes traitements, car c'était ma façon à moi de ne pas paraître malade à ses yeux.

J'étais sincèrement convaincue que la maladie ne m'atteindrait jamais, à un point tel que j'ai même pris des REER en vue de mon éventuelle retraite... Cependant, un pneumothorax lors d'une hospitalisation en décembre 2008 est venu chambouler mes plans. J'avais alors 26 ans. Étant donné qu'une opération a été nécessaire et que ma capacité respiratoire a considérablement diminué, il était hors de question que je retourne travailler dans cet état. Puis, du jour au lendemain, les médecins se sont mis à se succéder dans ma chambre d'hôpital pour me parler de greffe pulmonaire. C'était la première fois qu'on m'en parlait, donc la première fois que mon conjoint en entendait parler.

Ainsi, nous avons dû, en quelques jours à peine, nous faire à l'idée que c'était la prochaine étape. J'étais tellement ébranlée par la nouvelle que je n'ai pas pensé immédiatement à ce que mon conjoint pouvait ressentir à ce moment-là. C'est seulement quand j'ai commencé à prendre du mieux qu'un sentiment de culpabilité m'a envahie pour la première fois. J'ai alors réalisé que je n'avais pas du tout préparé mon partenaire à vivre toutes ces épreuves. Je suis pourtant une fille intelligente et terre-à-terre, comment ne m'étais-je pas aperçue que je vivais dans l'illusion la plus totale face à mon avenir? Avait-on essayé de m'en avertir et n'avais-je pas voulu l'entendre?

Quoi qu'il en soit, ma vie ne serait plus jamais pareille et je voulais à tout prix que mon conjoint se sente libre de partir s'il ne souhaitait pas traverser toutes ces épreuves avec moi. Heureusement, avant même que je lui en parle, son choix était déjà fait. Ainsi, c'est dans ma chambre d'hôpital, alors que j'étais sous oxygène, avec des antibiotiques par intraveineuse et un drain thoracique, qu'il m'a demandé de devenir sa femme! En plus d'un immense regain d'énergie, cette merveilleuse nouvelle m'a fait réaliser à quel point il est important d'avoir des projets, et ce, quelle qu'en soit l'ampleur, indépendamment de notre état de santé et de notre vision du futur qui, malheureusement, nous semble souvent peu reluisant.

Voilà bientôt trois ans que nous sommes mariés. Pendant ces années, nous avons eu à affronter d'autres problèmes de santé, j'ai dû subir des opérations délicates et passer de nombreux mois hospitalisée. Il m'a également fallu mettre fin à mon trop bref parcours professionnel. Cependant, nous en sortons encore plus forts et plus unis, et nous remercions la vie d'avoir fait en sorte que nos chemins se soient croisés.

La maternité, un choix déchirant

L'un des plus gros deuils que j'aurai probablement à vivre est celui de la maternité. Évidemment, c'est mon propre choix. Je me rends compte que plusieurs femmes atteintes de fibrose kystique décident malgré tout de donner la vie, et c'est quelque chose que j'admire profondément.

« Je me suis toujours battue afin de ne pas être perçue comme quelqu'un de malade... »

Je me souviens vaguement qu'un médecin m'avait parlé des risques associés à une grossesse. Connaisant mon assiduité à suivre les recommandations médicales, je suppose que cette conversation m'a décidée à renoncer à devenir mère. Étant donné que j'étais assez jeune quand j'ai commencé ma relation de couple, que mon conjoint avait déjà une petite fille et qu'il ne m'avait pas parlé de son désir d'avoir un autre enfant, j'ai passé plusieurs années sans me poser de questions à ce sujet.

Nous avons un jour pris la décision de quitter notre Saguenay natal pour venir nous installer en banlieue de Montréal; j'ai donc dû changer de médecin traitant. C'est lors d'une des premières rencontres avec mes nouveaux pneumologues qu'on m'a parlé de la maternité. Ma décision s'est sans doute officialisée lorsque nous avons discuté de la possible détérioration de mon état si je décidais d'avoir un enfant. J'adorais ma vie telle qu'elle était, ma santé était très stable et j'étais en amour avec un homme qui se satisfaisait de n'avoir qu'un seul enfant. Durant ce court processus décisionnel, j'ai également envisagé que tout se déroule parfaitement bien pendant et après la grossesse, car c'était aussi une possibilité. De même, j'ai bien réfléchi à l'avenir et à la dure réalité de mon espérance de vie plutôt réduite. Je ne me sentais pas la force de donner la vie à un enfant en sachant d'avance que je lui ferais subir de grandes épreuves et qu'il aurait probablement à faire face au deuil beaucoup plus jeune qu'il ne le devrait. Je pensais aussi à mon conjoint et je ne voulais surtout pas lui laisser la lourde responsabilité d'avoir à élever cet enfant seul.

Évidemment, il m'arrive d'être un peu émue quand je vois mon frère avec ses deux beaux enfants ou encore quand mes copines me parlent du bonheur quotidien que leur procure leur progéniture, mais je me console rapidement dans le doux confort des bras de celui que j'aime.

La pensée positive, mon leitmotiv

Méditation, yoga, ésotérisme et renforcement positif, voilà dans quoi j'ai été plongée dès l'enfance. Mon père enseignait le yoga, faisait de la méditation quotidiennement, pratiquait la course à pied et parcourait des centaines de kilomètres par année à

vélo. Ma mère, pour sa part, s'adonnait à la numérologie et s'intéressait déjà, au début des années 80, au pouvoir de la pensée positive. Mes parents ont évidemment mis en pratique leurs connaissances au moment même où le diagnostic de fibrose kystique est tombé. C'est donc avec son extraordinaire pensée positive que mon père a enregistré sa voix sur une cassette où il répétait en boucle pendant des heures: « Marie-Ève a une santé parfaite! » Ainsi, dès l'âge de trois ans, lorsque mes parents m'installaient sur la table de clapping dans ma chambre et qu'ils faisaient jouer cette fameuse cassette, ils me transmettaient, sans le savoir, les outils qui me permettraient de devenir une jeune femme heureuse et épanouie malgré la maladie et les épreuves.

Lors d'une hospitalisation survenue il y a quelques années, j'ai fait la connaissance d'une jeune femme positive et très déterminée qui a malheureusement perdu son combat contre la maladie. Je garde un souvenir précieux de cette rencontre puisque c'est elle qui m'a fait prendre conscience que le fait de se définir comme « une fibrose » plutôt que comme une personne atteinte de fibrose kystique n'apporterait rien de bon. Je me suis toujours battue afin de ne pas être perçue comme quelqu'un de malade et voilà que moi-même je me décrivais comme « une fibrose ». Bien sûr, tout cela peut sembler assez banal, mais comme je suis d'avis que le subconscient enregistre beaucoup d'informations, j'ai décidé que la maladie ne me définirait pas: j'ai des passions, des intérêts, et c'est de ma personnalité dont j'ai envie qu'on se souvienne, pas de mon état de santé.

La pensée positive et la joie de vivre me permettent sans aucun doute d'apprécier les petits plaisirs quotidiens et de me dire que, malgré le fait que je sois atteinte d'une grave maladie, je n'échangerais ma place avec personne et que quoiqu'il arrive, j'aurai vécu ma vie comme je l'entendais, sans le moindre regret. Je n'ai évidemment pas la prétention de croire que j'ai trouvé la formule magique, mais comme ma santé s'est beaucoup améliorée au cours des derniers mois, je me plais à croire que finalement, j'y suis peut-être un peu pour quelque chose! ◀





Les espoirs conjugués

Élise Bouchard

Terrebonne (Québec)
Canada

Mon nom est Élise Bouchard, j'ai 33 ans et je suis atteinte de fibrose kystique. Le diagnostic a été prononcé dès ma naissance. J'ai été opérée à 30 heures de vie, car j'avais les intestins bloqués en raison d'une accumulation de méconium et de sécrétions alors que j'étais encore dans le ventre de ma mère. C'était à cause de la fibrose kystique. Je suis restée plusieurs mois à l'hôpital. Sans cette opération je ne serais pas là, aujourd'hui, pour écrire ce texte.

À l'époque, les médecins ont dit à mes parents que, vu la gravité de cette maladie, il ne fallait pas s'attendre à ce que je vive bien vieille, l'âge médian de survie étant alors d'à peine une dizaine d'années. Toutefois, selon eux, les médicaments permettraient de contrôler la situation. Je suis la dernière de quatre enfants; les médecins ont donc recommandé à mes parents de s'occuper de moi comme ils s'occupaient des autres enfants, mais en gardant à l'esprit que j'étais plus fragile aux plans pulmonaire et digestif.

Ainsi, mes parents ont suivi les recommandations des médecins. J'ai mûri rapidement, à suivre mes traitements et à prendre mes médicaments, en sachant pertinemment que c'était pour mon bien, pour que je puisse rester en vie. J'ai malgré tout grandi et vieilli comme mes frères et ma sœur. Au primaire, tout s'est déroulé normalement. Il y a bien eu quelques visites à l'hôpital, mais sans plus. À cette époque, dans mon cœur de petite fille, je me disais que j'allais guérir de cette maladie, j'avais espoir.

Puis vint l'adolescence. L'âge médian de survie était alors passé à la fin de la vingtaine. Je n'étais toujours pas guérie, mais j'avais encore espoir. Je me disais: « Si les chercheurs pouvaient au moins trouver des médicaments pour prolonger ma vie... Je ne pense pas vivre assez longtemps pour espérer la guérison, mais au moins vivre plus longtemps... » Je vous l'accorde, l'adolescence est un moment difficile dans la vie pour tout le monde. Toutefois, ce fut une période encore plus difficile pour la personne fibro-kystique que je suis. En effet, c'est là que la maladie s'est aggravée.

J'ai dû être hospitalisée pour la première fois à l'âge de 13 ans, lors d'une chirurgie pour des polypes nasaux (fréquents chez les personnes atteintes de fibrose kystique). Par la suite, les infections pulmonaires et les séjours à l'hôpital ont commencé à se multiplier, les jours d'école manqués se sont fait sentir – particulièrement du fait que j'étudiais au collège privé. Heureusement, l'année de mes 15 ans, les médecins m'ont annoncé qu'il était désormais possible de suivre des traitements intraveineux à la maison, à l'aide d'une pompe que l'on transporte dans un sac à la taille. Ma mère et moi avons donc suivi la formation adéquate avec l'infirmière – c'était nouveau et excitant! Je pouvais ainsi aller à l'école tout en ayant mes traitements à la maison plutôt qu'à l'hôpital! Une nouvelle façon de vivre! C'était là une belle innovation dont j'ai pu bénéficier. Finis les cours de rattrapage les fins de semaine pour être au même niveau que tous mes amis à l'école! Toujours pleine d'espoir, j'ai terminé mon secondaire sans problème et me suis dirigée au cégep en soins infirmiers.

Le début de l'âge adulte s'est bien passé, ma condition était stable. J'ai changé de centre hospitalier; j'ai pu continuer à suivre des traitements intraveineux à la maison, mais en utilisant une autre technologie – de petites bouteilles qui tenaient dans une poche! J'ai pris part à quelques études cliniques portant sur de nouveaux médicaments. Les résultats ayant été positifs dans mon cas, mes traitements d'inhalation ont changé et sont devenus plus efficaces. Ainsi, le nombre d'infections pulmonaires a légèrement diminué.

Un peu plus tard, l'âge médian de survie était passé à la trentaine. J'avais toujours espoir... Espoir de vivre plus longtemps encore. Mon état d'esprit à l'époque se résumait à ceci: « Maintenant, il y a la greffe de poumons. Il y en a de plus en plus, et ça se passe bien. Quand je serai rendue là, j'espère que des poumons seront disponibles pour moi, car ce sera alors mon seul espoir de survie... Toutefois, c'est bien beau, des nouveaux poumons, mais ça ne guérit pas le reste... Il n'y a aucune garantie... »

Aujourd'hui, l'âge médian de survie est passé à plus de 40 ans – l'espoir est toujours là. Je mène une vie active tout en respectant mes limites. Je travaille dans un autre domaine que celui dans lequel j'ai étudié. Je l'admets, m'absenter du travail pour des raisons de santé n'est pas toujours facile. Les promotions ne sont jamais pour moi, pour diverses raisons; cependant, je sais très bien que les absences répétées et la maladie jouent un grand rôle dans ces décisions. Malgré tout, je suis autonome, je vis un jour à la fois, et ça me convient. J'aime la vie et, chaque jour, je remercie le ciel d'être encore là. Tous les jours, je souris – ça me fait du bien, je me sens vivante.

Un beau jour, j'ai rencontré un homme extraordinaire, François, qui a appris à découvrir ma maladie au fil des jours. Il avait tellement confiance en l'avenir avec moi qu'il m'a demandée en mariage quelques mois après notre rencontre. L'année suivante, nous étions mariés! L'espoir d'un bel avenir renaît, jour après jour, avec les hauts et les bas de la maladie. Je souris toujours. NOUS sourions toujours. Malgré les traitements quotidiens qui prennent plusieurs heures par jour, malgré les jours où j'ai envie de tout laisser tomber parce que je suis fatiguée, je souris et je me dis: « Ben voyons donc, t'es toujours là... t'as un amoureux qui t'aime, une belle maison, de l'amour partout... Lâche pas! T'as pas fait tout ce chemin-là pour abandonner maintenant! La vie est belle, profite-en! » Cette volonté de vivre, de voir la vie du bon côté m'a été transmise par mes parents. Je l'ai transformée au fil des années à ma façon. J'ai maintenant espoir en l'avenir.

Il y a quelques mois, la vie m'a offert un cadeau précieux: j'ai donné naissance à un beau petit garçon, Éliott. Qui l'eût cru! Je suis déjà très fière de lui. Désormais, mes espoirs de guérison, je veux les multiplier par millions, par milliards! Je fais tout ce qu'il faut pour que tout aille bien.

Avant la grossesse, nous avons rencontré les médecins de l'Hôpital St-Luc, en médecine obstétricale générale et en grossesses à risque, pour nous faire expliquer les risques, veiller à ce que tout se passe pour le mieux durant la grossesse. Heureusement, ma condition étant stable depuis plusieurs années, avec un VEMS¹ de 65 %, les médecins avaient bon espoir que tout se passe bien. Nous avons donc opté pour l'insémination, et la troisième tentative a été la bonne. Nous étions fous de joie, mais en même temps terrifiés. Une femme en bonne santé peut facilement avoir peur lors d'une première grossesse, c'est normal. Dans mon cas, non seulement s'agissait-il d'une première grossesse, mais je suis fibro-kystique. Personne ne pouvait prédire comment se déroulerait ma grossesse, car il n'y avait pas de statistiques. Mon mari aussi avait peur, mais il m'a accompagnée et encouragée avec tout son amour. L'incertitude était aussi difficile pour lui, mais j'étais heureuse, c'était là le plus important. Notre choix était réfléchi, planifié depuis au moins un an; nous allions donc tâcher de profiter pleinement de cette grossesse, avec ses hauts et ses bas.

