



Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Mucoviscidose

Qu'est cette maladie ?

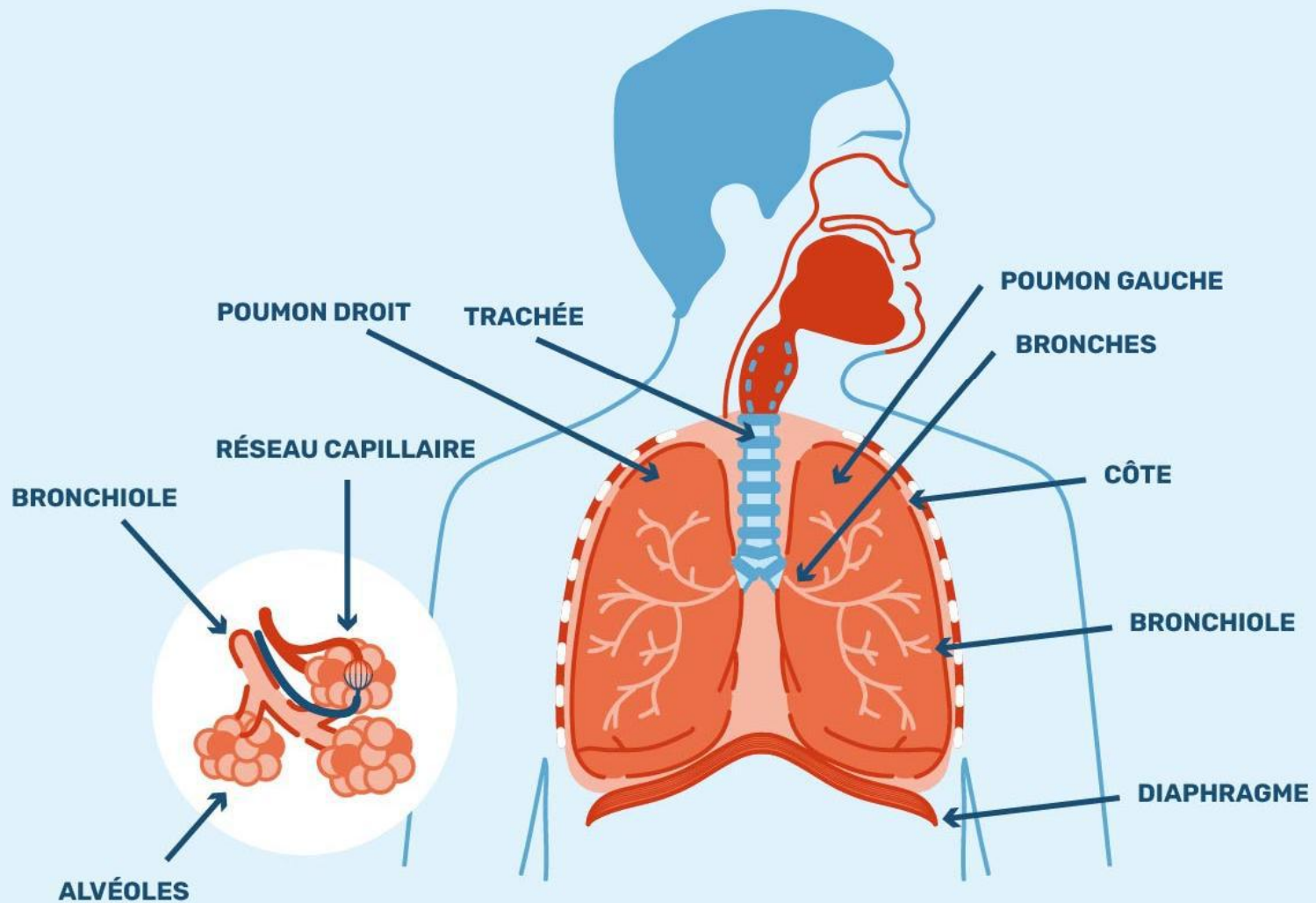




Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Appareil Respiratoire

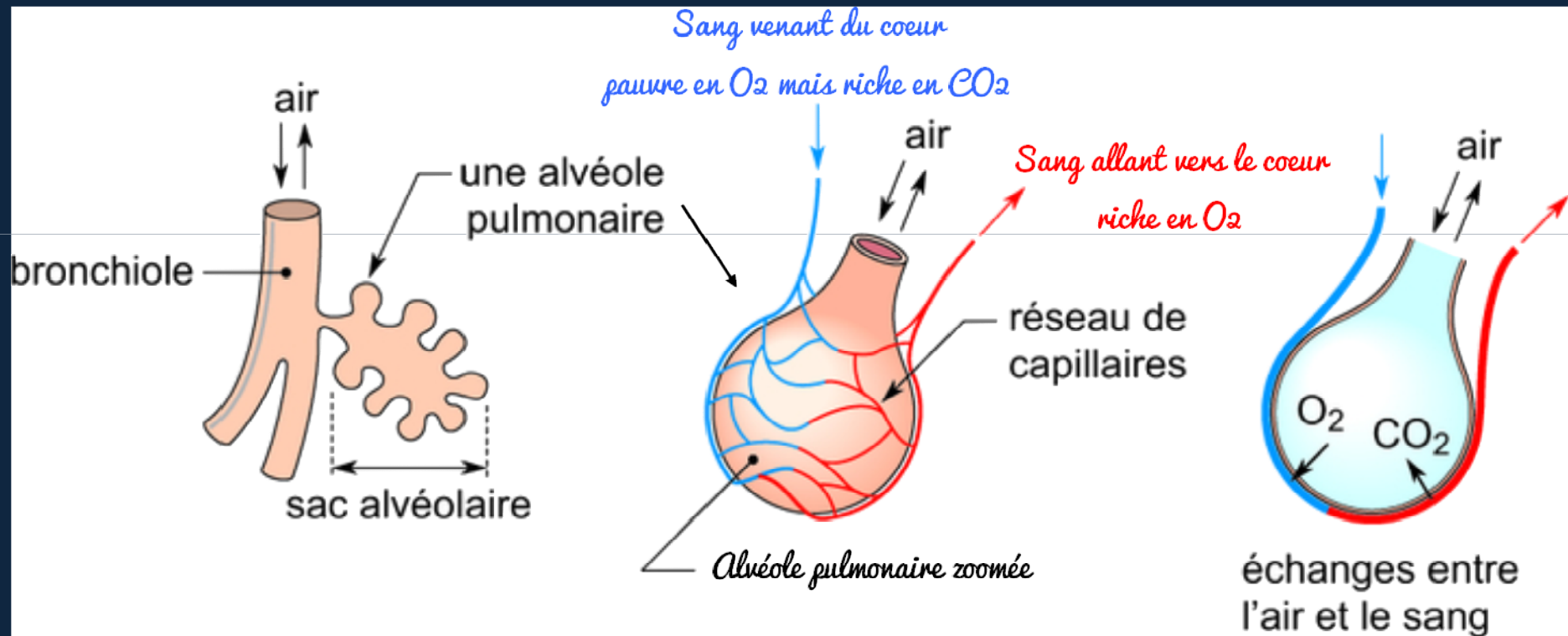




Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Echanges Alvéolo-Capillaires