Le suivi de grossesse a été très étroit – toutes les deux semaines, nous devions nous présenter à l'hôpital. Dès la treizième semaine de grossesse, j'ai commencé à faire du diabète. Je perdais du poids au lieu d'en prendre, mais j'ai été bien suivie, tout s'est bien déroulé, en dépit de trois surinfections. Toutefois, étant habituée de recevoir mes traitements par intraveineuse à la maison, le fait de devoir être hospitalisée, et en isolement par-dessus le marché en raison d'une infection au SARM² – rien à voir avec la grossesse! – a été une dure épreuve pour moi. Enfin, l'accouchement a été provoqué à 37 semaines de grossesse, car je souffrais d'une autre surinfection et je commençais à être épuisée. L'accouchement s'est bien passé, j'ai même accouché naturellement! Je savais que tout irait bien, j'avais tout simplement confiance en la vie.

La période postnatale a été minutieusement planifiée, grâce à l'aide de nos proches. La fatigue, les boires la nuit, les traitements le lendemain matin, la planification de nos journées... Heureusement que j'ai toute l'aide dont j'ai besoin. Mon fils a maintenant cinq mois; je suis présentement un traitement par intraveineuse, le premier depuis l'accouchement. J'avais un peu peur de ne pas y arriver, mais finalement, tout se passe bien. L'aide (ma mère, ma sœur, ma belle-mère, mon beau-père... chacun a son matin) arrive le matin et repart après le dîner. Mon mari arrive en fin de journée et prend la relève. C'est un travail d'équipe! Tout ce branle-bas de combat a pour seul but que mon petit Éliott ne manque de rien. Malgré tout ce que cela implique, je suis la femme la plus heureuse du monde en ce moment. Tout ce que ce petit être apporte, c'est plus que tout ce que j'aurais pu imaginer. Tous mes efforts ont été récompensés. Je sais maintenant qu'un petit garçon me regardera dans les yeux et me dira bientôt « Je t'aime, Maman ». Et encore, simplement à entendre le mot « Maman » de sa bouche, j'en aurai les larmes aux yeux, j'en suis sûre.

Je veux vivre, je veux transmettre à mon fils l'espoir. J'ai envie de voir mon fils faire ses premiers pas, je veux aller le reconduire à sa première journée d'école, je veux le consoler lorsqu'il aura sa première peine d'amour. Je veux être présente pour sa remise des diplômes, je veux l'accompagner le jour de son mariage et qui sait, j'espère même être grand-maman à mon tour!

Depuis ma naissance, je livre bataille à cette maladie qui, jusqu'à maintenant, ne se guérit pas. La vie est belle, et chaque personne mérite de vivre pleinement. J'ai 33 ans, je suis maman... J'ai 33 ans, je veux être maman pour longtemps... ◀

¹ VEMS: Volume expiratoire maximal par seconde

² SARM: *Staphylococcus aureus* résistant à la méthicilline

« Je savais que tout irait bien, j'avais tout simplement confiance en la vie. »



L'allergie aux antibiotiques : un problème fréquent chez les patients fibro-kystiques



Hugo Chapdelaine
M.D., FRCPC

Allergo-immunologue

Hôpital Notre-Dame
Centre hospitalier
universitaire de Montréal
(CHUM)

Révision scientifique

Louis Paradis
M.D., FRCPC

Allergo-immunologue

Centre hospitalier
universitaire
Sainte-Justine
Hôpital Notre-Dame
Centre hospitalier
universitaire de Montréal
(CHUM)

Montréal (Québec)
Canada

La fibrose kystique engendre au sein des voies respiratoires la production de mucus visqueux et une colonisation bactérienne chronique, causant des infections pulmonaires récurrentes. Ces dernières nécessitent l'administration d'antibiotiques intraveineux à fortes doses, pour une durée prolongée. Par conséquent, les réactions indésirables aux antibiotiques sont fréquentes dans la population atteinte de fibrose kystique. Certaines réactions sont prévisibles, alors que d'autres ne le sont pas (alors appelées imprévisibles).

Les réactions prévisibles ne sont pas de nature allergique (Tableau 1). Cette catégorie comprend :

- les effets secondaires: par exemple, l'apparition d'une hypersensibilité cutanée au soleil chez un patient recevant de la ciprofloxacine;

- les interactions: par exemple, la réduction importante de l'élimination de l'alcool chez un patient traité au métronidazole, entraînant nausée, vomissement, palpitations et céphalées lors d'une prise concomitante;
- les réactions toxiques: par exemple, l'apparition d'un trouble de l'audition à la suite de l'utilisation d'aminosides (tobramycine).

Ces réactions sont bien décrites dans la documentation qui accompagne l'antibiotique. Elles peuvent en général être évitées si le patient prend connaissance de la fiche accompagnant le médicament et en discute avec son médecin ou son pharmacien.

| Tableau 1 | |
|--|--|
| Antibiotiques | Effets secondaires |
| Pénicillines <i>Pénicilline, amoxicilline, cloxacilline, ticarcilline, pipéracilline</i> | Nausée, vomissement, diarrhée, céphalée. |
| Céphalosporines <i>Céfazoline, céfuroxime, céfotaxime, ceftriaxone, ceftazidime</i> | |
| Carbapénems <i>Imipénem, méropénem</i> | |
| Monobactam <i>Aztréonam</i> | IV: Nausée, vomissement, diarrhée. Inhalation: Toux, congestion nasale, mal de gorge, respiration sifflante. |
| Aminosides <i>Gentamycine, tobramycine, amikacine</i> | IV: Insuffisance rénale, surdit . Inhalation: Changement de la voix, alt ration du go t, respiration sifflante. |
| Macrolides <i> rythromycine, azithromycine, clarithromycine</i> | Naus e, diarrh e, douleur abdominale, alt ration du go t, c phal e. |
| Quinolones <i>Ciprofloxacine, l vofloxacine, moxifloxacine</i> | Naus e, vomissement, douleur abdominale,  tourdissement, c phal e, insomnie, hypoglyc mie, hyperglyc mie, sensibilit  au soleil. |
| T tracyclines <i>T tracycline, doxycycline, minocycline, tig cycline</i> | Naus e, vomissement, douleur abdominale, anorexie, vertige, sensibilit  au soleil. |
| Imidazole <i>M tronidazole</i> | Naus e, douleur abdominale, anorexie, alt ration du go t, r action   l'alcool, c phal e, alt ration de la couleur des urines. |
| Glycopeptide <i>Vancomycine</i> | Naus e, vomissement, douleur abdominale, bouff e de chaleur, rougeur du visage, insuffisance r nale. |
| Polymyxine <i>Colistim thate (polymyxine E ou colistine)</i> | IV: Naus e, douleur abdominale,  tourdissement, vertige, engourdissement, faiblesse, c phal e, insuffisance r nale. Inhalation: Changement de la voix, douleur thoracique, respiration sifflante. |
| Autres <i>Trim thoprim -sulfam thoxazole (nom commercial Bactrim ou Septra)</i> | Naus e, vomissement, diarrh e, anorexie, c phal e, vertige, insuffisance r nale, anomalies sanguines. |
| Chloramph nicol | Naus e, vomissement, diarrh e, alt ration du go t, c phal e, vertige, changement de l'humeur, anomalies sanguines. |

Par ailleurs, certaines r actions sont *impr visibles*. Ces derni res peuvent  tre s par es en deux groupes: les r actions pseudo-allergiques et les r actions allergiques. Les premi res impliquent la lib ration directe de m diateurs chimiques en cause dans l'allergie, sans que le syst me immunitaire soit activ . La lib ration directe des m diateurs est provoqu e par l'exposition   des agents en g n ral reconnus (contraste iod  lors d'un examen en radiologie, opiac s, anti-inflammatoires non st ro diens). Les manifestations varient: rhinite, asthme, urticaire et hypotension. Ces r actions pseudo-allergiques sont peu fr quentes. Chez les patients qui ont d j 

pr sent  une telle r action, le recours   la pr m dication avant l'exposition   l'agent incrimin  (par exemple la prednisone et la diphenhydramine) est g n ralement efficace.

Les r actions allergiques vraies provoqu es   la suite de l'administration d'un antibiotique sont trois fois plus fr quentes chez les patients atteints de fibrose kystique que dans la population g n rale. Les taux d'allergies signal s dans diverses  tudes varient de 1,9   28 %. Cependant, la pip racilline est signal e de fa on syst matique comme  tant l'antibiotique associ  au plus grand risque de r action, soit de 33

à 50 % des événements signalés. Cette statistique doit cependant être nuancée par le fait que la pipéracilline est l'un des antibiotiques les plus utilisés lors d'exacerbations. L'administration par voie intraveineuse est associée à un plus grand risque de développer une allergie.

Les réactions allergiques surviennent à la suite du déclenchement d'une réponse du système immunitaire provoquée par l'exposition répétée à un antibiotique donné. Elles sont regroupées en quatre types :

- le type I est lié au développement d'anticorps (IgE) contre l'antibiotique : la réaction se manifeste **rapidement** après l'administration et inclut l'urticaire, l'œdème, l'asthme jusqu'au choc anaphylactique, potentiellement mortel si non traité;
- le type IV est lié au développement d'un groupe de globules blancs, les lymphocytes T, dirigés contre l'antibiotique : cette réaction se manifeste plus **tardivement**, généralement par divers types d'atteintes cutanées;
- les types II et III sont rarement rencontrés lors d'allergies aux antibiotiques.

Le diagnostic d'une allergie médicamenteuse se base principalement sur un questionnaire détaillé. Les éléments recherchés sont le nom du médicament suspecté, l'indication du traitement, les symptômes lors de la réaction et leur évolution, la présence de ces symptômes avant la réaction ainsi que le traitement de la réaction.

Lorsque l'on soupçonne la présence d'une réaction allergique à un antibiotique, il est parfois possible de procéder à des tests cutanés. Au cours du test par *scarification*, on dépose une goutte d'antibiotique sur la peau de l'avant-bras, puis on égratigne la peau à l'aide d'une aiguille. Lors du test *intradermique*, on injecte une goutte d'antibiotique sous la première couche de la peau. Une réaction de rougeur et d'enflure au site est indicatrice d'une allergie.

Lorsque les tests sont négatifs sur la peau ou lorsqu'il n'est pas possible d'effectuer des tests cutanés, on procède à une épreuve de provocation. On administre différentes doses d'antibiotique de façon

fractionnée : généralement, on débute par 1/100 de la dose, puis 1/10 et finalement une dose complète. L'antibiotique est donné par voie orale ou intraveineuse. Cette méthode permet de vérifier la présence d'allergie de type I (anticorps IgE). Puisqu'elle comporte un risque de réaction anaphylactique, on doit toujours procéder en milieu hospitalier, sous supervision médicale. Lors de réaction retardée (type IV), une éruption cutanée peut survenir dans les jours suivant le test. Elle doit absolument être signalée à l'allergologue qui a procédé au test. De nouvelles techniques sont présentement à l'étude pour l'investigation de ces réactions retardées, comme les tests épicutanés (*patch tests*).

Lorsqu'on soupçonne une réaction allergique, le premier traitement consiste à cesser l'administration du médicament en cause. On aura recours à l'administration d'antihistaminiques, puis de corticostéroïdes et d'adrénaline selon la gravité de la réaction sous-jacente.

Si une allergie à un antibiotique est confirmée, l'évitement strict de toute la famille de ce médicament demeure la meilleure conduite. Lorsque l'antibiotique en question est essentiel, on peut avoir recours à une désensibilisation. Pour ce faire, on administre le médicament à des doses infinitésimales, généralement 1/100 000 de la dose visée, puis on augmente graduellement la dose jusqu'à l'administration de la dose thérapeutique. Cette procédure dure plus de huit heures et doit se dérouler aux soins intensifs, car elle comporte un risque de réaction allergique. La désensibilisation confère une tolérance temporaire pour toute la durée du traitement. Dès que le traitement cesse, l'état d'allergie revient au niveau précédant la désensibilisation. On doit procéder à une nouvelle désensibilisation chaque fois que l'antibiotique doit être administré.

En somme, l'élément le plus important consiste à bien documenter les réactions survenues à la suite de la prise d'un antibiotique particulier, aussi bien pour empêcher l'apparition d'une réaction prévisible que pour ne pas se priver de façon indue d'une arme thérapeutique bénéfique. ◀





La technologie peut-elle favoriser l'activité physique ?

Larry C. Lands

M. D., Ph. D.

Pédiatre-pneumologue

Clinique de
fibrose kystique
Hôpital de Montréal
pour enfants
Centre de santé McGill

Clinique de
transplantation
pulmonaire
Hôpital Notre-Dame
Centre hospitalier de
l'Université de Montréal
(CHUM)

Montréal (Québec)
Canada

Commençons par un exemple tiré de la vraie vie. Un jeune adulte fibro-kystique arrive à la clinique avec un podomètre, un appareil calculant le nombre de pas que fait une personne en une journée. Le patient m'explique qu'il y a une compétition à son bureau pour savoir quelle équipe pourra réaliser la plus importante augmentation du nombre de pas par jour. Lorsque je lui demande si le fait d'avoir un podomètre l'aide, il me répond que ce qui l'encourage le plus à devenir plus actif est le sentiment de faire partie d'une équipe, l'obligation de contribuer au succès de son équipe et l'appui de ses coéquipiers. Sans le soutien du groupe, le patient avait l'impression que le podomètre ne lui aurait pas donné une motivation suffisante pour accroître son activité physique.

Nous disposons aujourd'hui de preuves considérables indiquant que l'activité physique est bénéfique pour tout le monde, y compris pour les personnes atteintes de fibrose kystique. L'activité physique présente des bienfaits évidents sur le plan physique: amélioration de la capacité et de la performance, maintien de la fonction pulmonaire, facilitation de la toilette bronchique et préservation d'une ossature saine. Au-delà de ces bienfaits, déjà considérables, l'activité physique apporte également un sentiment de bien-être et de réalisation de soi.

Mais il arrive souvent que nous ne pratiquions pas le degré d'activité physique qui serait bénéfique pour nous. Par exemple, on recommande que les enfants fassent une heure par jour d'activité physique d'intensité modérée à vigoureuse, au moins cinq jours par semaine. Malgré cela, au Canada, à peine 40 % des enfants sont aussi actifs physiquement¹. Si tout le monde mentionne le manque de temps

comme obstacle à l'exercice d'activités physiques, on observe différentes motivations, en fonction du sexe. En effet, les hommes sont attirés par le côté physique de l'exercice (sueur, essoufflement), alors que les femmes sont davantage motivées par l'idée d'être acceptées par leurs pairs et d'améliorer leur image corporelle².

Il est souvent difficile d'adopter seul un mode de vie plus actif. C'est pourquoi de nombreux groupes ont mis sur pied des programmes visant à motiver les gens à accroître leur activité physique et à maintenir par la suite ce niveau d'activité. Pour réussir, un programme doit être axé sur l'autodiscipline, l'établissement d'objectifs graduels et une rétroaction personnalisée qui favorise la connaissance de ses propres capacités³. De plus, le programme doit être flexible, de manière à pouvoir être adapté, par exemple, pour prendre un jour de congé. Il fonctionne mieux si les participants peuvent enregistrer et soumettre leurs données chaque jour; les téléphones intelligents, les textos et Internet favorisent cet aspect. Une méthode de suivi joue un rôle fondamental dans le renforcement et le maintien des habitudes. Un bon programme doit donc aider les participants à établir des réseaux de soutien, notamment des amis et membres de leur famille.

Un aspect que partagent la plupart des programmes consiste en l'utilisation d'appareils pour enregistrer l'activité physique. L'un des plus couramment utilisés est le podomètre. Comme mentionné précédemment, le podomètre enregistre le nombre de pas qu'une personne fait. Le podomètre a l'avantage d'être peu coûteux. De plus, grâce à sa fonction d'enregistrement, il peut offrir un portrait visuel cumulatif qui aide à établir des objectifs

(par exemple, augmenter son activité de 1 000 pas par jour) et à constater ses habitudes personnelles en matière d'activité physique^{4, 5}. Cependant, le podomètre ne peut enregistrer l'intensité de l'activité physique, ni les changements soudains pendant l'activité. De plus, il ne peut être utilisé pour des activités physiques comme la natation ou l'haltérophilie, qui ne comportent pas de marche.

Dans le cadre d'un programme d'entraînement personnel, le podomètre peut encourager les gens à devenir plus actifs⁶. Un programme utilisant un podomètre peut-il être mené uniquement sur Internet, sans contact personnalisé avec les participants? Les résultats d'une étude utilisant un programme sur Internet auprès de volontaires en bonne santé indiquent une réduction du temps d'inactivité et un meilleur maintien du niveau d'activité physique⁷.

Par ailleurs, des podomètres ont été utilisés pour surveiller l'activité physique chez des patients atteints de fibrose kystique⁸. Dans le cadre de cette étude, on a observé une augmentation du nombre de pas ou de pas à l'heure, de même qu'une diminution de la fréquence des périodes d'inactivité (en position assise ou couchée) déclarées par les patients. En outre, le nombre de pas à l'heure était plus important chez les patients ayant une meilleure fonction pulmonaire. Toutefois, si l'on compare les périodes où les patients étaient malades et devaient subir un

traitement antibiotique aux périodes où ils allaient bien, presque tous les enfants avaient augmenté leur nombre de pas et de pas à l'heure lorsqu'ils allaient bien, alors que seulement la moitié des adultes avait accru leur nombre de pas ou de pas à l'heure. Par ailleurs, les résultats d'une autre étude utilisant un moniteur d'activité physique indiquent une augmentation de l'activité physique chez les patients fibro-kystiques entre leur admission à l'hôpital et leur congé, lorsqu'ils sont revenus à leur état de santé habituel⁹.

Ces résultats indiquent que les moniteurs d'activité physique, lesquels sont souvent utilisés pour mesurer l'accélération et d'autres fonctions du corps, pourraient fournir un portrait plus précis de l'activité des patients. Les appareils qui mesurent l'activité physique sont de plus en plus variés et sophistiqués. De tels appareils ont été mis à l'essai dans le cadre d'une étude auprès de patients fibro-kystiques¹⁰. Cette étude a conclu que l'appareil surestimait l'énergie dépensée dans les activités de faible intensité, alors qu'il sous-estimait la dépense d'énergie lors d'activités intenses. Avec les téléphones intelligents, on assiste à une multiplication des applications destinées au suivi ou à la motivation, le tout souvent accompagné d'appareils de surveillance. Il existe toutefois très peu de documentation portant sur le degré d'exactitude de ces applications.

Par ailleurs, les jeux vidéo peuvent offrir un renforcement positif et sont facilement accessibles¹¹. L'introduction de jeux actifs à un jeune âge pourrait favoriser le choix de tels jeux. Cependant, ces jeux sont plus efficaces lorsque le choix est personnel, et non imposé. Un aspect important des jeux vidéo dans l'activité physique est le renforcement positif qu'ils offrent, comme les points, en plus d'encourager l'atteinte d'objectifs à long terme, comme l'acquisition de nouvelles habiletés.



Une question importante au sujet des jeux vidéo est de savoir s'ils offrent une expérience d'entraînement adéquate. Une façon simple d'estimer si l'effort de l'activité est suffisant consiste à employer l'équivalent métabolique (MET). Il s'agit du multiple du métabolisme de repos qui sert à mesurer la consommation en oxygène. Par exemple, un exercice d'intensité modérée exige 3 MET, ou trois fois la consommation d'énergie au repos, alors qu'une activité vigoureuse demande 6 MET. Malheureusement, la plupart des jeux populaires étudiés à ce jour (par exemple, Dance Dance Revolution, Wii Sports Boxing) atteignent une demande de 3 MET au mieux. Les jeux et systèmes plus récents n'ont pas encore été étudiés et devront démontrer qu'ils offrent véritablement un entraînement adéquat. Pour choisir un jeu, il faut tenir compte de ses préférences personnelles¹². On observe des différences entre les hommes et les femmes en ce qui a trait aux préférences en matière de jeux. Il vaut donc la peine de discuter avec d'autres de leur expérience avec les jeux et les plateformes, et il est préférable d'essayer le jeu avant d'en faire l'achat. Un autre point important au sujet des jeux vidéo : l'intérêt diminue rapidement. Les activités de groupe favorisent quant à elles l'utilisation des jeux, et les médias sociaux permettent à de telles activités de se dérouler dans l'espace virtuel. Applaudir votre enfant ou votre partenaire, sans participer vous-même, ne l'aide pas; il faut que tout le monde participe.

Nous savons qu'avoir un mode de vie actif est bénéfique pour la santé de tous. Nous avons tous besoin d'encouragement et de soutien. Divers appareils, applications de téléphone intelligent et jeux vidéo peuvent aider, mais ils doivent être accompagnés d'éléments clés : des objectifs personnels qui évoluent avec le temps et les progrès; de la rétroaction, immédiate, mais également au moyen d'interactions régulières; et la capacité de maintenir la stimulation et le plaisir.

Pour conclure, je vous informe que le Canada prendra part, avec sept autres pays, à une étude internationale portant sur l'effet d'un programme de motivation à l'activité physique sur la fonction pulmonaire et le bien-être des enfants et adultes atteints de fibrose kystique. Des patients de Montréal, Toronto et Vancouver participeront à cette étude d'un an dont le début est prévu, dans l'attente du financement, au printemps 2013. ◀

Références bibliographiques

1. MALINA et KATZMARYK. *Food and Nutr Bull*, 2006.
2. BUTT et autres. *J Physical Activity and Health*, n° 8, 2011, p. 1074-1083.
3. TUDOR-LOCKE et LUTES. *Sports Med*, n° 39, 2009, p. 981-993.
4. LUBANS et autres. *Prevent Med*, n° 48, 2009, p. 307-315.
5. TUDOR-LOCKE et LUTES. *Sports Med*, n° 39, 2009, p. 981-993.
6. SCHOFIELD et autres. *Med Sci Sports Exer*, n° 37, 2005, p. 1414-1420.
7. HURLING et autres. *J Med Inter Res*, n° 9, 2007, p. e7.
8. QUON et autres. *J CF*, 2012.
9. WEIBOLDT et autres. *J CF*, 2012.
10. DWYER et autres. *Respir Med*, n° 103, 2009, p. 1511-1517.
11. BIDISS et IRWIN. *Arch Pediatr Adolesc Med*, n° 164, 2010, p. 664-672.
12. BARNETT et autres. *J Physical Activ Health*, n° 8, 2011, p. 724-737.





Le zinc : un allié santé incontournable en fibrose kystique

Véronique Damphousse
Dt.P.
Candidate à la maîtrise

Département de nutrition
Université de Montréal

Marjolaine Mailhot
M. Sc., Dt.P.
Diététiste

Clinique pour adultes
fibro-kystiques
Centre hospitalier
universitaire de Montréal
(CHUM)

Geneviève Mailhot
Ph. D., Dt.P.
Diététiste

Centre de recherche
Centre hospitalier
universitaire
Sainte-Justine
Département de nutrition
Université de Montréal

Montréal (Québec)
Canada

Le rôle essentiel du zinc a été mis en évidence dans les années 1930 chez les animaux, mais ce n'est qu'en 1961 qu'il fut considéré comme indispensable pour la santé humaine par la découverte d'une déficience en zinc chez l'homme¹. Depuis ce temps, l'intérêt pour ce nutriment a augmenté de façon marquée¹. Mais qu'en est-il de l'importance du zinc en fibrose kystique ?

Risque de déficience en zinc chez les personnes fibro-kystiques

Les personnes atteintes de fibrose kystique sont à risque de déficience en zinc². Malgré des apports en zinc largement supérieurs aux recommandations³, la prévalence d'un statut nutritionnel insuffisant en zinc peut atteindre 40 % chez les enfants fibro-kystiques⁴. De même, de faibles concentrations plasmatiques de zinc ont été rapportées chez environ 30 % des nourrissons fibro-kystiques au moment du dépistage néonatal⁵. Mentionnons qu'il n'existe, à l'heure actuelle, aucune donnée portant sur le statut nutritionnel en zinc chez les adultes atteints de fibrose kystique.

Il est bien connu que l'insuffisance pancréatique dont souffre 85 % des personnes fibro-kystiques cause la maldigestion et la malabsorption des lipides et des vitamines liposolubles (A, D, E et K) de même qu'une stéatorrhée importante (perte de graisse dans les selles)⁶. Toutefois, l'insuffisance pancréatique entraîne aussi la malabsorption de minéraux, dont le zinc⁷.

Le zinc est absorbé dans l'intestin grêle, principalement dans le jéjunum⁸. Le maintien d'un statut nutritionnel normal en zinc repose sur l'absorption intestinale efficace du zinc alimentaire combinée à

la réabsorption du zinc provenant des sécrétions digestives¹. Or, il a été suggéré que les enfants fibro-kystiques présentent une réduction de l'absorption du zinc alimentaire et une diminution de la réabsorption du zinc des sécrétions digestives⁵. Ces altérations semblent secondaires à la maldigestion, la malabsorption et la stéatorrhée⁵. Toutefois, ces altérations ne semblent que partiellement corrigées par la supplémentation d'enzymes pancréatiques qui est normalement prescrite aux fibro-kystiques présentant une insuffisance pancréatique, ce qui laisse suggérer l'implication d'autres facteurs indépendants de l'atteinte pancréatique⁴.

Des manifestations cliniques de carence ont également été rapportées chez des enfants fibro-kystiques⁹⁻¹⁰. Une déficience en zinc peut engendrer certains symptômes cliniques dont une perturbation du système immunitaire, une susceptibilité aux infections, une diminution du goût et de l'odorat, un retard de croissance, de la diarrhée ainsi qu'une perte d'appétit¹¹⁻¹². Cependant, les manifestations cliniques précédentes manquent de spécificité, et les patients fibro-kystiques présentent souvent des symptômes similaires qui peuvent être indépendants du statut en zinc¹¹. Ainsi, la carence en zinc ne peut être diagnostiquée par la seule présence de ces signes cliniques. La mesure du zinc plasmatique devient donc un paramètre diagnostique important.

Particularités et fonctions du zinc

Le zinc est un oligo-élément, c'est-à-dire qu'il est un nutriment nécessaire en faible quantité pour combler les besoins de l'organisme. C'est le deuxième minéral le plus abondant dans l'organisme après le fer¹¹, et le corps d'un adulte en contient environ deux grammes¹³. Le zinc est

essentiellement localisé dans les cellules⁹. Plus de 85 % est mis en réserve dans les os et les muscles tandis que seulement 0,1 % se trouve dans la circulation sanguine⁸. Le zinc sérique ou plasmatique n'est pas le marqueur idéal pour évaluer le statut nutritionnel en zinc¹¹, car celui-ci peut être diminué en présence d'infection, d'usage de stéroïdes, de traumatisme, ainsi qu'après la prise d'un repas¹⁴⁻¹⁵. Néanmoins, cette méthode est présentement la plus utilisée pour déterminer le risque de déficience en zinc chez la population¹¹.

Le zinc est considéré comme un nutriment de type 2, ce qui signifie qu'il est requis pour des fonctions métaboliques générales et peu spécifiques¹⁴. En effet, il intervient dans de nombreuses réactions enzymatiques, dans la synthèse des protéines et dans le processus de croissance¹. Cette dernière fonction explique d'ailleurs la raison pour laquelle cet oligo-élément a été particulièrement étudié chez les enfants fibro-kystiques qui sont reconnus pour présenter une croissance sous-optimale. Le zinc participe activement au maintien de la fonction immunitaire, à la lutte contre l'inflammation et au maintien du système de défense contre le stress oxydatif¹⁵. Or, les individus souffrant de fibrose kystique présentent des infections répétitives, de l'inflammation chronique et un stress oxydant élevé.

Où retrouve-t-on le zinc ?

Le zinc est présent dans de nombreux aliments tels que les viandes, certains fruits de mer, les légumineuses, les noix, les céréales à grains entiers, certaines céréales à déjeuner enrichies et les produits laitiers⁸⁻¹⁶. L'huître constitue la meilleure source de zinc que l'on puisse retrouver naturellement dans l'alimentation¹⁶. Le zinc provenant de source d'origine animale est mieux absorbé dans l'organisme que le zinc d'origine végétale¹. Cela s'explique par le fait que les végétaux contiennent des phytates, des substances qui chélatent le zinc dans l'intestin grêle et diminuent son absorption¹.

Sources alimentaires de zinc¹⁶

| Aliments | Quantité | Teneur en zinc (mg) |
|---|----------|---------------------|
| Huîtres d'élevage, américaines (de l'Est), cuites | 75 g | 33,86 |
| Bœuf haché, maigre, cuit | 75 g | 5,38 |
| Poulet, viande brune, bouilli | 75 g | 2,34 |
| Pois chiches, en conserve | 175 ml | 1,88 |
| Germe de blé brut | 30 ml | 1,79 |
| Amandes grillées | 60 ml | 1,72 |
| Fromage cheddar | 50 g | 1,56 |

Le zinc étant un nutriment essentiel, il n'est pas surprenant de constater que plusieurs suppléments de vitamines et minéraux en contiennent, et ce, à des concentrations variées. En ce qui concerne la fibrose kystique, le zinc fait partie de la formulation

des multivitamines et minéraux dites « spécialisées » fournissant principalement les vitamines liposolubles (A, D, E, K) affectées par la malabsorption et dont la posologie quotidienne est habituellement de deux comprimés par jour. À titre d'exemple, un comprimé d'AquADEKs[®] et un comprimé de SourceCF[®] contiennent respectivement 5 mg¹⁷ et 15 mg¹⁸ de zinc. La teneur en zinc de formules de multivitamines et minéraux destinées à la population générale et parfois utilisée en fibrose kystique, comme Centrum forte[®], n'est pas négligeable, car chaque comprimé fournit 7,5 mg de zinc¹⁹.

Besoins nutritionnels en zinc chez l'adulte

La prévalence exacte de la déficience en zinc n'étant pas connue à ce jour, la Cystic Fibrosis Foundation n'a pas émis de recommandation spécifique concernant les apports quotidiens en zinc pour les personnes fibro-kystiques²⁰. Quoique chez la population générale âgée de 18 ans et plus, les apports nutritionnels recommandés pour le zinc soient de 11 mg pour les hommes et de 8 mg pour les femmes⁸, les besoins quotidiens en zinc en présence de fibrose kystique pourraient être plus élevés²⁰ parce que 1) son absorption est réduite et 2) son utilisation par l'organisme pourrait être augmentée en réponse à certaines complications liées à la fibrose kystique.