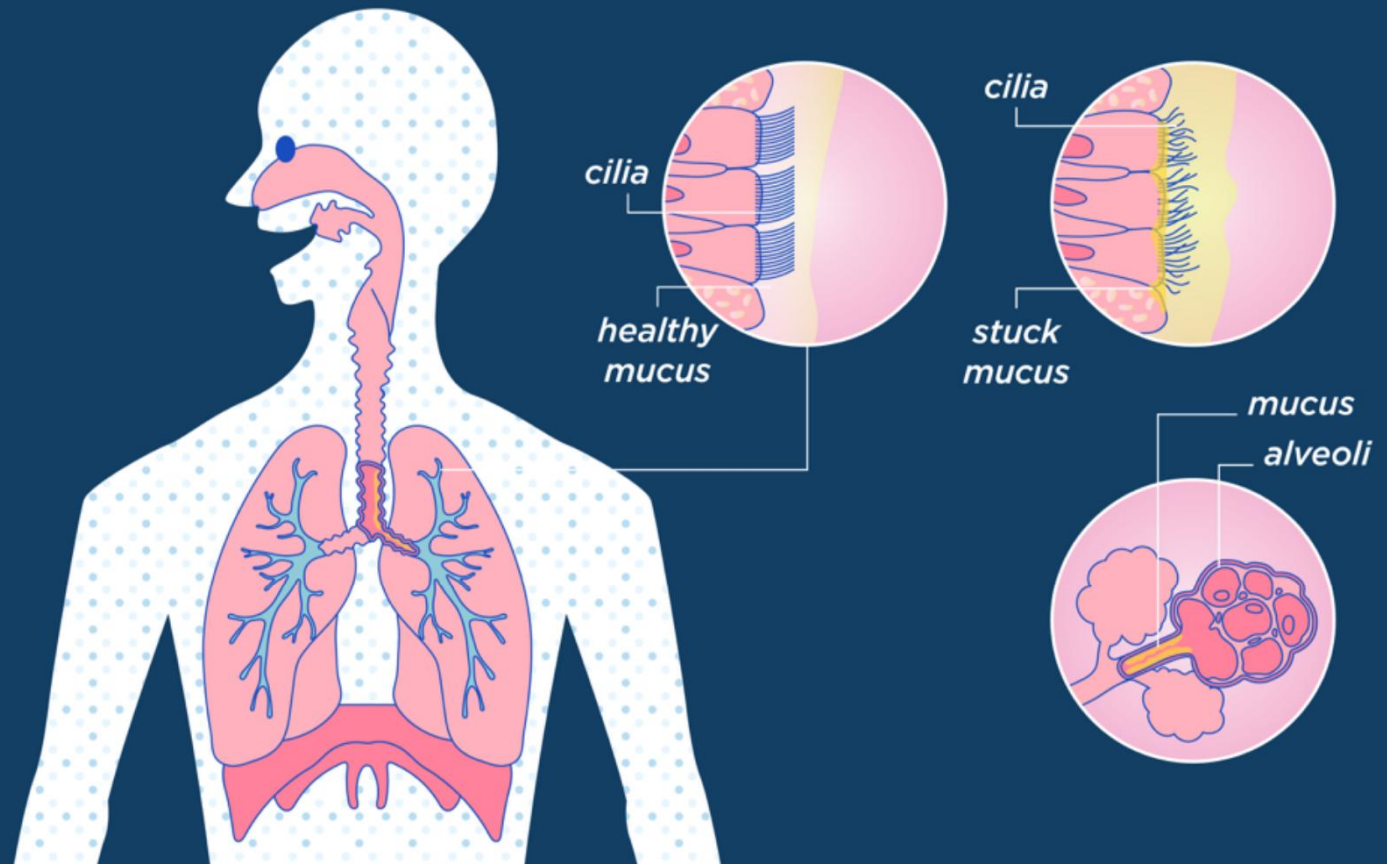
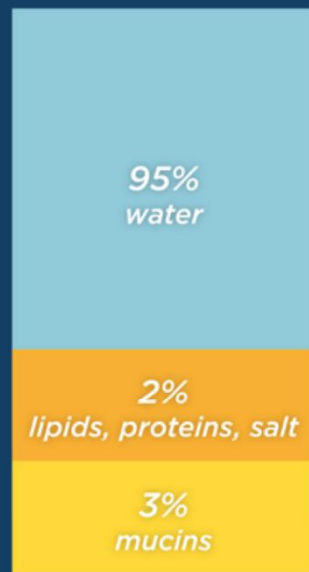




Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Mucus composition

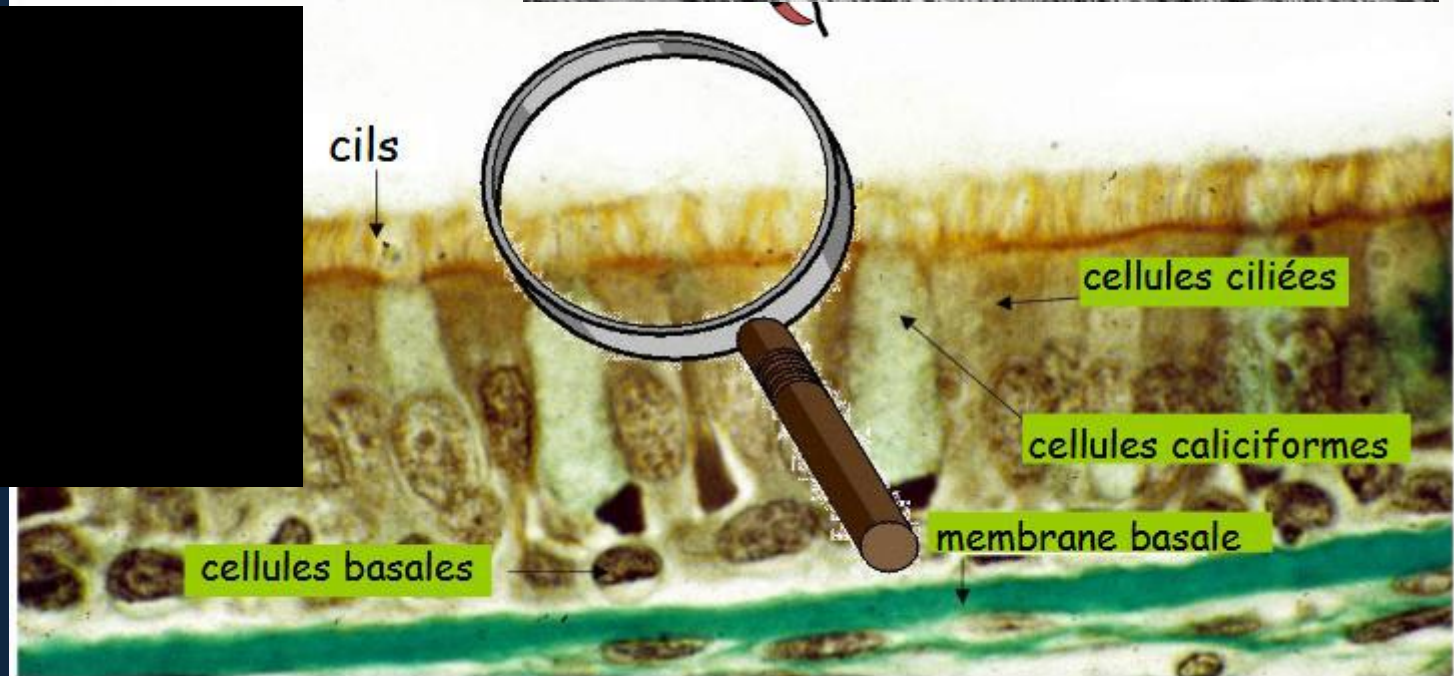
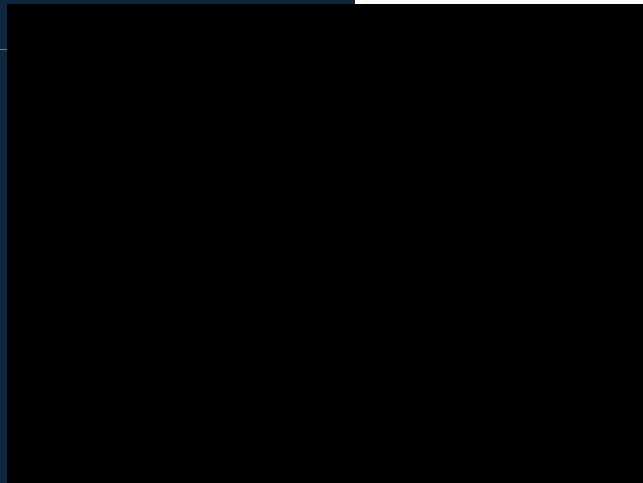
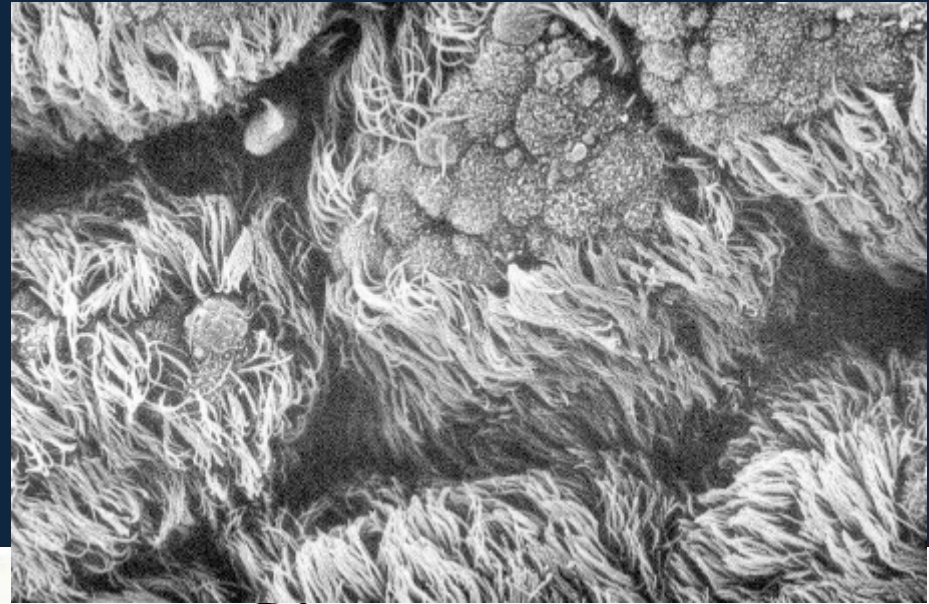




Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

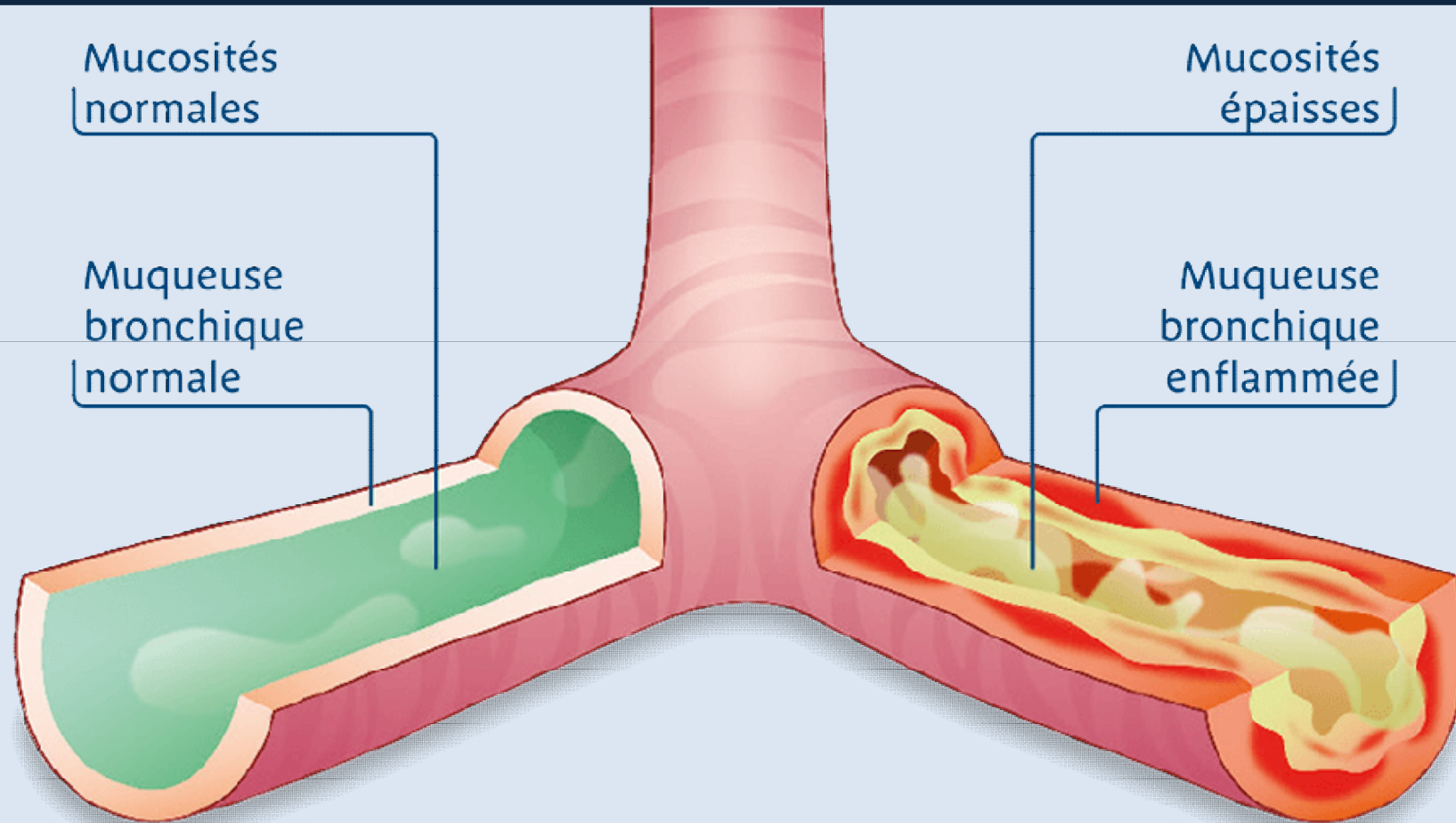
Cellules Ciliées Bronchiques





Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning





Pierre
ATHIAS

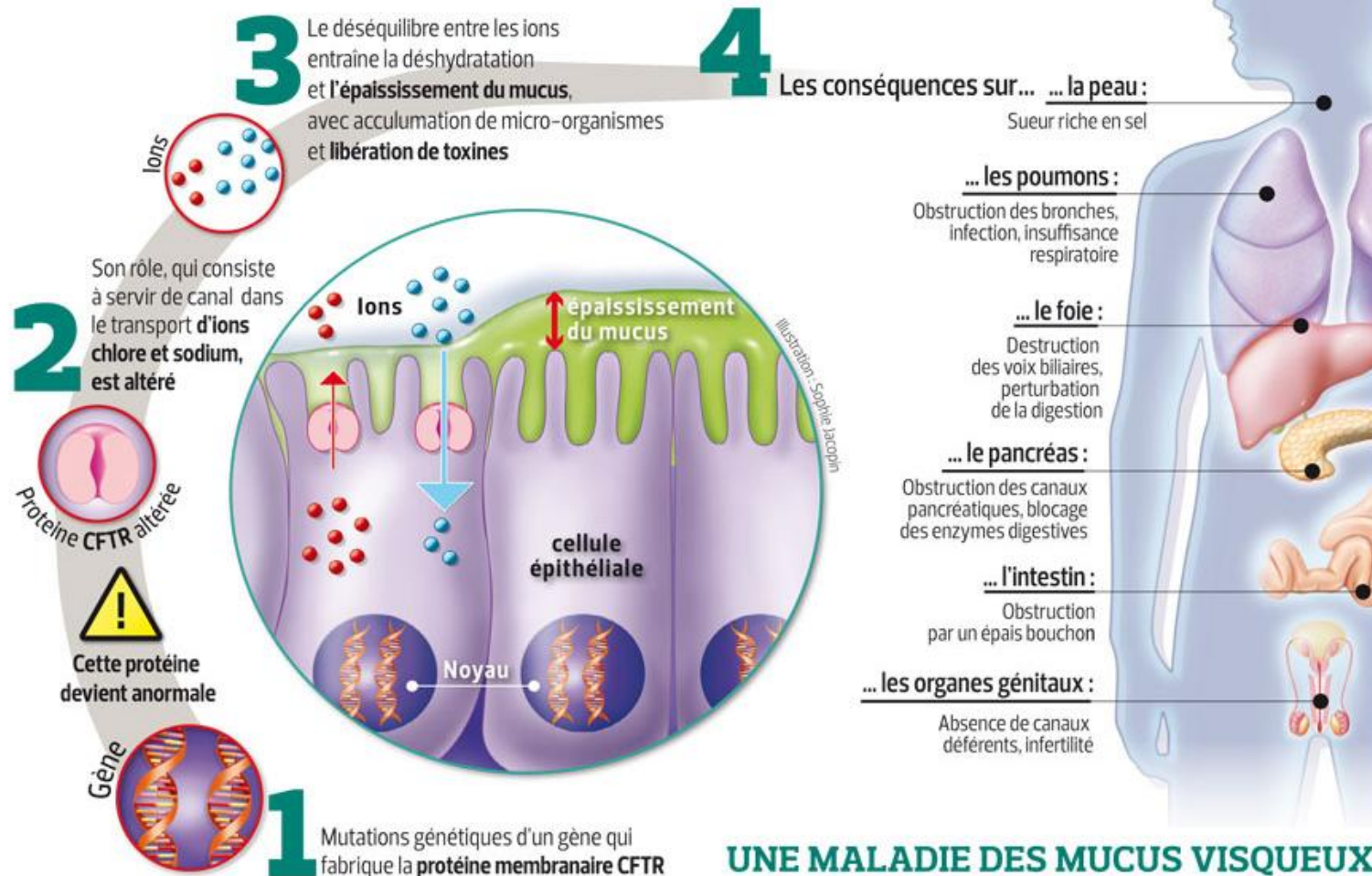
Never Stop Learning





Pierre
ATHIAS

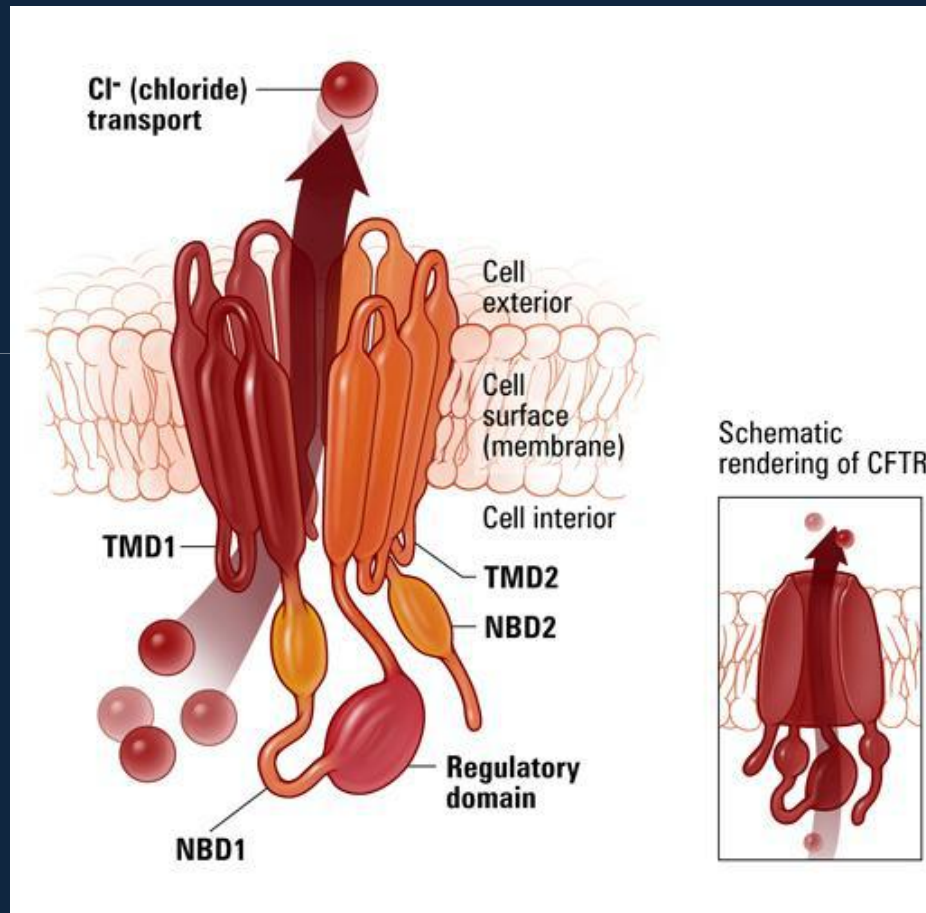
Never Stop Learning