Actuellement, il n'y a pas de consensus en ce qui concerne la nécessité de doser régulièrement ou de supplémenter en zinc les patients fibro-kystiques⁴. Les suppléments de zinc sont recommandés seulement chez ceux ayant une stéatorrhée persistante et un gain pondéral insuffisant en dépit de la prise de suppléments d'enzymes pancréatiques⁴. Pour faire la lumière sur la nécessité de doser et de supplémenter en zinc, l'équipe de la clinique pour adultes fibro-kystiques du Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM) a entamé depuis 2009 le dosage annuel du zinc plasmatique chez tous ses patients. Il s'est avéré que plusieurs d'entre eux avaient un taux insuffisant de zinc (résultats devant être publiés ultérieurement par les auteures). Le protocole de supplémentation a été établi comme suit : en présence d'un taux plasmatique inférieur au taux de référence (9,2 µmol par litre), un comprimé de 50 mg de gluconate de zinc est prescrit quotidiennement pour une période de trois mois. Cela suffit habituellement à normaliser le taux sérique qui est vérifié par une analyse sanguine effectuée à la fin de cette période ; sinon, le supplément est prescrit une seconde fois pour trois mois supplémentaires.

Rôle du zinc dans différentes complications associées à la fibrose kystique

• Zinc et vitamine A

Le zinc influence de multiples aspects du statut nutritionnel en vitamine A (l'absorption, le métabolisme, le transport et l'utilisation)²¹, généralement compromis chez le patient fibro-kystique en raison de la malabsorption. Le zinc est nécessaire à la synthèse



hépatique de la Retinol binding protein (RBP)¹. La RBP est une protéine synthétisée par le foie qui assure le transport de la vitamine A du foie vers les tissus cibles²². Le zinc est requis pour la libération de la vitamine A et de la RBP du foie vers la circulation sanguine¹.

Une déficience en zinc peut réduire la synthèse de la RBP dans le foie, ce qui conduit à une diminution de la concentration de la RBP plasmatique²¹. De plus, la déficience en zinc est communément associée à de faibles concentrations plasmatiques de vitamine A, même en présence de réserves hépatiques de vitamine A normales²³. Comme les personnes atteintes de fibrose kystique sont à risque d'un statut nutritionnel déficitaire en vitamine A, il devient difficile de discriminer si celui-ci dérive de la malabsorption ou provient secondairement d'une déficience sous-jacente en zinc. La mesure du zinc plasmatique peut donc s'avérer un outil de discrimination important.

• Zinc et fonction pulmonaire

L'importance du zinc au sein du système respiratoire a été particulièrement soulignée¹⁵. Le zinc fait partie intégrante de la structure et de la fonction de nombreux enzymes impliqués dans la fonction pulmonaire⁷. Il a été observé, chez une cohorte d'enfants fibro-kystiques, qu'une faible concentration sérique de zinc était associée à une capacité vitale forcée diminuée¹¹.

Parallèlement, la fonction pulmonaire est fréquemment diminuée chez les personnes fibro-kystiques en présence d'inflammation¹¹. De plus, un état inflammatoire est reconnu pour réduire la concentration plasmatique de zinc¹¹. Étant donné que l'une des fonctions du zinc est d'assurer le maintien du système immunitaire, une diminution du taux plasmatique de zinc chez les individus ayant une fonction pulmonaire réduite pourrait aggraver les infections et l'inflammation, engendrant conséquemment un cercle vicieux¹¹.

Des études ont démontré que la prise de suppléments de zinc réduit les infections pulmonaires chez différentes populations²⁶⁻²⁷. Néanmoins, l'efficacité d'une supplémentation en zinc a été peu étudiée chez les personnes atteintes de fibrose kystique⁷. En somme, la relation entre le zinc plasmatique et la fonction pulmonaire mérite de plus amples investigations en fibrose kystique¹¹.

• Zinc et métabolisme osseux

L'accroissement de l'espérance de vie chez les personnes fibro-kystiques a contribué à l'émergence de multiples complications incluant l'ostéopénie et l'ostéoporose²⁶. Selon une récente méta-analyse, la prévalence d'ostéoporose et d'ostéopénie est estimée à environ 23,5 % et 38 % respectivement chez les adultes fibro-kystiques²⁶.

Il a été suggéré que le zinc est un minéral important dans le métabolisme osseux²⁷. Ce nutriment stimule la formation osseuse et la minéralisation des os tout en inhibant leur dégradation²⁸. Une déficience en zinc a été identifiée comme un facteur de risque de l'ostéoporose¹². Jusqu'à présent, il n'y a pas d'étude qui porte sur le statut nutritionnel en zinc chez les personnes fibro-kystiques en lien avec les complications osseuses. Toutefois, la consommation alimentaire de zinc pourrait avoir un effet bénéfique dans la prévention de l'ostéoporose en augmentant la masse osseuse²⁸.

• Zinc et diabète

Le diabète est une complication secondaire de la fibrose kystique qui apparaît surtout au début de la vingtaine²⁹. La prévalence du diabète associé à la fibrose kystique augmente avec l'âge et peut atteindre plus de 40 % après l'âge de 30 ans³⁰. De même, l'intolérance au glucose est une condition fréquemment recensée en fibrose kystique³⁰.

D'une part, le zinc est impliqué dans le métabolisme des glucides³¹ et dans la synthèse et l'action de l'insuline³¹⁻³², cette hormone sécrétée par le pancréas afin de réguler le taux de sucre sanguin. La littérature rapporte que de faibles concentrations plasmatiques en zinc sont associées à l'augmentation de la prévalence du diabète chez la population générale³³. Il a été rapporté qu'une déficience en zinc est corrélée à une élévation du glucose sanguin³².

D'autre part, le stress oxydatif contribue au développement et à la progression du diabète et de ses complications³¹. Le zinc est impliqué dans la structure de plusieurs enzymes antioxydants qui aident à la lutte contre les radicaux libres³¹, ces molécules instables capables de causer des dommages oxydatifs. Ainsi, une déficience en zinc contribuerait à l'augmentation du stress oxydatif³¹. Bien qu'il n'y ait aucune étude portant sur le diabète et le zinc chez la population fibro-kystique, ce minéral pourrait prévenir l'évolution du diabète en réduisant la concentration sanguine de glucose, en exerçant une action sur la sécrétion et/ou l'action de l'insuline et en diminuant le stress oxydatif³².

• Zinc et atteinte hépatique

Environ un tiers des patients atteints de fibrose kystique souffre d'une maladie hépatique³⁴. Le foie contient 1,8 % de zinc³⁵ et celui-ci joue un rôle central dans la régulation du statut nutritionnel en zinc¹². Inversement, le zinc est nécessaire au bon fonctionnement du foie¹². Conséquemment, les pathologies hépatiques affectent les niveaux de zinc de l'organisme tandis qu'une déficience en zinc pourrait participer au développement des troubles hépatiques¹².



Des études ont souligné que les individus souffrant d'une maladie chronique du foie ou d'une cirrhose présentaient un zinc sérique et hépatique diminué comparativement aux sujets en santé¹². Par le fait même, certaines études ont rapporté que la réduction du zinc plasmatique a été inversement corrélée avec le degré des dommages au foie¹², c'est-à-dire que plus la gravité de l'atteinte hépatique est élevée, plus la concentration plasmatique en zinc est réduite. Quoiqu'aucune recherche similaire n'ait été réalisée en fibrose kystique, cet oligo-élément pourrait avoir une action protectrice contre l'évolution de l'atteinte hépatique¹².

Conclusion

De façon générale, nos connaissances portant sur l'importance du zinc dans la régulation de plusieurs systèmes se sont considérablement accrues au cours des dernières années. Le zinc est certes un nutriment à ne pas négliger et qui s'avère être primordial dans le maintien d'une bonne santé.

En ce qui concerne la fibrose kystique, bien que le statut nutritionnel en zinc ait fait l'objet de plusieurs études chez les nourrissons et les enfants fibro-kystiques, aucune donnée sur le statut nutritionnel en zinc d'adultes fibro-kystiques et sur son association avec certains paramètres cliniques d'intérêt n'est disponible dans la littérature. Il n'est pas impossible que le statut nutritionnel en zinc soit également compromis chez les adultes.

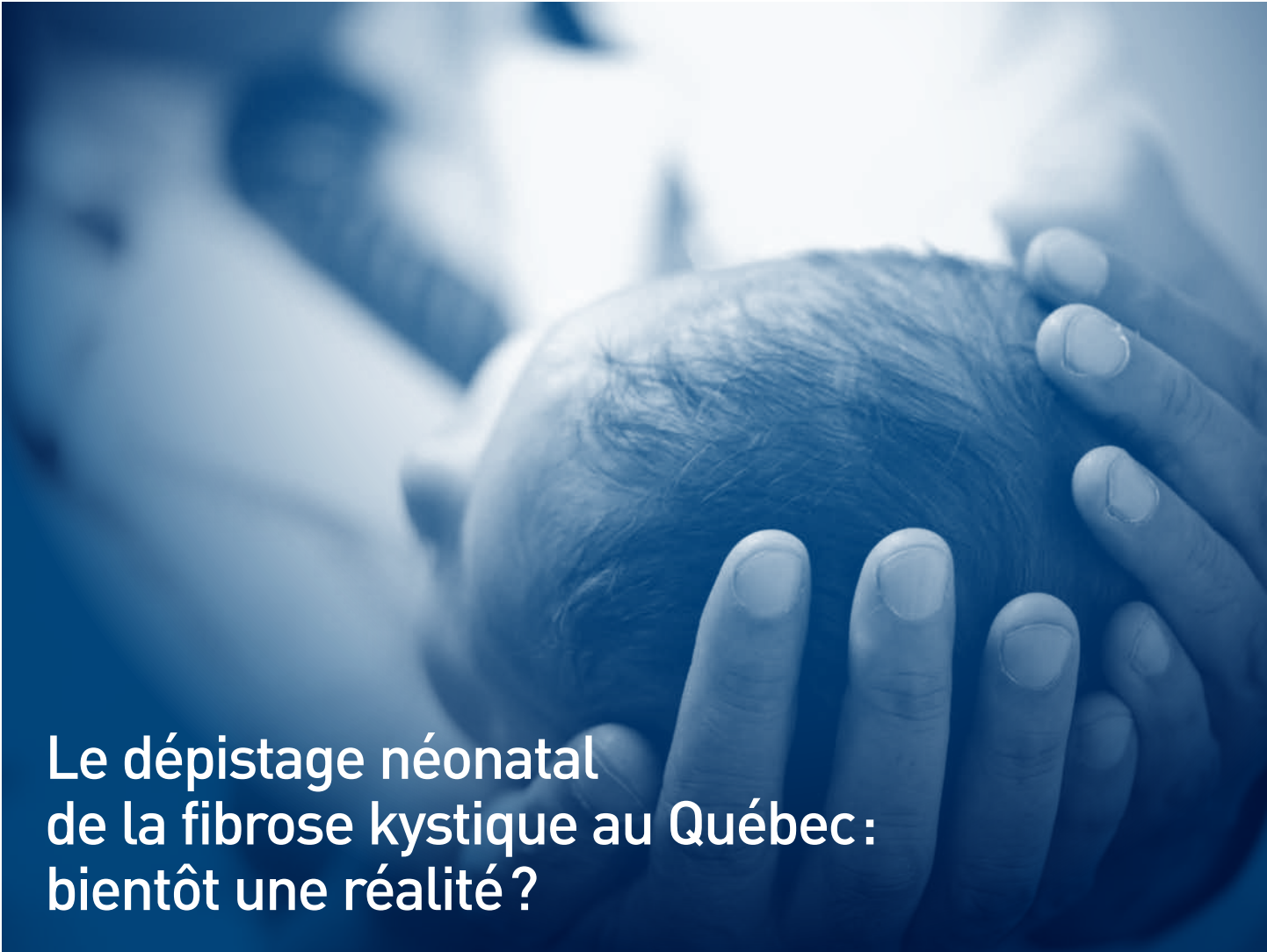
De plus, des études réalisées au sein de populations non-fibro-kystiques démontrent que le zinc intervient favorablement au niveau de certaines pathologies, telles que le diabète, l'ostéoporose et l'atteinte hépatique, plus prévalentes chez les adultes fibro-kystiques. Ainsi, des recherches s'avèrent essentielles afin d'élucider le rôle du zinc chez les personnes fibro-kystiques de tous âges en lien avec certaines complications associées à la fibrose kystique.

En l'absence de lignes directrices ou de recommandations particulières quant aux apports recommandés, à la supplémentation et aux doses de zinc requises pour l'atteinte d'un taux sérique souhaitable chez les personnes fibro-kystiques, la prise en charge nutritionnelle globale demeure essentielle afin d'améliorer l'état de santé des personnes atteintes de fibrose kystique. ◀



Références bibliographiques

- SHILS, M. E., et autres. « Modern nutrition in health and disease », Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 10^e édition, 2006.
- BIERVLLET, S., et autres. « The Effect of Zinc Supplements in Cystic Fibrosis Patients », *Annals of Nutrition and Metabolism*, vol. 52, n° 2, 2008, p. 152-156.
- MAQBOOL, A., et autres. « Plasma zinc and growth status in preadolescent children with cystic fibrosis », *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, vol. 43, n° 1, 2006, p. 95-101.
- BIERVLLET, S., et autres. « Serum zinc in patients with cystic fibrosis at diagnosis and after one year of therapy », *Biological Trace Element Research*, vol. 112, n° 3, 2006, p. 205-211.
- KREBS, N. F., et autres. « Abnormalities in zinc homeostasis in young infants with cystic fibrosis », *Pediatric research*, vol. 48, n° 2, 2000, p. 256-261.
- O'SULLIVAN, B. P., et autres. « Cystic fibrosis », *The Lancet*, vol. 373, n° 9678, 2009, p.1891-1904.
- ABDULHAMID, I., et autres. « Effect of zinc supplementation on respiratory tract infections in children with cystic fibrosis », *Pediatric Pulmonology*, vol. 43, n° 3, 2008, p. 281-287.
- OTTEN, J. J., et autres. « ANREF, les apports nutritionnels de référence: le guide essentiel des besoins en nutriments », Washington, D.C.: National Academies Press, 2006.
- CRONE, J., et autres. « Acrodermatitisenteropathica-like eruption as the presenting sign of cystic fibrosis-case report and review of the literature », *European journal of pediatrics*, vol. 161, n° 9, 2002, p. 475-478.
- HANSEN, R. C., et autres. « Cystic fibrosis manifesting with acrodermatitisenteropathica-like eruption. Association with essential fatty acid and zinc deficiencies », *Archives of dermatology*, vol. 119, n°1, 1983, p. 51-55.
- BIERVLLET, S., et autres. « Serum Zinc Concentrations in Cystic Fibrosis Patients Aged Above 4 Years: A Cross-sectional Evaluation », *Biological Trace Element Research*, vol. 119, n° 1, 2007, p. 19-26.
- STAMOULIS, I., et autres. « Zinc and the Liver: An Active Interaction », *Digestive Diseases and Sciences*, vol. 52, n° 7, 2007, p. 1595-1612.
- BIERVLLET, S. « Zinc and essential fatty acid status and supplementation in cystic fibrosis patients », [en ligne], [http://lib.ugent.be/fulltxt/RUG01/001/269/602/RUG01-001269602_2010_0001_AC.pdf] (Consulté le 1^{er} septembre 2012).
- KING, J. C. « Zinc: an essential but elusive nutrient », *The American journal of clinical nutrition*, vol. 94, n° 2, 2011.
- TRUONG-TRAN, A. Q., et autres. « New insights into the role of zinc in the respiratory epithelium », *Immunology and Cell Biology*, vol. 79, n° 2, 2001, p. 170-177.
- SANTÉ CANADA. « Fichier canadien sur les éléments nutritifs », [en ligne]. [http://webprod3.hc-sc.gc.ca/cnf-fce/index-fra.jsp] (Consulté le 1^{er} septembre 2012).
- YASOO HEALTH INC. « AquADEKs Product Information », [en ligne]. [http://www.yasoo-products.com/aquadeks/] (Consulté le 1^{er} septembre 2012).
- APTALIS PHARMA US, INC. « SourceCF », [en ligne]. [http://www.sourcecf.com/pdf/SoftgelsPInew.pdf] (Consulté le 9 septembre 2012).
- PFIZER CANADA INC. « Centrum forte », [en ligne]. [http://www.centrum.ca/francais/products/centrumforte.asp?section=adult&product=fort] (Consulté le 1^{er} septembre 2012).
- CYSTIC FIBROSIS FOUNDATION. « Zinc », [en ligne]. [http://www.cff.org/UploadedFiles/LivingWithCF/StayingHealthy/Diet/Vitamins/Zinc%20Card.pdf] (Consulté le 1^{er} septembre 2012).
- CHRISTIAN, P., et autres. « Interactions between zinc and vitamin A: an update », *The American journal of clinical nutrition*, vol. 68, n° 2, 1998.
- BELLOVINO, D., et autres. « Vitamin A transport: in vitro models for the study of RBP secretion », *Molecular Aspects of Medicine*, vol. 24, n° 6, 2003, p. 411-420.
- MUÑOZ, E. C., et autres. « Iron and zinc supplementation improves indicators of vitamin A status of Mexican preschoolers », *The American journal of clinical nutrition*, vol. 71, n° 3, 2000, p. 789-794.
- LANGKAMP-HENKEN, B., et autres. « Nutritional formula enhanced immune function and reduced days of symptoms of upper respiratory tract infection in seniors », *Journal of the American Geriatrics Society*, vol. 52, n° 3, 2004, p. 3-12.
- SAZAWAL, S., et autres. « Zinc supplementation reduces the incidence of acute lower respiratory infections in infants and preschool children: a double blind placebo controlled trial », *Pediatrics*, vol. 102, n° 1, 1998, p. 1-5.
- PACCOU, J., et autres. « The prevalence of osteoporosis, osteopenia, and fractures among adults with cystic fibrosis: A systematic literature review with meta-analysis », *Calcified Tissue International*, vol. 86, n° 1, 2012, p. 1-7.
- OVESSEN, J., et autres. « Differences in zinc status between patients with osteoarthritis and osteoporosis », *Journal of Trace Elements in Medicine and Biology*, vol. 23, n° 1, 2009, p. 1-8.
- YAMAGUCHI, M. « Role of nutritional zinc in the prevention of osteoporosis », *Mol Cell Biochem Molecular and Cellular Biochemistry*, vol. 338, n° 1-2, 2010, p. 241-254.
- LEK, N., et ACERINI, C. L. « Cystic fibrosis related diabetes mellitus - Diagnostic and management challenges », *Current Diabetes Reviews*, vol. 6, n° 1, 2010, p. 9-16.
- COSTA, M., et autres. « Diabetes: a major co-morbidity of cystic fibrosis », *Diabetes & metabolism*, vol. 31, n° 3, 2005, p. 221-232.
- JAYAWARDENA, R., et autres. « Effects of zinc supplementation on diabetes mellitus: A systematic review and meta-analysis », *Diabetology and Metabolic Syndrome*, vol. 4, n° 1, 2012.
- TAGHDIR, M., et autres. « Relationships between serum zinc concentrations and inflammatory intermediate factors, blood glucose, and HbA1c in postmenopausal diabetic women », *Iranian Journal of Diabetes and Lipid Disorders*, vol. 10, n° 1-6, 2011.
- CHASAPIS, C. T., et autres. « Zinc and human health: an update », *Archives of Toxicology*, vol. 86, n° 4, 2012, p. 521-534.
- COLOMBO, C., et autres. « Liver disease in cystic fibrosis », *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, vol. 43, 2006, p. 49-55.
- PRASSAD, A. S., et autres. « Serum thymulin in human zinc deficiency », *The Journal of clinical investigation*, vol. 82, n° 4, 1988, p. 1202-1210.



Le dépistage néonatal de la fibrose kystique au Québec: bientôt une réalité?

D^r Patrick Daigneault
Pédiatre-pneumologue

Directeur du Service de
pneumologie pédiatrique
Centre mère-enfant
Centre hospitalier
universitaire de Québec
(CHUQ)

Québec (Québec)
Canada

Au cours des dernières décennies, des progrès remarquables ont été réalisés au chapitre de l'espérance et de la qualité de vie des patients atteints de fibrose kystique. Durant cette période, l'âge médian de survie est passé de moins de 10 ans à près de 50 ans, et les patients d'âge adulte représentent maintenant près de 60 % de toutes les personnes atteintes de fibrose kystique au pays.

Malheureusement, le diagnostic de fibrose kystique est encore trop souvent posé tardivement. Cette situation peut entraîner des retards nutritionnels (poids et taille) importants au diagnostic qui sont difficiles à récupérer par la suite, une maladie pulmonaire permanente qui aurait possiblement pu être évitée et un bris de confiance avec le système de santé lorsque les parents doivent consulter à de multiples reprises avant d'obtenir un diagnostic.

Au fil du temps, il a été démontré que des interventions précoces pourraient permettre une meilleure qualité de vie, une diminution de la morbidité et une espérance de vie prolongée chez ces patients. C'est pourquoi des programmes de dépistage de la fibrose kystique dès la naissance (dépistage néona-

tal) sont présents dans presque tous les pays occidentaux et ont été mis en place dans la majorité des provinces canadiennes au cours des dernières années. Dans cet article, nous verrons comment et pourquoi ces protocoles ont été mis en place et nous discuterons de la pertinence d'un tel programme au Québec.

La fibrose kystique au Canada

Bon an mal an, entre 120 et 140 nouveaux cas de fibrose kystique sont diagnostiqués au Canada. L'âge médian au diagnostic est d'environ sept mois; c'est-à-dire que la moitié des patients sont diagnostiqués avant cet âge et la moitié plus tard. Parmi les nouveaux patients, certains présenteront des formes plus légères de la maladie et seront diagnostiqués à l'âge adulte – souvent des hommes chez qui la maladie se manifeste par une infertilité. Chez les nouveau-nés, de 15 à 20 % des diagnostics sont faits chez des enfants présentant une obstruction des intestins à la naissance: l'iléus méconial. Si l'on exclut ceux-ci, le nombre d'enfants atteints de fibrose kystique qui peuvent être dépistés dès la naissance est d'un peu moins de 100 cas par année au Canada, dont une trentaine au Québec.



Le dépistage néonatal

Au Québec, le dépistage néonatal universel – effectué chez tous les nouveau-nés – inclut plusieurs maladies importantes comme l'hypothyroïdie congénitale, la phénylcétonurie, la tyrosinémie et quelques autres affections plus rares encore. Ces maladies nécessitent toutes un dépistage et un traitement rapides pour éviter des complications graves ou des décès. Il y a de plus une ferme volonté d'ajouter à ceci le dépistage de la surdité (test d'audition) et de l'anémie falciforme. Mis à part l'examen de l'audition, ces tests sont tous effectués sur deux prélèvements : quelques gouttes de sang séché placées sur un papier buvard prélevées en pouponnière et un échantillon d'urine envoyé à 21 jours de vie par les parents.

Depuis plusieurs décennies, de nombreux pays ont choisi d'ajouter le dépistage néonatal de la fibrose kystique aux maladies recherchées dès la naissance dans l'ensemble de la population. Les premières études s'étant penchées sur cette question datent du milieu des années 1970, mais se butaient souvent aux difficultés d'obtenir un test fiable et peu coûteux pouvant être généralisé facilement à tous les nouveau-nés.

Les premières régions ayant décidé d'aller de l'avant au cours des années 1970 ont été l'Australie et la Nouvelle-Zélande, certaines régions d'Italie, les Pays-Bas et l'état américain du Colorado. À cette même époque, un généticien québécois, le Dr Richard Gagné, avait démontré un grand intérêt pour ces nouvelles techniques, mais n'avait pu convaincre le gouvernement québécois d'emboîter le pas à ces précurseurs. Bien que les premières études publiées voulant démontrer les avantages d'un tel dépistage étaient de mauvaise qualité, certaines d'entre elles confirmaient que les patients dépistés dès la naissance présentaient un meilleur état nutritionnel et une meilleure fonction pulmonaire que les patients diagnostiqués plus tard.

Par la suite, à partir de 1985, l'état du Wisconsin (aux États-Unis) a entamé une étude portant sur plus de 650 000 nouveau-nés. Cette recherche comparait dès le départ les enfants diagnostiqués par un dépistage néonatal à ceux diagnostiqués plus tard

selon leur état clinique. Il s'agit à ce jour de la plus grande étude du genre à avoir été réalisée. Au cours des décennies qui ont suivi, le Dr Philip Farrell a contribué à la publication de dizaines d'articles démontrant l'avantage pour les patients atteints de fibrose kystique d'obtenir un diagnostic le plus tôt possible. Parmi ces avantages, notons une réduction du besoin en antibiotiques intraveineux, un nombre moins élevé d'hospitalisations, une diminution des complications de la petite enfance, une meilleure croissance, de meilleurs taux de vitamines ayant une influence sur les capacités intellectuelles (vitamine E) et une meilleure survie estimée, quoique les données à ce sujet soient encore débattues. À partir de ce moment, aucune étude n'a pu poursuivre de tels travaux puisqu'il devenait difficile de les justifier tant les résultats précédents étaient convaincants.

Plusieurs types de protocoles (processus dans lequel les examens sont faits pour procéder au dépistage) ont été mis en place pour que le diagnostic de la fibrose kystique chez les nouveau-nés soit fait de la manière la plus sécuritaire, la moins dérangeante et la moins coûteuse possible, tout en évitant de manquer des diagnostics et de poser de faux diagnostics. Les premières tentatives de dépistage nécessitaient deux prélèvements distincts à quelques semaines d'intervalle, ce qui comportait des désavantages évidents. Par la suite, et l'état du Wisconsin fut encore à l'avant-garde, les protocoles ont tous pu être réalisés sur un seul prélèvement sanguin, soit les mêmes gouttes de sang séchées déjà utilisées pour le dépistage des autres maladies.

De nos jours, presque tous les protocoles de dépistage néonatal de la fibrose kystique fonctionnent de la même façon. Une première mesure, nommée « trypsine immunoréactive » (TIR, ou IRT en anglais), est effectuée. Si cette valeur est élevée, un deuxième test est fait sur le même prélèvement. Ce deuxième test est généralement une recherche des mutations les plus fréquentes de la fibrose kystique. Si au moins une mutation est retrouvée (même si deux mutations sont nécessaires pour avoir la maladie), la famille est avisée qu'un test de la sueur doit être prévu, car l'enfant est « à risque » de fibrose kystique. Les responsables du dépistage entrent alors en action et rencontrent les parents au moment du test de la





sueur pour leur offrir des explications complètes, que les résultats du test soient anormaux ou non.

Malgré tout, ce protocole demeure imparfait puisqu'il nécessite des tests génétiques et trouve non seulement les patients atteints de fibrose kystique, mais aussi certains porteurs d'une seule mutation – comme chez plus de 5 % des Québécois. Ceci est problématique, car ce résultat n'est important qu'à partir du moment où ce nouveau-né voudra lui-même des enfants, quelques décennies plus tard. Certaines règles interdisent même le dévoilement de ces résultats avant que le principal intéressé soit en âge de comprendre ses implications.

D'autres types de protocoles ont aussi été étudiés et pourraient s'avérer utiles si le Québec décidait d'emboîter le pas et de se doter d'un programme de dépistage néonatal. Ceux-ci, comme le « TIR/PAP », ont été étudiés en France et en Allemagne, et pourraient s'avérer des solutions intéressantes puisqu'elles évitent la recherche initiale des mutations chez tous les « diagnostics possibles ».

Comment ces programmes fonctionnent-ils ?

En France, tous les nouveau-nés sont dépistés pour la « mucoviscidose » depuis maintenant dix ans, même si plusieurs programmes régionaux avaient été mis de l'avant auparavant. Actuellement, le prélèvement de gouttes de sang se fait au troisième jour de vie puisque les nouveau-nés et les mères demeurent hospitalisés plus longtemps à la naissance qu'au Québec. Le protocole utilise la mesure de la TIR (tel que mentionné plus haut), puis la recherche de mutations si cette première valeur est élevée. Les Français procèdent présentement à la révision de leur programme et pourraient choisir d'y ajouter une étape pour limiter la possibilité de découvrir des porteurs de la maladie.

Si ces premiers examens soulèvent la possibilité d'un diagnostic de fibrose kystique, le dossier est transmis au *Centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM)* le plus près du domicile de l'enfant. Celui-ci sera chargé d'organiser le test de la sueur, de répondre aux questions des parents et d'assurer la prise en charge du patient si le test s'avère positif.

À partir de ce moment, le fonctionnement est fort semblable à ce qui est généralement fait au Québec lors d'une première prise en charge d'un patient atteint de fibrose kystique. On procède à un bilan initial souvent lors d'une hospitalisation de quelques jours pendant lesquels les parents rencontrent les membres de l'équipe multidisciplinaire, apprennent les bases du traitement et commencent à connaître les éléments essentiels de la maladie. Le traitement par enzymes pancréatiques est amorcé rapidement chez les 85-90 % des patients qui en ont besoin, la prise de suppléments de vitamines est amorcée et les traitements de physiothérapie respiratoire sont mis en place. En France, ceux-ci sont habituellement réalisés par des kinésithérapeutes, et les techniques utilisées sont parfois différentes de ce qui se fait en Amérique du Nord.

Par la suite, les visites en clinique externe se succèdent assez rapidement durant la première année de vie pour assurer une croissance optimale, dépister rapidement les complications et tisser un lien de confiance avec la famille. Les cliniques tentent autant que possible d'éviter les contacts des nouveau-nés atteints de fibrose kystique avec les patients plus âgés pour éviter une contamination par des bactéries problématiques comme *Pseudomonas* ou *B.cepacia* par exemple.

Ce type de prise en charge est classique des programmes de dépistage néonatal à travers le monde, mis à part quelques variations.

La situation actuelle : ailleurs dans le monde, au Canada, au Québec

Ailleurs dans le monde, la majorité des pays occidentaux ont mis en place ou sont à la veille de mettre en place des programmes de dépistage de la fibrose kystique chez les nouveaux-nés. Depuis 2009, tous les états américains ont des programmes en place, le dernier en liste ayant été le Texas. Tel que mentionné plus tôt, la France dispose d'un programme depuis maintenant dix ans; la Grande-Bretagne (Angleterre, Écosse, Pays de Galles) fait de même depuis quelques années et l'Irlande vient de s'y ajouter récemment; la plupart des régions d'Italie, l'Australie et la Nouvelle-Zélande, ainsi que de nombreux plus petits pays européens ont aussi leurs propres programmes; même



plusieurs régions du Brésil ont des programmes de dépistage. L'Allemagne demeure pour le moment à l'écart tout en oeuvrant à des projets de recherche visant à contourner la problématique du dépistage de porteurs de la maladie puisque des lois plus sévères à ce sujet freinent cette possibilité.