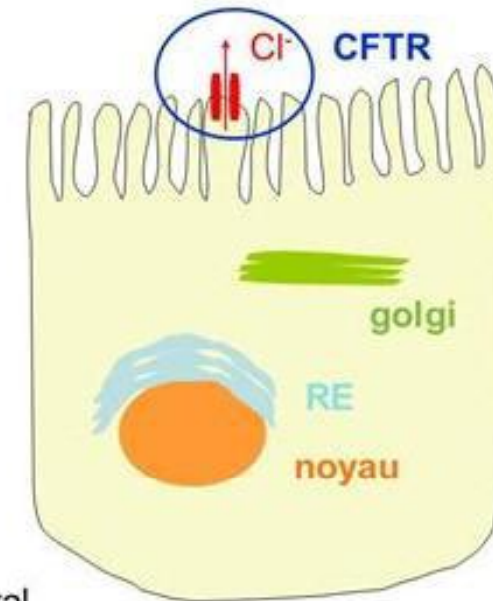
Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning



CFTR : canal chlorure localisé à la membrane apicale

Pôle apical



Pôle basolatéral

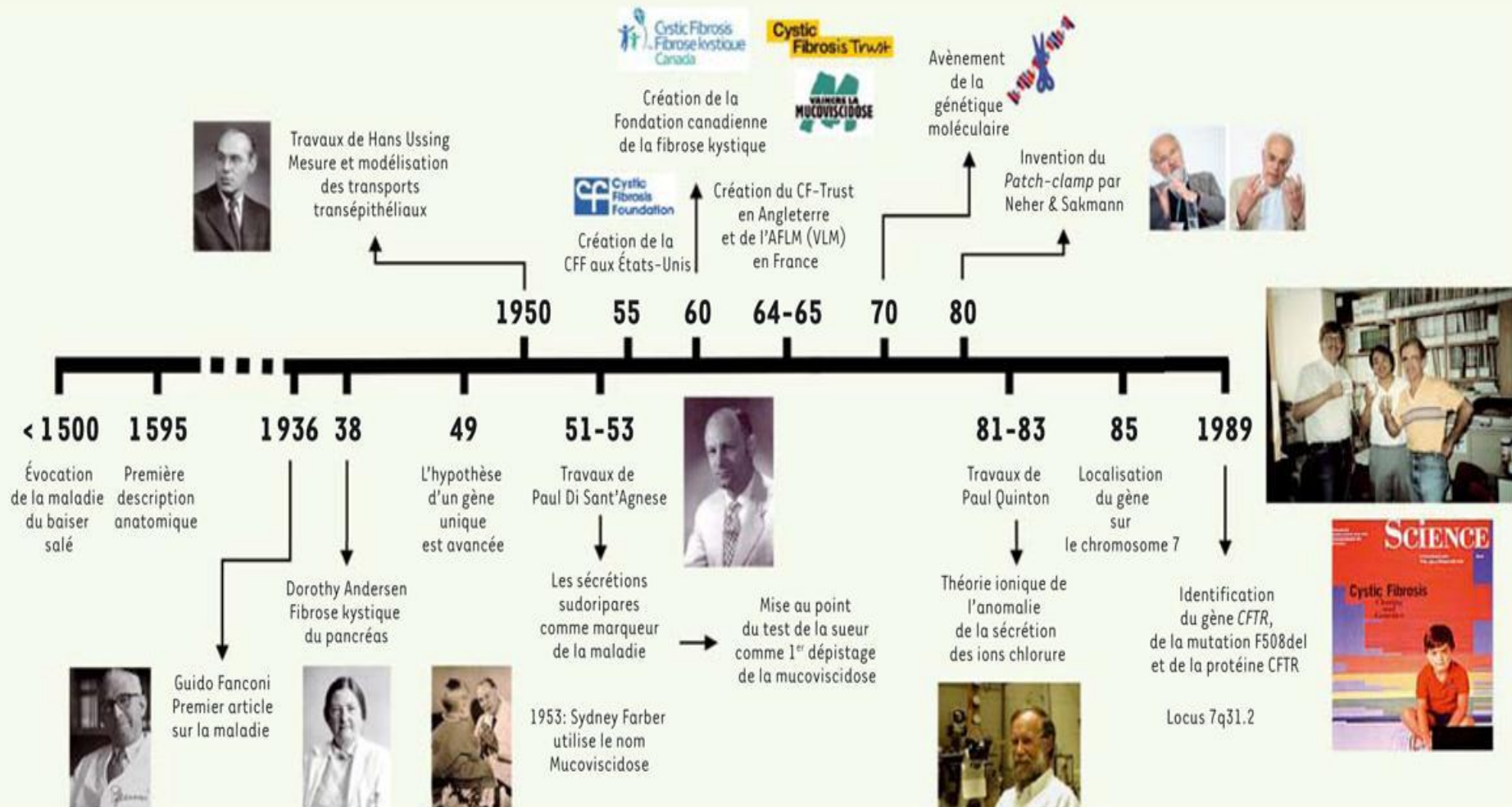
Inserm



Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Etapes historiques de la découverte du gène CFTR

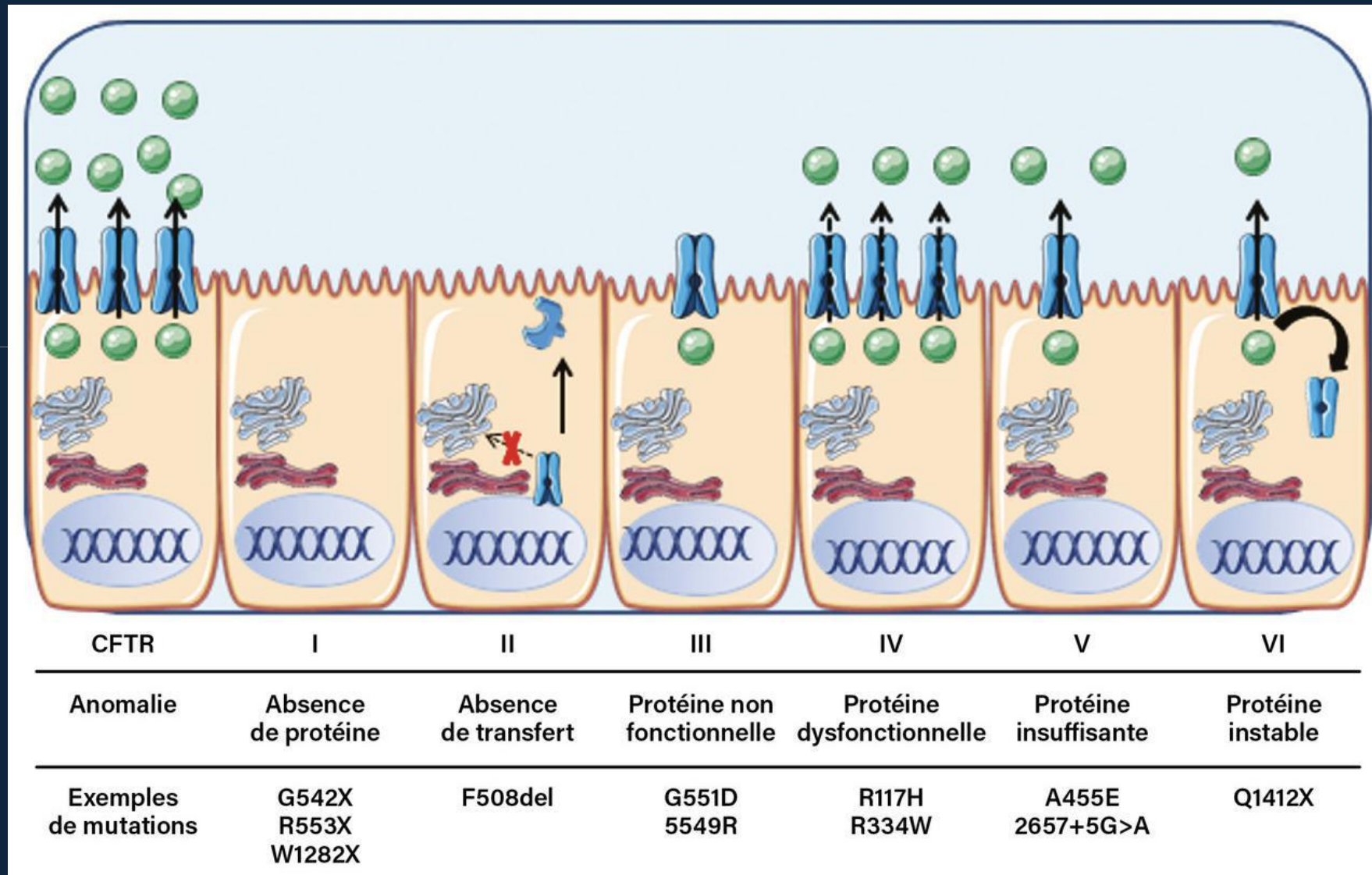




Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Différentes Anomalies du Canal Chlore



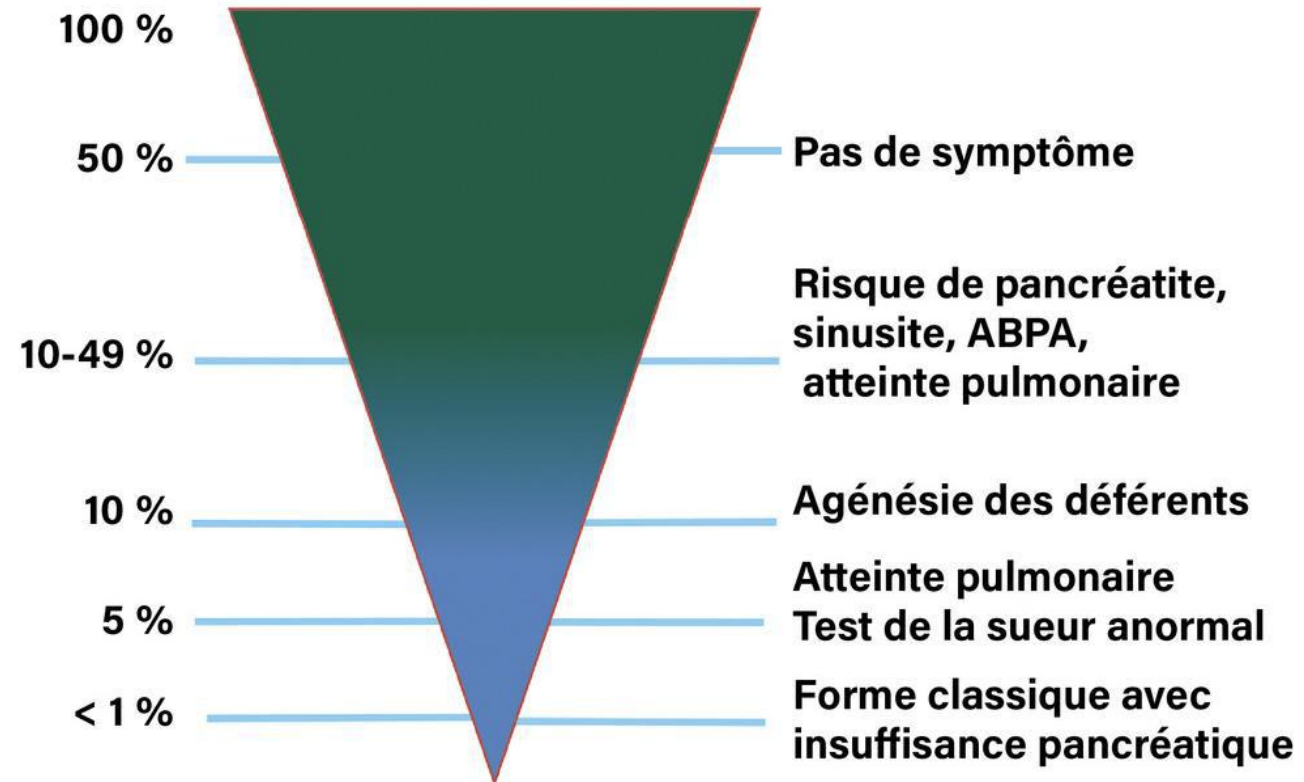


Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Activité CFTR

Phénotype clinique





Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Mucoviscidose : Dépistage Génétique

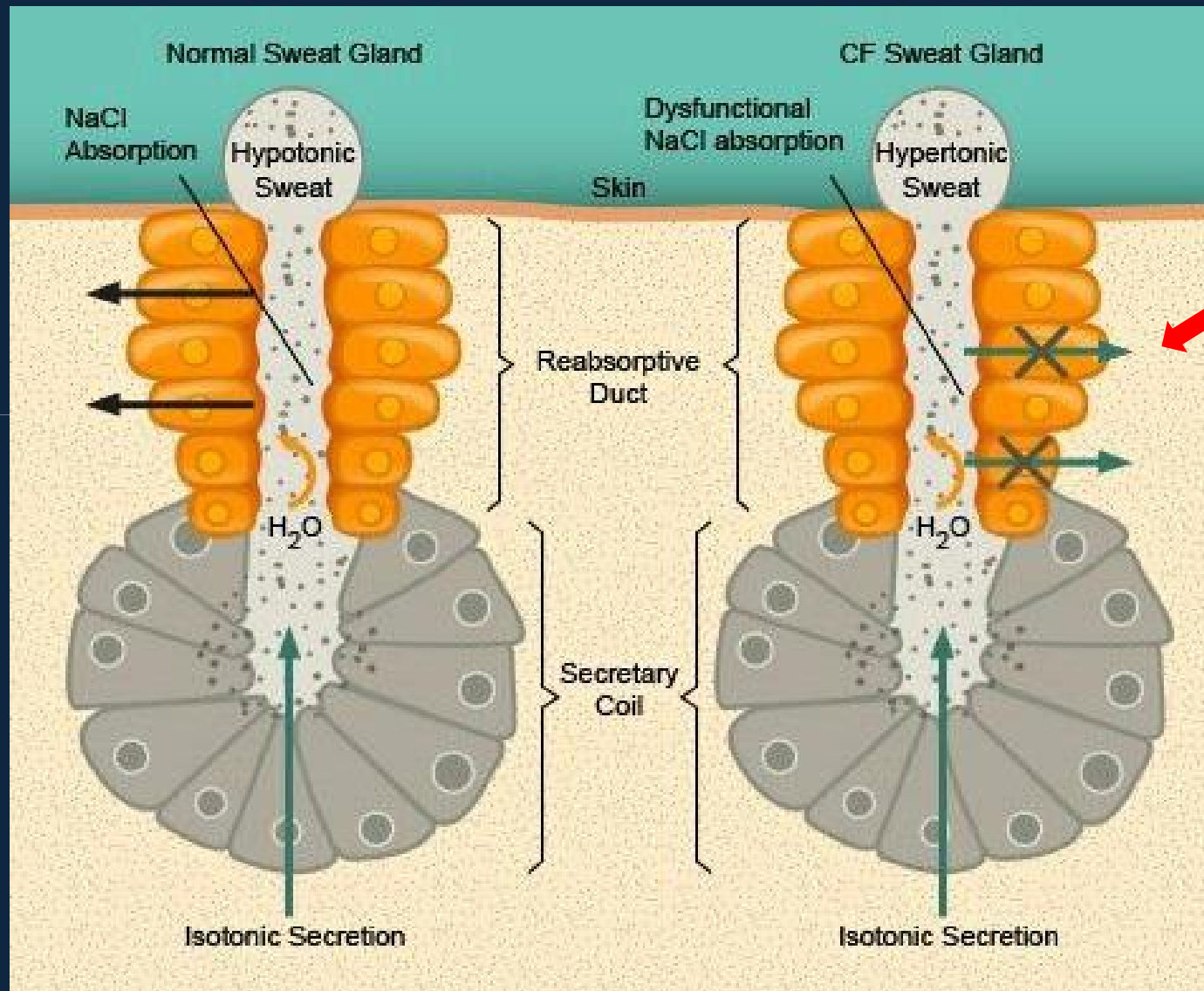




Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Fonctionnement des Glandes Sudoripares