En 2005, la Fondation canadienne de la fibrose kystique (maintenant Fibrose Kystique Canada) a émis un avis sur le dépistage néonatal pour encourager les provinces (qui sont les seules responsables des programmes de dépistage qu'elles instaurent) à pousser leur réflexion quant à la possibilité d'ajouter la fibrose kystique aux maladies dépistées chez tous les nouveau-nés. Dans cet avis, les membres de la Fondation affirmaient que les patients diagnostiqués tardivement (1 à 12 mois) affichaient un retard de croissance et que les données laissaient entrevoir des preuves de maladie pulmonaire chez les patients ayant obtenu un diagnostic à cet âge. Par conséquent, le diagnostic précoce pouvait permettre de déceler et de traiter la maladie avant que la croissance ne soit affectée ou que la maladie pulmonaire ne s'installe. Tout bien pesé, les avantages potentiels l'emportaient sur les torts individuels d'un programme de dépistage bien géré, et la Fondation canadienne de la fibrose kystique encourageait donc les provinces canadiennes à aller de l'avant et amorcer des programmes de dépistage néonatal de la fibrose kystique.

À la suite de ce rapport et des efforts du Dr Mark Montgomery, le premier projet de dépistage néonatal de la fibrose kystique au Canada a été instauré dans la région de Calgary en 2005-2006 pour évaluer la faisabilité d'un tel programme, en estimer les coûts et mettre en place les réseaux de communication nécessaires à un tel projet. Comme le programme a été un succès, l'Alberta a alors accepté de mettre en place un programme universel de dépistage dès l'année 2006-2007. Dans les années suivantes, l'Ontario a emboîté le pas à partir d'avril 2008, puis la Colombie-Britannique, la Saskatchewan et peu de temps après le Manitoba ont aussi mis en place de tels programmes. Ceux-ci sont maintenant rodés et constamment mis à jour pour assurer le meilleur cheminement possible aux patients nouvellement diagnostiqués.

Pour ce qui est du Québec, les directeurs de nombreuses cliniques, de même que des membres de la Fondation canadienne de la fibrose kystique et d'autres conseillers spécialisés se sont réunis une première fois en avril 2006 pour explorer la possibilité de mettre un tel programme en place dans notre province.

À la suite de cette réunion, des rencontres ont eu lieu et des lettres ont été échangées avec les responsables du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) pour tenter de les convaincre de l'importance de soutenir la mise en place d'un tel programme. Malheureusement, ces efforts n'ont pas porté fruit jusqu'à tout récemment. En juin 2010, de premières discussions se sont déroulées jusqu'à l'annonce de la mise en place d'un comité de l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) chargé d'émettre des recommandations au MSSS sur le dépistage néonatal de la fibrose kystique. Ce comité a été mis en œuvre, et le Forum délibératif sur la fibrose kystique s'est déroulé à Montréal en novembre 2011, sous la gouverne de l'INSPQ. Ces rencontres sur deux journées réunissant des directeurs de cliniques, des généticiens, des parents et des patients, et de nombreux autres spécialistes ont porté sur tous les aspects du diagnostic de la fibrose kystique. Suivant ces rencontres, un rapport détaillé a été élaboré et devait être remis au directeur national de la Santé publique cet automne. Celui-ci doit se prononcer et émettre des recommandations au cours des prochains mois. Il est donc possible qu'un dénouement soit à nos portes, même si la décision de procéder à un tel dépistage n'entraînera pas nécessairement sa mise en œuvre immédiatement.

Au cours des dernières décennies, de nombreuses régions ont pris la décision de dépister tous les nouveau-nés pour la fibrose kystique. De tels programmes comportent plusieurs avantages, notamment: l'instauration d'un suivi et d'une prise en charge précoces ainsi que d'un conseil génétique pouvant entre autres prévenir la naissance de frères et sœurs atteints si les parents ne le désirent pas; la prévention de la malnutrition et du retard de croissance qui peuvent être irréversibles et qui sont fréquents chez les enfants diagnostiqués tardivement; la prévention des déficits en vitamines, en acides



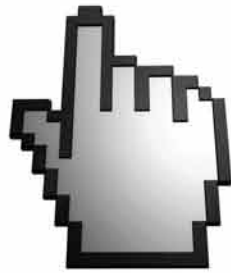
gras essentiels et en protéines; la prévention d'hospitalisations graves pour des problèmes respiratoires non diagnostiqués, pour des problèmes digestifs ou pour de la déshydratation; et finalement la possibilité d'éviter l'odyssée diagnostique, c'est-à-dire les nombreuses visites urgentes, consultations, hospitalisations parfois nécessaires avant que le bon diagnostic ne soit posé. Finalement, il faut prévoir que les traitements présentement à l'étude dans des projets de recherche seront de plus en plus axés vers une approche très précoce de la maladie de manière à prévenir les complications avant qu'elles ne surviennent – d'où l'importance d'un diagnostic porté le plus tôt possible.

En guise de conclusion, il faut retenir qu'un protocole de dépistage néonatal de la fibrose kystique permet de s'assurer que tous les patients atteints partent sur un pied d'égalité. Malgré des campagnes de sensibilisation et des formations offertes au personnel médical, le diagnostic est trop souvent retardé ce qui fait qu'un retard de croissance et des dommages

pulmonaires irréversibles peuvent survenir en l'absence d'un suivi adéquat dans une clinique spécialisée. Un tel programme de dépistage au Québec pourrait s'installer assez rapidement advenant une décision d'aller de l'avant, puisque les intervenants sont déjà bien identifiés dans les diverses cliniques multidisciplinaires de la province, et leur enthousiasme à assurer cette prise en charge est acquis. Malgré tout, le dépistage néonatal n'est pas une panacée puisque plusieurs facteurs entrent en ligne de compte pour déterminer la sévérité de la maladie à long terme chez un patient donné. Tout programme peut se heurter à des difficultés, et aucune mesure ne peut remplacer l'éducation du patient et de sa famille, une bonne collaboration avec l'équipe traitante (et ce, dans les deux directions!) et de saines habitudes de vie. ◀

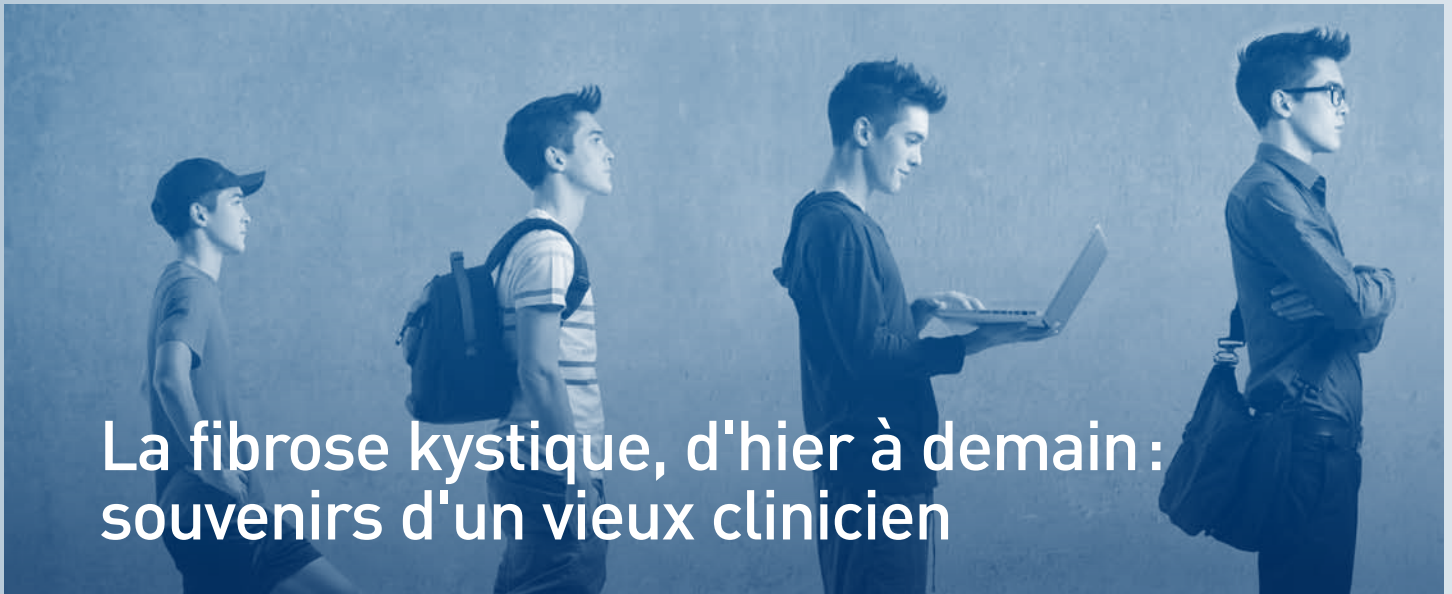


www.cpa fk.qc.ca



Un site à découvrir et... à redécouvrir !





La fibrose kystique, d'hier à demain : souvenirs d'un vieux clinicien

D^r Georges Rivard
Pédiatre

Ex(!) codirecteur de la
clinique de fibrose kystique
Centre hospitalier
universitaire de Québec
(CHUQ)

Québec (Québec)
Canada

Mon intention, dans cet article, n'est pas de vous présenter des éléments hautement scientifiques, mais plutôt les réflexions d'un pédiatre de clinique de fibrose kystique qui se sent un peu comme le vieux soldat au retour de guerre. Celui qui en a vu les atrocités, mais qui a aussi participé à plusieurs batailles âprement gagnées, sans pour autant avoir atteint le but ultime, soit remporter la victoire finale contre la fibrose kystique.

Il peut parfois être profitable de jeter un regard en arrière pour apprécier la route déjà parcourue et les gains réalisés, et ainsi mieux évaluer les étapes à franchir avant d'arriver à la découverte de la solution finale, qui est maintenant imminente.

L'âge de pierre

La maladie « fibrose kystique du pancréas » a officiellement été décrite en 1938 par la D^{re} D.H. Andersen qui avait observé, à l'autopsie, que plusieurs nourrissons qui décédaient avant l'âge d'un an de malnutrition et/ou de pneumonie avaient un pancréas plein de kystes. De là vient l'appellation « fibrose kystique du pancréas ». Nous savons tous maintenant que la fibrose kystique n'est pas uniquement le problème du pancréas, mais une maladie touchant toutes les glandes à mucus, appelées glandes exocrines, tels les bronches, les sinus, les intestins, le foie et les organes génitaux.

Rapidement, les chercheurs ont constaté que le problème de base de la fibrose kystique était un mucus anormal, trop épais, qui nuisait au bon fonctionnement de ces organes sécrétoires. Dès le début, les gens ont cherché désespérément à améliorer la santé de ces enfants qui mouraient très précocement.

Ils ont d'abord pensé à traiter le mucus anormal avec des mucolytiques: ils ont même rapidement essayé la dornase alfa (eh oui, la même chose que le Pulmozyme[®] que nous utilisons actuellement!). Sauf qu'à l'époque, elle était d'origine animale et causait des allergies tellement importantes que le

traitement a été abandonné. Ce n'est que très récemment que les chercheurs ont réalisé que la dornase alfa d'origine humaine (Pulmozyme[®]) pouvait être très utile sans causer d'allergies.

Comme autre solution pour le mucus épais, un traitement avec la N-acétylcystéine en inhalation prolongée sous croupette toute la nuit a été recommandé: malheureusement, cette approche n'était pas très efficace et causait énormément d'inconvénients aux enfants qui devaient dormir toute la nuit dans ces croupettes humides et collantes.

Il a aussi été noté que les selles de tous les patients contenaient beaucoup trop de graisses. Pour atténuer ce symptôme très important, les chercheurs ont d'abord recommandé de couper le gras dans la diète: les enfants devaient alors respecter une diète très restrictive sans gras. Cela s'est avéré efficace pour diminuer les diarrhées graisseuses, mais ce n'était pas la solution idéale puisque tous les patients souffraient déjà d'une malnutrition importante qui ne pouvait que s'aggraver par une telle diète.

Malgré toutes les tentatives de traitements imaginés, en 1960, l'espérance de vie des patients fibro-kystiques n'était que de cinq à six ans.

Les années 60-70

Au début des années 60, plusieurs parents et bénévoles canadiens ont décidé de se regrouper et de créer un organisme pour promouvoir la cause de la fibrose kystique au Canada: la Fondation canadienne de la fibrose kystique (FCFK), aujourd'hui appelée Fibrose kystique Canada). La FCFK avait deux priorités: soutenir la recherche en fibrose kystique, et encourager la création et le maintien d'équipes multidisciplinaires spécialisées dans les soins des patients fibro-kystiques. Cette fondation deviendra, nous le verrons plus loin, un élément capital de l'évolution de la lutte contre la fibrose kystique au Canada.



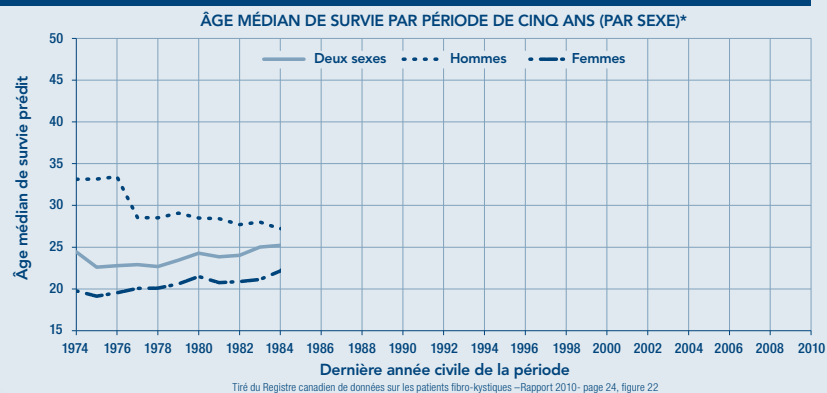
C'est en 1975 que j'entrepris ma carrière de pédiatre au CHUL et, dès 1976, j'ai la chance de me joindre à l'équipe de la clinique de fibrose kystique du CHUL. Des progrès importants ont eu lieu dans les années précédentes, et l'âge moyen au décès est maintenant de 16 à 17 ans. Au CHUL, il y a une seule patiente adulte en 1976, mais, rapidement, on observe une croissance très rapide du nombre de patients fibro-kystiques adultes au Québec, comme partout au Canada. Nous sommes alors confrontés à une nouvelle problématique, à mon avis très intéressante : la nécessité de créer des cliniques de fibrose kystique adaptées aux besoins des adultes.

Des percées intéressantes sont accomplies au chapitre des traitements :

- Nous arrêtons définitivement l'usage des croupettes avec mucolytiques la nuit.
- Nous avons compris l'importance de traiter précocement les infections et utilisons les antibiotiques de façon beaucoup plus musclée, et à plus long terme, notamment chez les plus jeunes enfants.
- Nous sommes toujours à la recherche de toute forme de traitement qui peut être profitable à nos patients fibro-kystiques. Quelques pédiatres canadiens ont, comme nous, l'idée farfelue d'administrer les antibiotiques contre *Pseudomonas* en aérosol pour les envoyer là où ils sont le plus utiles : dans les bronches. Cette idée n'a pas fait l'unanimité et a été vivement controversée au début. Mais, avec le temps, les recherches ont démontré l'efficacité de cette méthode qui est maintenant devenue le traitement de choix contre *Pseudomonas*.
- Nous profitons aussi d'une amélioration importante du traitement du côté digestif : les patients peuvent prendre des enzymes pancréatiques de porc qui permettent de remplacer les enzymes manquantes et de mieux digérer tous les aliments. On observe une nette amélioration de la nutrition avec ce traitement. Il comporte toutefois des inconvénients majeurs : les médicaments sont en poudre, dans des capsules peu concentrées et fortement détruites par le liquide de l'estomac. Les patients doivent donc en prendre une très grande quantité à chaque repas (de 10 à 15 capsules ou de 1 à 2 poignées par repas).