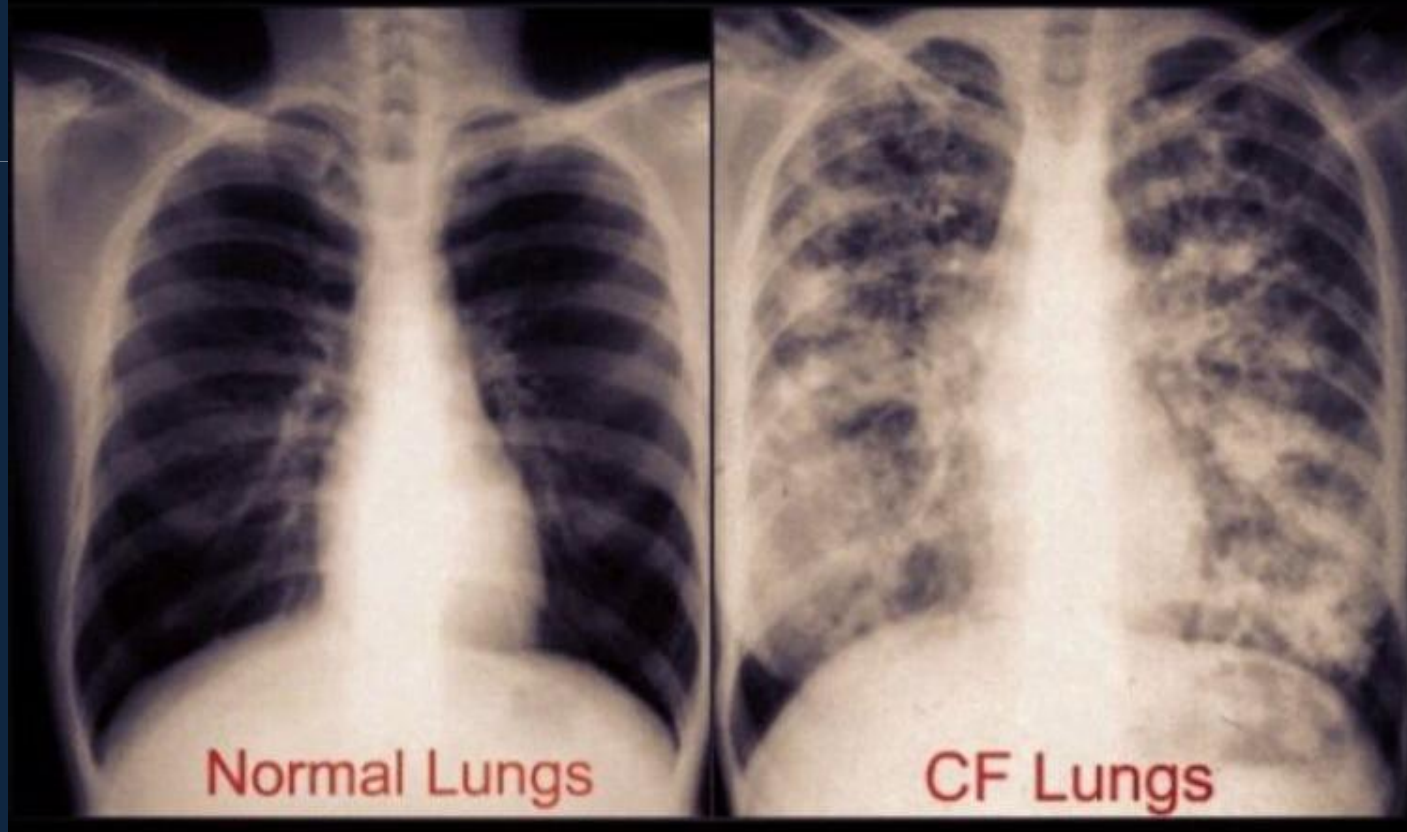
Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Q cystic fibrosis x ray



X

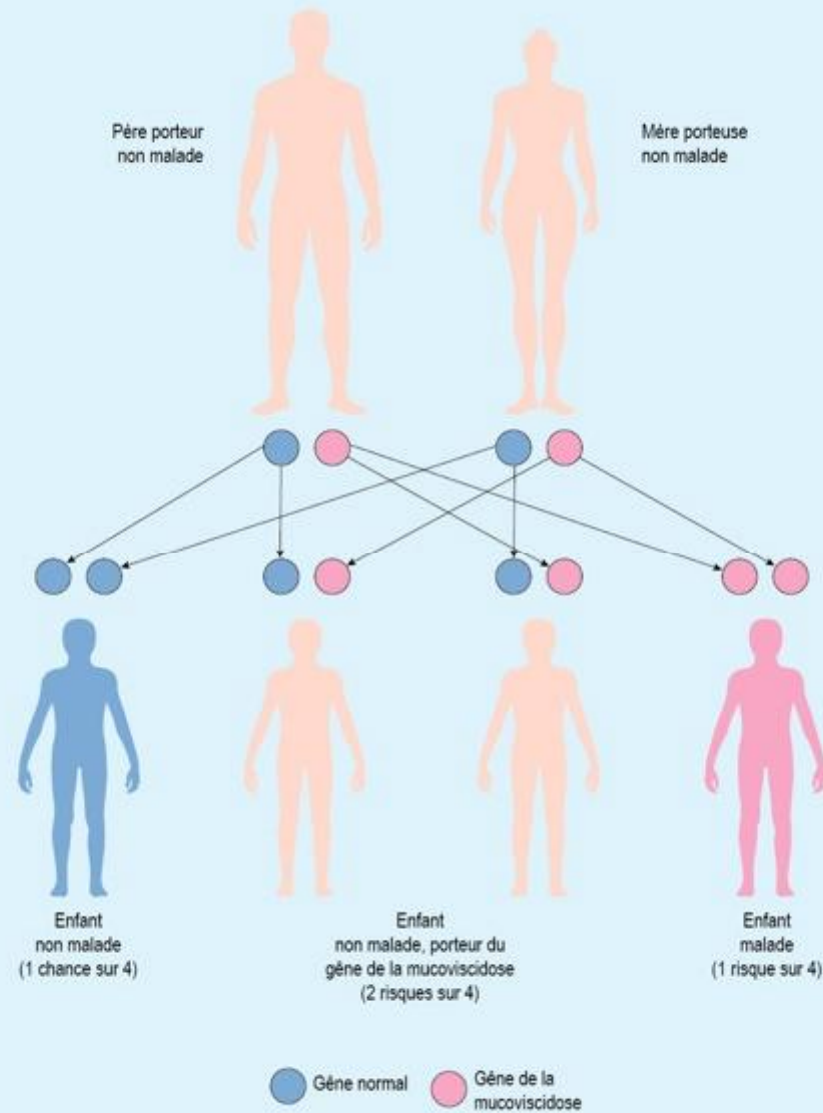




Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Transmission Récessive





Pierre
ATHIAS

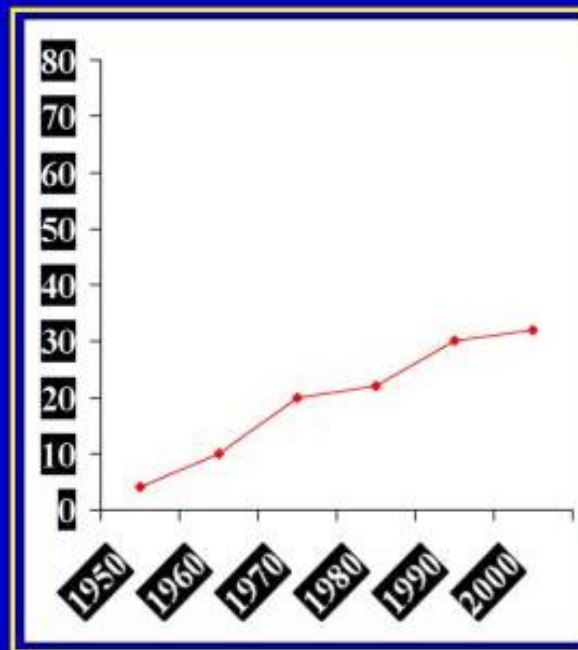
Never Stop Learning

Mucoviscidose : Espérance de Vie

Une espérance de vie qui augmente :