Nous avançons toutefois à petits pas, et l'âge médian de survie est maintenant supérieur à 25 ans.

Graphique 1 : Âge médian de survie de 1974 à 1984



Les années 80-90

Au cours de ces années, la recherche connaît un essor très important. La FCFK devient le plus important organisme subventionnaire pour la recherche en fibrose kystique au Canada. Les chercheurs canadiens ont acquis une réputation mondiale et ont contribué très activement aux principales découvertes dans le monde de la fibrose kystique, notamment la découverte du gène de la fibrose kystique en 1989 par une équipe de trois chercheurs, dont deux Canadiens. Cette grande découverte revêt une grande importance puisqu'elle permettra de :

- mieux comprendre les mécanismes de la maladie;
- faire un modèle transgénique animal de fibrose kystique;
- étudier la thérapie génique;
- établir la confirmation moléculaire d'un diagnostic;
- mettre en place le diagnostic prénatal et le dépistage néonatal;
- découvrir des médicaments pouvant corriger le défaut de base de la fibrose kystique.

Nous assistons à la multiplication des cliniques de fibrose kystique au Canada : il y en a 32 en 1990 (et 38 maintenant, dont 11 au Québec!). La FCFK, maintenant appelée Fibrose kystique Canada, et son pendant québécois, Fibrose kystique Québec, sont des éléments primordiaux de l'évolution de la prise en charge des patients fibro-kystiques au Canada. Ce sont ces organismes qui ont permis la création et le maintien des cliniques spécialisées de fibrose kystique. Sans leur contribution, ces cliniques, maintenant indispensables aux soins

des patients fibro-kystiques, n'auraient jamais été possibles dans le modèle de soins au Québec et au Canada. Elles constituent un modèle d'organisation de soins exceptionnel et assurent à chaque patient la disponibilité de tous les services et soins nécessaires. Je voudrais ici rendre hommage à tous les membres des cliniques de fibrose kystique (directeurs, médecins, infirmières-coordonnatrices, diététistes, physiothérapeutes, inhalothérapeutes, intervenants sociaux, psychologues, pharmaciens) du CHUL (évidemment), mais aussi des autres cliniques du Québec et du Canada.

Ces années marquent également une amélioration notable des connaissances relatives aux causes et aux complications de la fibrose kystique. Encore une fois, la communauté canadienne de la fibrose kystique est novatrice et se distingue en reconnaissant l'importance de la nutrition pour l'amélioration de la qualité de vie et des facteurs pronostics des patients. À cet effet, l'accent est mis sur la nécessité de fournir des apports caloriques supérieurs à 150 % des besoins de base de la population canadienne, soit par des diètes hypercaloriques ou même par gavage s'il le faut.

Les antibiotiques sont de plus en plus variés et efficaces. Nous pouvons les administrer par voie intraveineuse une ou deux fois par jour, ce qui permet de commencer les traitements à domicile (ATIVAD) et de réduire les séjours hospitaliers.

La tobramycine est maintenant administrée régulièrement par aérosolthérapie. Cette pratique, d'abord empirique, est maintenant officiellement reconnue comme efficace pour le traitement contre *Pseudomonas*. Cette stratégie constitue à mon avis un autre des éléments majeurs de l'amélioration du contrôle de la maladie au fil du temps.

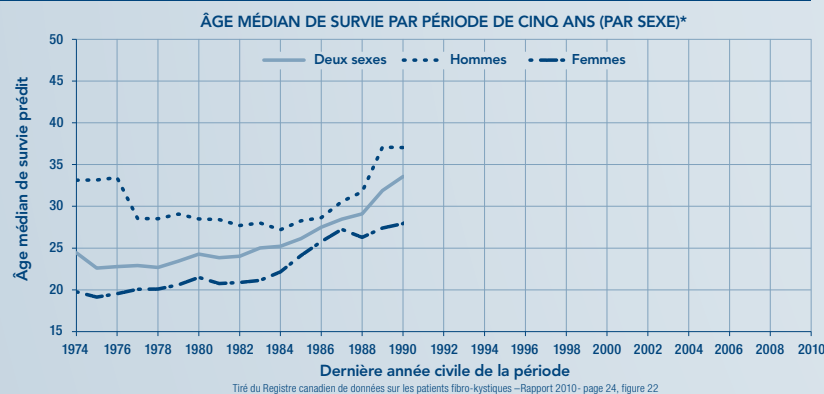
Les enzymes pancréatiques sont maintenant disponibles en formule entérosoluble, ce qui les protège contre la destruction par l'estomac et permet de réduire de trois à quatre fois le nombre de capsules nécessaires. De plus, il existe des formes concentrées qui permettent de diminuer encore plus le nombre de capsules à ingérer : 2 capsules entérosolubles concentrées sont maintenant aussi efficaces, sinon plus, que les 15 capsules ordinaires en poudre.

La greffe pulmonaire devient disponible pour les patients fibro-kystiques. Les débuts sont difficiles, et

les résultats initiaux sont peu encourageants. Mais, rapidement, les techniques et prises en charge s'améliorent considérablement, et la greffe pulmonaire devient une option très intéressante pour les patients les plus gravement atteints. Malheureusement, elle n'est pas accessible pour tous, et nous demeurons toujours confrontés aux limites imposées par le nombre de donneurs.

Nous continuons de progresser et l'âge médian de survie au Canada est maintenant près de 35 ans. Tant mieux, mais ce n'est pas assez. Il faut foncer très énergiquement dans les années 2000.

Graphique 2: Âge médian de survie de 1974 à 1990



Des années 2000 jusqu'à ce jour

La recherche ne cesse de s'intensifier. Son objectif premier : trouver la solution qui pourrait corriger le défaut de base. La thérapie génique (correction du gène défectueux par un transfert de gènes normaux) a été la première solution espérée : malheureusement, elle est quasiment irréalisable à cause notamment d'effets secondaires absolument inacceptables et insolubles.

La recherche de la correction du défaut de base de la fibrose kystique est aussi orientée vers des interventions sur les fonctions biomoléculaires des cellules. Cette stratégie est beaucoup plus prometteuse : les essais en laboratoire se multiplient, et les résultats permettent d'entreprendre des essais cliniques chez les patients fibro-kystiques depuis quelques années. Encore mieux, il y a maintenant un nouveau médicament disponible qui corrige le défaut de base chez une mutation particulière de la fibrose kystique. Malheureusement, ce médicament n'est efficace que pour les patients qui ont cette mutation très spécifique, et peu de Canadiens sont admissibles. Mais des essais cliniques sont déjà en cours pour développer des médicaments semblables qui s'adresseront aux mutations les plus fréquentes telle la $\Delta F508$, qui est la mutation la plus courante au Canada.



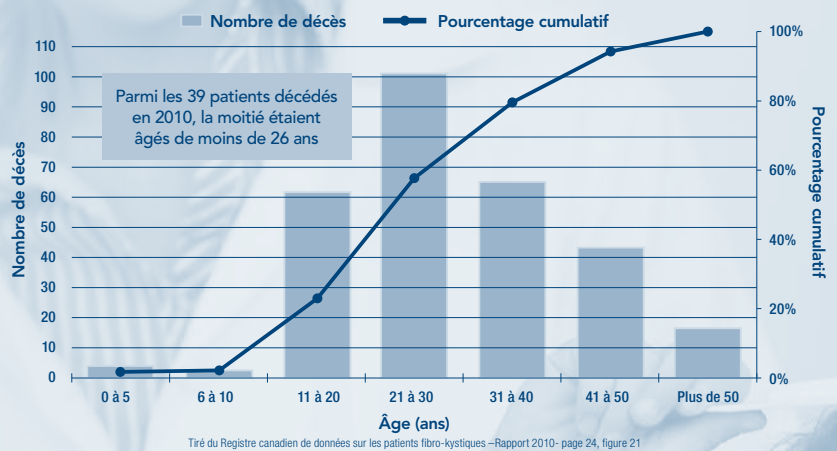
Il est primordial que tous les patients atteints de fibrose kystique soient identifiés le plus précocement possible pour assurer la prise en charge et le contrôle de la maladie avant l'apparition des symptômes et l'installation des complications. À cet effet, le dépistage néonatal est très largement utilisé dans le monde occidental et a été officiellement recommandé par la FCFK il y a quelques années. Il est déjà offert dans plusieurs provinces canadiennes et est unanimement souhaité par tous les directeurs de cliniques de fibrose kystique du Québec. Nous continuons à espérer très fortement qu'il soit offert très prochainement au Québec.

Enfin, nous assistons au phénomène obligatoire du rajeunissement et de la consolidation des équipes spécialisées en fibrose kystique: les vieux soldats doivent faire place à des forces fraîches, jeunes et dynamiques, tout aussi dévouées à la cause de la fibrose kystique et remplies d'énergie pour continuer la lutte.

En résumé, après plus de 50 ans de lutte intensive, la situation clinique de la population fibro-kystique canadienne s'est nettement améliorée:

- L'âge médian de survie est passé de 5-6 ans en 1960 à près de 48 ans en 2010 (à noter que cette statistique s'améliore d'environ 10 mois pour chaque année de lutte intensive).

Graphique 4: Âge au décès de 2006 à 2010

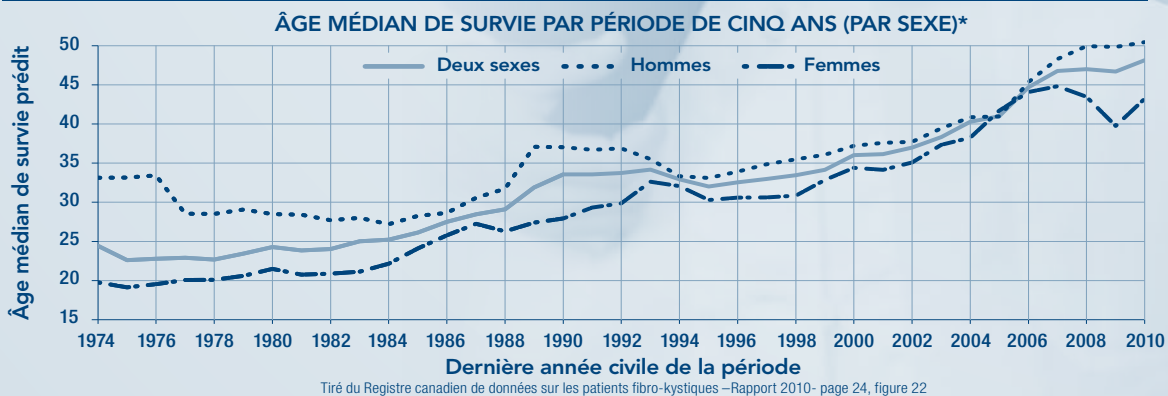


Bien sûr, depuis 50 ans, nous avons fait des progrès énormes, nous avons gagné plusieurs batailles, l'âge moyen au décès a progressé de plus de 40 ans et la qualité de vie tout autant.

Mais la guerre n'est pas terminée. Continuons tous ensemble à consacrer toutes nos énergies à notre population fibro-kystique jusqu'à la découverte (très imminente maintenant!) d'une correction du mécanisme défectueux de la fibrose kystique.

Merci à tous ceux et celles qui ont travaillé près de moi au cours de toutes ces années, médecins, infirmières et intervenants des cliniques de fibrose kys-

Graphique 3: Âge médian de survie de 1974 à 2010



- Il y a maintenant plus d'adultes que d'enfants atteints de fibrose kystique au Canada. Les enfants atteignent l'âge adulte en meilleure condition.
- La qualité de vie des patients fibro-kystiques s'améliore constamment: meilleure condition respiratoire, meilleur état nutritionnel, meilleure tolérance au travail, meilleure accessibilité à la vie familiale et aux carrières professionnelles.


Mais il demeure une situation inacceptable: la fibrose kystique cause encore de trop nombreux décès, et trop précoces. Beaucoup trop de patients fibro-kystiques décèdent avant l'âge de 30 ans.

tique, évidemment ceux du CHUL, mais aussi ceux des autres cliniques de fibrose kystique du Québec et du Canada.

Merci à tous les administrateurs locaux, provinciaux et nationaux, et surtout à ceux de Fibrose kystique Québec, du Comité provincial des adultes fibro-kystiques et de Fibrose kystique Canada.

Et surtout... Merci à tous nos patients fibro-kystiques!

Bref, merci à ceux qui continuent la bataille « pour un meilleur souffle de vie »! ◀



Recherche et fibrose kystique : congrès nord-américain de la fibrose kystique 2012

D^r André Cantin
Pneumologue
Professeur titulaire

Département de
pharmacologie
Université de
Sherbrooke

Sherbrooke (Québec)
Canada

La 26^e édition du Congrès nord-américain de la fibrose kystique s'est tenue à Orlando en Floride du 11 au 13 octobre 2012. Ce congrès a permis à plus de 4 000 chercheurs, médecins, infirmières et autres travailleurs de la santé associés aux cliniques de fibrose kystique de se réunir et d'échanger sur les nouvelles approches pour traiter les personnes atteintes de fibrose kystique. Plusieurs nouveautés ont été abordées et pourront faire l'objet de conversations avec vos différents intervenants dans les cliniques de fibrose kystique. Ce résumé porte sur trois aspects particulièrement intéressants, soit l'observance du traitement prescrit, la surveillance des complications digestives et le début des études cliniques visant à corriger le défaut du CFTR des patients porteurs de la mutation la plus fréquente, la $\Delta F508$.

L'observance du traitement prescrit constitue un défi pour toute personne ayant une maladie nécessitant des traitements. Plusieurs études démontrent que l'observance des traitements (pas seulement en fibrose kystique) est nettement inférieure à ce qu'elle devrait être idéalement. Une analyse des banques de don-

nées de remboursement des coûts associés aux médicaments obtenus en pharmacie aux États-Unis révèle que l'observance du traitement chez les personnes atteintes de fibrose kystique est de seulement 47 % (Riekert et autres., Congrès nord-américain de la fibrose kystique 2012). Les chercheurs ont étudié les dossiers de prescription de patients atteints de fibrose kystique entre 2005 et 2011 (n=3 287 prescriptions). Ils ont établi un indice d'observance du traitement selon le ratio de prise de possession des médicaments par rapport à la prescription. Ce ratio variait selon le médicament prescrit et s'établissait à 57,1 % pour le Pulmozyme, à 50,8 % pour la tobramycine nébulisée, à 49,9 % pour l'azithromycine par voie orale, à 47 % pour l'aztreonam, à 42 % pour la Coli-Mycin en nébulisation et à 40 % pour le salin hypertonique. La meilleure observance du traitement est constatée dans le groupe de patients âgés de 6 à 10 ans (58,6 %), alors que la moins bonne observance est notée chez les adultes (44 %). L'observance du traitement est légèrement meilleure chez les hommes que chez les femmes (50,1 % comparativement à 45,0 %). De façon surprenante, il semblerait que l'observance du traitement est augmentée

lorsqu'il y a plusieurs médicaments prescrits, ce qui laisse penser que les patients avec une atteinte plus symptomatique ont tendance à accorder plus d'importance à leur régime thérapeutique. Il est important de noter que cette donnée est contraire à celles des autres études antérieures qui tendaient à démontrer une diminution de l'observance du traitement lorsqu'il y avait un alourdissement de la thérapie. Par contre, une chose est certaine: de nombreux signes indiquent qu'il existe une détérioration de l'état de santé chez les personnes ayant une moins bonne observance du traitement. La détérioration de la santé se manifeste par une augmentation du nombre d'exacerbations respiratoires nécessitant des traitements d'antibiotiques intraveineux. De plus, l'utilisation de la tobramycine par inhalation est associée à une réduction du risque de mortalité et à une diminution de l'utilisation des services de soins de santé.