- Aujourd'hui > 35 ans dans les pays développés

*Âge moyen
de survie
(en Europe)*



*ONM 2000 :
espérance de vie à la
naissance = 37 ans*

*ONM 2002 :
espérance de vie à la
naissance = 38,2 ans*

*ONM 2003 :
espérance de vie à la
naissance = 39,1 ans*

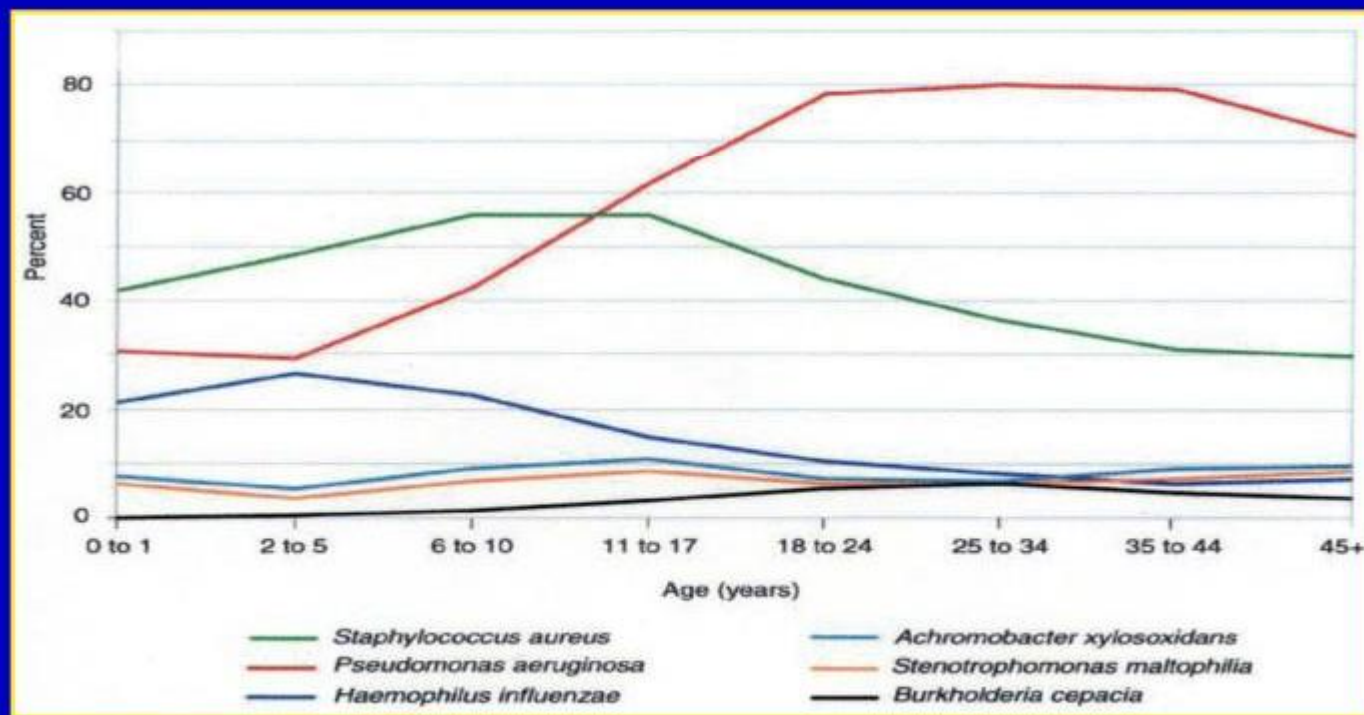


Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Atteinte respiratoire (2)

**Infections respiratoires
et germes en cause en fonction de l'âge**



Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry 2001



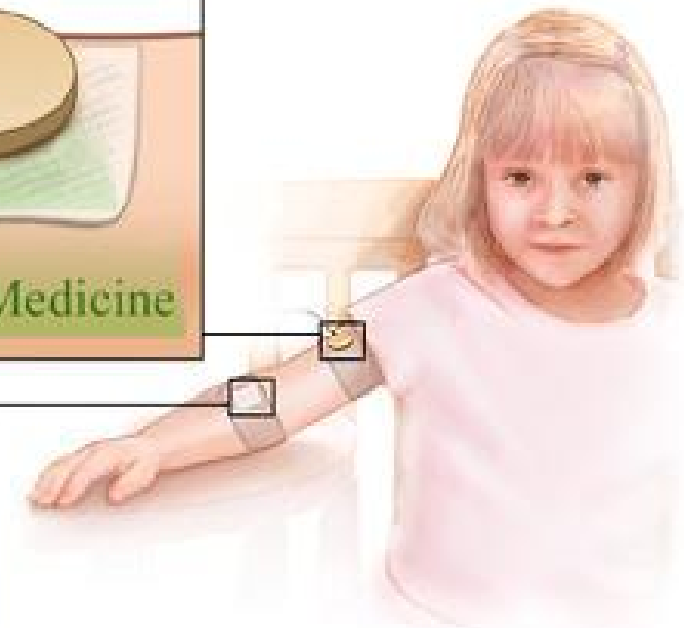
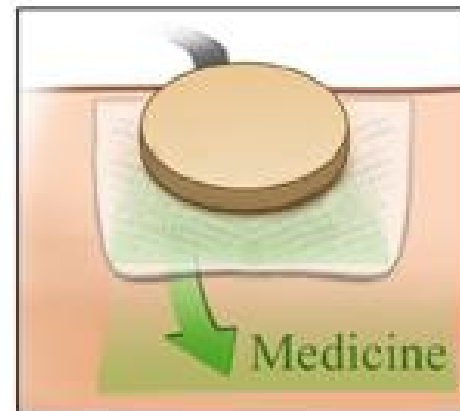
Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Mucoviscidose : Test à la Sueur



electrical
pushes
medicine into skin
to cause sweating



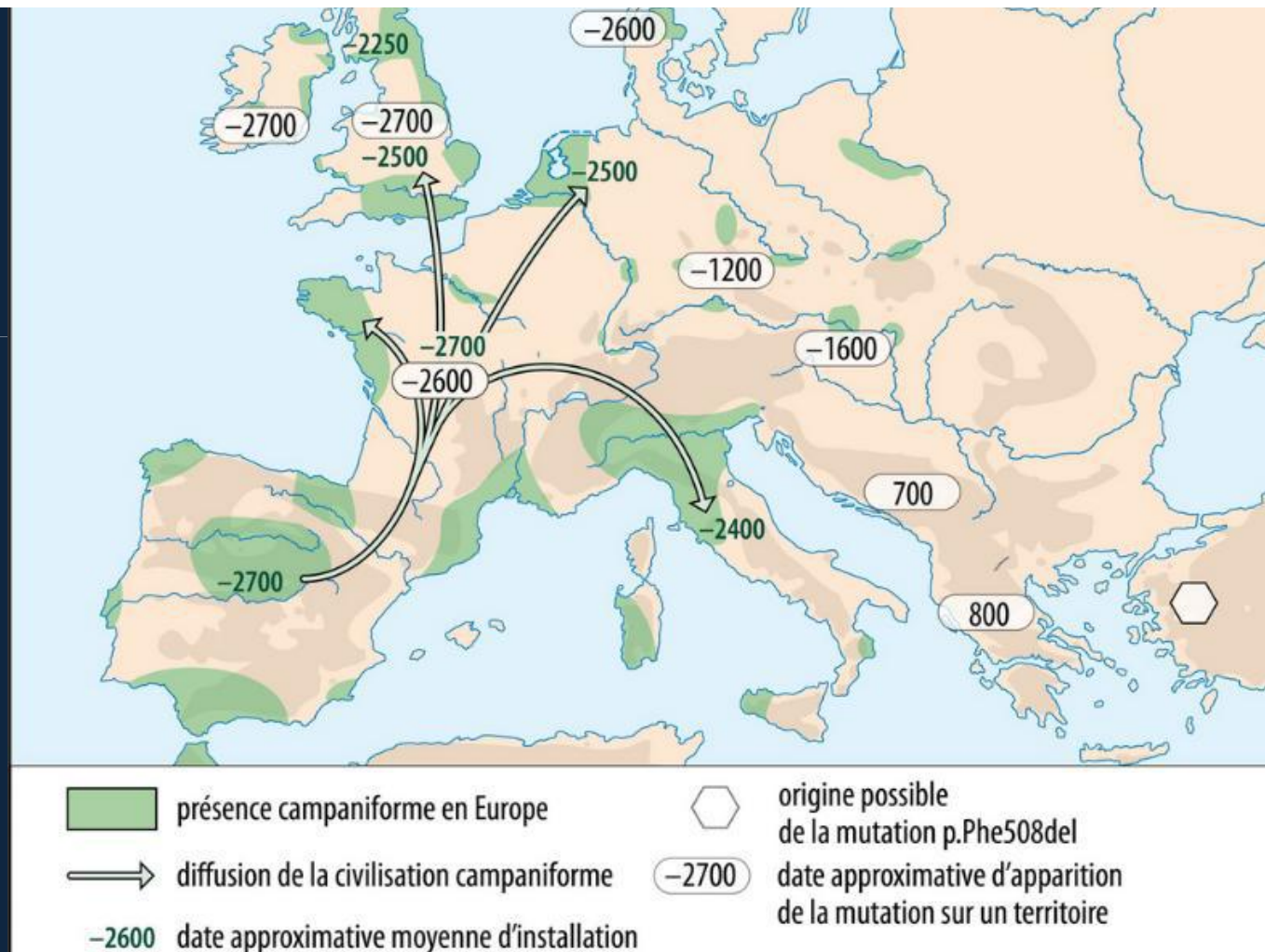
Sweat is collected and salt
content is measured



Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Hypothèse concernant la diffusion de la principale mutation responsable de la mucoviscidose





Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Traitements Inhalés

Nébuliseur à tamis vibrant, système eFlow





Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Greffe de Poumons





Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Une course contre la montre

Une personne accidentée arrive à l'hôpital. Mobilisation intense des équipes médicales pour tenter de la sauver.

1



2



10h La personne décède dans un service de réanimation. La mort est constatée par un **diagnostic effectué par deux médecins** différents et confirmée par des résultats d'examen (encéphalogrammes...) qui attestent de la destruction irréversible du cerveau.

11h Surveillance constante : les équipes médicales surveillent la personne décédée pour que les organes ne soient pas détériorés.

Pour préserver les organes et permettre le prélèvement, l'activité cardiaque et la respiration sont maintenues artificiellement : maintien de la température du corps, oxygénation et injection de médicaments. Mais ce maintien ne peut durer que quelques heures car le corps de la personne décédée se trouve dans un équilibre instable qui peut se rompre à tout moment et altérer la qualité des greffons.

6



21h Prélèvement des organes : une intervention chirurgicale de haute technicité au bloc opératoire. Rapidité et précision : la qualité des greffons dépend aussi du prélèvement. Une fois le prélèvement effectué, le corps est restitué à la famille.

5



18h Série d'examen : analyses de laboratoire et examens d'imagerie effectués à l'hôpital
1- pour évaluer la qualité des greffons (bilan sanguin pour vérifier l'absence de maladies transmissibles) ;
2- pour trouver le receveur qui a des caractéristiques morphologiques proches de celles de la personne décédée.

4



Ensuite, si aucune inscription n'a été déposée, l'équipe médicale demande aux proches si le défunt était opposé ou non au don de ses organes.

3



L'équipe de coordination hospitalière **cherche à connaître la volonté du défunt** sur le don de ses organes : elle consulte d'abord **le registre national des refus**.

Le prélèvement est effectué dans le respect du corps de la personne décédée. Toute incision pratiquée est refermée puis recouverte d'un pansement. Après l'opération, le personnel hospitalier effectue la toilette mortuaire et habille le défunt avec ses effets personnels avant de le rendre à sa famille.

7



1h Convoi exceptionnel pour un transport précieux. Le greffon est placé dans une glacière et tous les moyens de transports sont utilisables selon la distance à parcourir : ambulance, avion, train...

8



4h Préparation pour la greffe par des équipes spécialement formées et expérimentées. Une greffe peut mobiliser jusqu'à 8 personnes et peut durer jusqu'à 12 heures.

9



Grâce à la greffe, une autre vie va pouvoir se poursuivre. Les personnes greffées doivent suivre à vie un traitement « anti-rejet » à base de médicaments dits « immuno-suppresseurs ».



Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

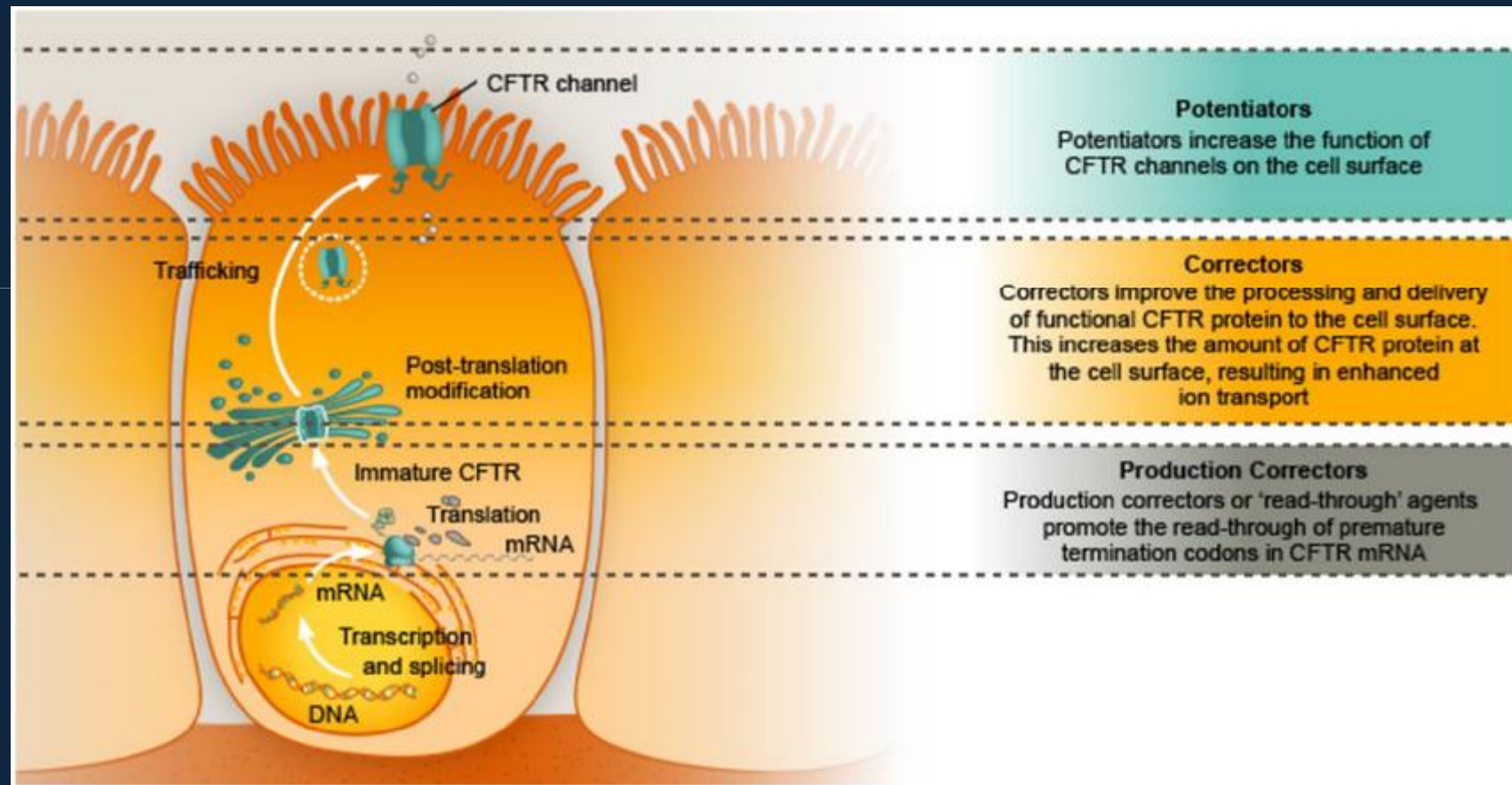
Chiffres clés de la transplantation pulmonaire² :

- **1963** : 1^{re} greffe mono-pulmonaire dans le monde
- **1980** : 1^{re} greffe mono-pulmonaire en France
- **1980** : 1^{re} utilisation de la ciclosporine (immunosuppresseur) progrès marquant face aux risques de rejets
- **1981** : 1^{re} greffe cœur-poumons dans le monde
- **1982** : 1^{re} greffe de cœur-poumons en France
- **1986** : 1^{re} greffe bi-pulmonaire dans le monde
- **1987** : 1^{re} greffe bi-pulmonaire en France
- **1987** : 1^{re} greffe cœur-poumons chez un patient atteint de mucoviscidose
- **1988** : 1^{re} greffe bi-pulmonaire chez un patient atteint de mucoviscidose
- **En 2014** : 85 personnes atteintes de mucoviscidose ont bénéficié d'une greffe pulmonaire
- **Durée médiane d'attente** : 3,2 mois pour la période d'inscription 2008-2013 contre 11,3 mois pour la période 1999-2002. La moitié des candidats à une greffe sont opérés moins de 3 mois après leur inscription sur liste d'attente.
- **En 2014**, près de 700 patients (soit un adulte sur 5), sur plus de 7 000 ont été greffés des poumons et vivent aujourd'hui grâce à cette transplantation.



Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning





Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning



alyftrekTM
(vanzacaftor/tezacaftor
/deutivacaftor)



Pierre
ATHIAS

Never Stop Learning

Nouveaux Traitements

Type de traitement	Objectif	Stade
Modulateurs CFTR (Kaftrio/Trikafta, Alyftrek)	Améliorer la fonction de la protéine CFTR	Disponibles / standard
Modulateurs plus ciblés (Symkevi, Orkambi)	Options pour certains génotypes	Disponibles
Thérapie génique (CRISPR, vecteurs viraux)	Corriger le gène responsable	En essais cliniques
Oligonucléotides antisens	Ajuster l'expression du gène	Pré-clinique / essais initiaux
Approches nouvelles (inhalation ciblée, outils diagnostics)	Améliorer qualité de vie et prise en charge	En recherche