Il est particulièrement intéressant de constater que nous avons collectivement la possibilité d'avoir un impact majeur sur la santé des personnes atteintes de fibrose kystique en améliorant simplement l'observance du traitement, sans avoir à investir efforts et argent dans la découverte d'un nouveau médicament. Heureusement, des avancées technologiques récentes quant au mode d'administration des antibiotiques inhalés font en sorte qu'il devrait être beaucoup plus facile pour les personnes atteintes de fibrose kystique d'avoir une meilleure observance du traitement d'antibiotiques inhalés.

Le congrès a également proposé de nouvelles recommandations sur la surveillance des complications digestives chez les personnes atteintes de fibrose kystique. Il est déjà recommandé, pour la population en général, d'instaurer certains programmes de surveillance du cancer digestif à partir de l'âge de 50 ans. En raison de l'atteinte digestive chronique, plusieurs chercheurs recommandent maintenant d'instaurer un programme de surveillance des cancers digestifs plus précocement chez les personnes atteintes de fibrose kystique. L'incidence des cancers du côlon et du foie est augmentée chez cette population. Or, lorsque ces cancers sont dépistés précocement, il y a d'excellentes chances qu'un traitement curatif puisse être offert. Il est recommandé que les personnes atteintes de fibrose kystique subissent régulièrement des examens du foie sous forme d'échographie abdominale (Doppler). De plus, nous avons appris qu'il est maintenant recommandé que toute personne atteinte de fibrose kystique subisse une colonoscopie de surveillance aux cinq ans, à partir de l'âge de 35 ans. Une colonoscopie est généralement très bien tolérée et peu douloureuse, lorsque faite sous sédation adéquate. Nous avons aussi appris, lors de ce congrès, que la préparation à la colonoscopie constitue une étape particulièrement importante chez les personnes atteintes de fibrose kystique en raison de l'accumulation de mucus visqueux qui tapissent les parois du côlon. Il s'agit d'un examen certes désagréable, mais qui pourrait sauver des vies.

Nous avons aussi pris connaissance de résultats très encourageants concernant les médicaments visant à corriger le défaut fondamental associé à la fibrose kystique chez les personnes atteintes de la mutation la plus fréquente, soit la $\Delta F508$. Le docteur Boyle a présenté

les résultats préliminaires d'une étude de phase II chez les patients porteurs d'au moins une mutation $\Delta F508$ auxquels deux médicaments correcteurs fort prometteurs ont été donnés simultanément. Le CFTR $\Delta F508$ présente deux défauts, soit un défaut de migration à la membrane et un défaut d'ouverture du CFTR une fois à la membrane. L'Ivacaftor, un médicament récemment approuvé par Santé Canada, facilite l'ouverture du canal CFTR pour les porteurs de la mutation G551D. Des données de laboratoire indiquent qu'il pourrait aussi faciliter l'ouverture du canal CFTR $\Delta F508$. Toutefois, la quantité de CFTR $\Delta F508$ à la membrane serait insuffisante pour que l'Ivacaftor soit efficace. Les chercheurs ont donc traité les patients avec un deuxième médicament, le Lumacaftor (VX-809). Il s'agit d'une nouvelle molécule permettant de faciliter la migration du CFTR $\Delta F508$ à la membrane. Les patients ayant reçu une combinaison de Lumacaftor et d'Ivacaftor ont démontré une correction partielle du chlorure de la sueur de 6,4 mmol/l. Au jour 56 de la double thérapie, les chercheurs ont constaté qu'il y avait une amélioration de la fonction respiratoire de 3,4 % du VEMS par rapport à la valeur initiale et que cette amélioration faisait en sorte que les patients traités avec les deux médicaments avaient un VEMS de 6,7 % plus élevé que ceux traités au placebo. L'effet n'était pas significatif chez les patients porteurs de deux mutations différentes par rapport aux patients porteurs uniquement de deux mutations $\Delta F508$. Les effets secondaires semblent peu importants, et la médication est bien tolérée. Cette étude a permis d'établir que la dose efficace du Lumacaftor est plus importante que celle utilisée dans les études antérieures. Ces résultats encourageants font en sorte que d'autres études de combinaison du Lumacaftor et de l'Ivacaftor sont prévues à des doses plus élevées chez des personnes fibro-kystiques ayant la mutation la plus répandue.

En résumé, il existe de plus en plus d'espoir qu'une thérapie efficace du défaut de base puisse être mise au point dans les prochaines années pour la majorité des patients atteints de fibrose kystique. Les données relatives à l'Ivacaftor chez les patients atteints de la mutation G551D indiquent des bienfaits majeurs pour la santé lorsque le défaut du CFTR est corrigé. Il reste que toute personne atteinte de fibrose kystique devra continuer à porter une attention particulière à sa santé. Cette attention devra comprendre une surveillance des complications telles que les problèmes digestifs et surtout une observance optimale des traitements prescrits. Il est intéressant de voir qu'une meilleure observance des traitements existants pourrait nettement améliorer la santé de tous les patients atteints de fibrose kystique, et ce, sans investir un sou de plus en recherche médicale. Enfin, il sera particulièrement important de maintenir son état de santé le mieux possible afin de bénéficier au maximum des nouveaux médicaments correcteurs du défaut de fibrose kystique lorsque ces traitements seront disponibles. L'amélioration de la santé chez les personnes atteintes de fibrose kystique est un travail d'équipe nécessitant le concours des chercheurs, des membres de l'équipe thérapeutique interdisciplinaire des cliniques et de la personne la plus importante: vous. ◀





D^{re} Lara Bilodeau
Pneumologue

Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec (Hôpital Laval)
Québec (Québec)
Canada

HYPERTENSION PULMONAIRE

Q: *Pouvez-vous m'expliquer ce qu'est l'hypertension pulmonaire ? Qu'est-ce qui la provoque ? À quoi reconnaît-on les symptômes ? Est-ce que les personnes greffées pulmonaires sont toutes aussi à risque de souffrir un jour ou l'autre d'hypertension pulmonaire ?*

R: Le terme hypertension pulmonaire signifie que la pression artérielle est anormalement élevée dans les artères des poumons. Ce phénomène peut être causé par plusieurs maladies pulmonaires et cardiaques. Dans le cas des maladies pulmonaires, c'est le manque chronique d'oxygène qui provoque l'hypertension pulmonaire. Cette complication peut donc survenir chez les personnes atteintes de fibrose kystique lorsque la maladie est à un stade avancé.

À long terme, l'hypertension pulmonaire peut entraîner une insuffisance cardiaque droite. Le cœur est divisé en deux parties: la droite et la gauche. La partie droite reçoit le sang veineux (sang dont le contenu en oxygène est faible) en provenance de tous les organes et l'envoie vers les poumons pour qu'il soit oxygéné. La partie gauche reçoit le sang oxygéné en provenance des poumons et le propulse vers tous les organes. Si la pression dans les artères des poumons est anormalement élevée, le cœur droit doit pomper plus fort pour diriger le sang vers les poumons. Avec le temps, il peut se fatiguer et devenir moins efficace. On parle alors d'insuffisance cardiaque droite, ce qui signifie que le cœur droit n'arrive plus à pomper suffisamment le sang vers les poumons. Il se produit alors un refoulement du sang dans les veines, qui peut se manifester par de l'enflure (accumulation de liquide) au niveau des jambes et parfois même au niveau du ventre.

Si une hypertension pulmonaire est suspectée, il faut procéder à une échographie cardiaque pour poser le diagnostic. Cet examen permet de mesurer la pression dans les artères des poumons et de vérifier si le cœur pompe normalement. Il n'existe pas de traitement spécifique pour l'hypertension pulmonaire secondaire à la fibrose kystique. Le traitement consiste à éliminer le surplus de liquide lorsque le cœur ne pompe plus suffisamment. Pour ce faire, il faut prendre des diurétiques, c'est-à-dire des médicaments qui font uriner. Le meilleur traitement demeure la prévention, en administrant de l'oxygène aux personnes qui en ont besoin.

Pour ce qui est des personnes ayant subi une transplantation pulmonaire, elles ne devraient pas souffrir d'hypertension pulmonaire à moins de développer un problème respiratoire qui entraîne un manque d'oxygène. Par exemple, une personne qui souffre d'un rejet chronique sévère peut présenter un niveau d'oxygène abaissé et développer de l'hypertension pulmonaire.

ÉQUITATION

Q: *Est-il vrai que l'équitation comporte des risques pour les personnes atteintes de fibrose kystique ? Quels sont-ils ?*

R: L'équitation ne comporte pas de risque particulier pour les personnes atteintes de fibrose kystique. Elle peut même être bénéfique puisqu'elle requiert un certain effort cardiovasculaire. Il en est autrement si une personne souffre d'allergie aux chevaux. Dans un tel cas, il est préférable de s'abstenir de faire de l'équitation. Il est également possible d'entrer en contact avec certains microbes dans une écurie. Il est donc toujours important de réduire son risque d'infection en adoptant une bonne hygiène des mains.

FORME « FRUSTE » DE LA MALADIE

Q: *J'ai maintenant 59 ans, et j'ai reçu mon diagnostic de fibrose kystique à l'âge de 52 ans. On m'a alors précisé que j'étais atteinte d'une forme dite « fruste » de la maladie. Depuis, je bénéficie de suivis réguliers de la part de ma clinique de fibrose kystique, et mes capacités respiratoires sont relativement stables bien qu'à la baisse depuis sept ans. Je ne trouve rien dans la littérature scientifique sur cette forme de la maladie. Pouvez-vous m'en dire plus ?*

R: La fibrose kystique est une maladie complexe, dont l'évolution et les manifestations cliniques varient beaucoup d'une personne à l'autre. Cette variabilité est en partie attribuable à des facteurs génétiques. La majorité des personnes atteintes de fibrose kystique présentent une forme « classique » de la maladie, qui se manifeste tôt dans la vie par des problèmes digestifs (diarrhées, malnutrition, retard de croissance) et respiratoires (toux, sécrétions, infections fréquentes). Les formes frustes de fibrose kystique correspondent à des formes plus légères de la maladie.

La fibrose kystique survient lorsqu'une personne est porteuse de deux mutations du gène responsable de la maladie (gène appelé CFTR). Le terme mutation signifie que le gène est modifié et, par conséquent, défectueux. Certaines mutations sont considérées comme étant légères, car elles produisent un gène relativement fonctionnel. Les personnes atteintes d'une forme fruste de fibrose kystique sont porteuses d'au moins une mutation légère. Elles ne présentent pas tous les symptômes classiques de la maladie. En général, elles n'ont pas d'insuffisance pancréatique, c'est-à-dire que leur pancréas sécrète de façon normale les enzymes nécessaires à la digestion des aliments. Elles n'ont pas de problème nutritionnel et peuvent maintenir facilement un poids santé. Du côté respiratoire, les symptômes sont légers ou parfois même absents.

Contrairement aux formes classiques de fibrose kystique, qui sont habituellement détectées dans les premières années de vie, les formes frustes sont souvent diagnostiquées tardivement. Il n'est pas rare de les découvrir seulement à l'âge adulte. Elles sont associées à une évolution favorable et à un bon pronostic de survie.

RIFAMPIN

Q: *Est-il vrai que le rifampin (antibiotique) neutralise les effets de la pilule anticonceptionnelle ? À votre connaissance, y aurait-il d'autres antibiotiques sur le marché pouvant causer le même type d'effet indésirable ?*

R: Il est vrai que le rifampin peut diminuer légèrement l'effet des contraceptifs oraux. Il s'agit du seul antibiotique pour lequel une interaction avec les contraceptifs oraux a été signalée. Il est fortement recommandé d'utiliser un moyen de contraception supplémentaire (comme le condom) pendant la prise du rifampin et jusqu'à quatre semaines après l'arrêt du rifampin. Dans le cas d'un traitement de plusieurs semaines ou plusieurs mois avec le rifampin, la méthode de contraception additionnelle doit être utilisée jusqu'à huit semaines après l'arrêt de l'antibiotique. Le Depo-Provera et le stérilet ne présentent pas d'interaction avec le rifampin.

La prise des autres antibiotiques ne semble pas affecter l'efficacité des contraceptifs oraux. Toutefois, si l'antibiotique provoque des vomissements ou des diarrhées, il se pourrait que les contraceptifs oraux ne soient pas bien absorbés. Dans ce cas, il est prudent d'utiliser une méthode de contraception additionnelle.

ALLAITEMENT

Q: *J'ai 54 ans et suis atteinte de fibrose kystique sous sa forme fruste. Je ne prends aucun médicament. Ma question est la suivante: j'ai eu deux enfants et j'ai allaité le premier, mais non sans difficulté. Est-ce que le lait maternel d'une femme fibro-kystique serait plus salé que celui d'une femme non fibro-kystique? Dans pareil cas, est-ce que cela pourrait expliquer mes problèmes d'allaitement? Je n'ai rien trouvé dans la littérature sur le sujet.*

R: Le lait maternel des femmes atteintes de fibrose kystique contient une quantité normale de sel et de protéines. Il contient suffisamment de matières grasses pour combler les besoins énergétiques du nourrisson, sans avoir d'effet néfaste sur l'état nutritionnel de la maman. L'allaitement requiert cependant une dépense énergétique supplémentaire, et il est important de consommer suffisamment de calories pour combler cette dépense. Autrement, l'allaitement pourrait entraîner une perte de poids excessive chez la mère.

Plusieurs femmes éprouvent des difficultés à allaiter. Il est important de savoir qu'il existe des personnes-ressources qui peuvent offrir du soutien aux mamans et les aider à résoudre les problèmes liés à l'allaitement.

AIDONS NOS CHERCHEURS À PERCER LES

mystères

DE LA FIBROSE KYSTIQUE

POUR PARTICIPER À UN PROJET DE RECHERCHE

sur la fibrose kystique ou pour en apprendre davantage sur les projets de recherche en cours, veuillez vous adresser à votre médecin traitant ou à l'infirmière de la clinique.

Ce masque respire la sagesse

Le CPAFK encourage les personnes fibro-kystiques à porter le masque en présence d'autres personnes atteintes de la maladie et à se laver les mains fréquemment.

Ensemble, réduisons les risques d'infection et de contamination croisée.



www.cpafk.qc.ca

CPAFK

L'exercice n'enlève
pas du temps à votre vie,

**il ajoute de la vie à
votre temps.**

