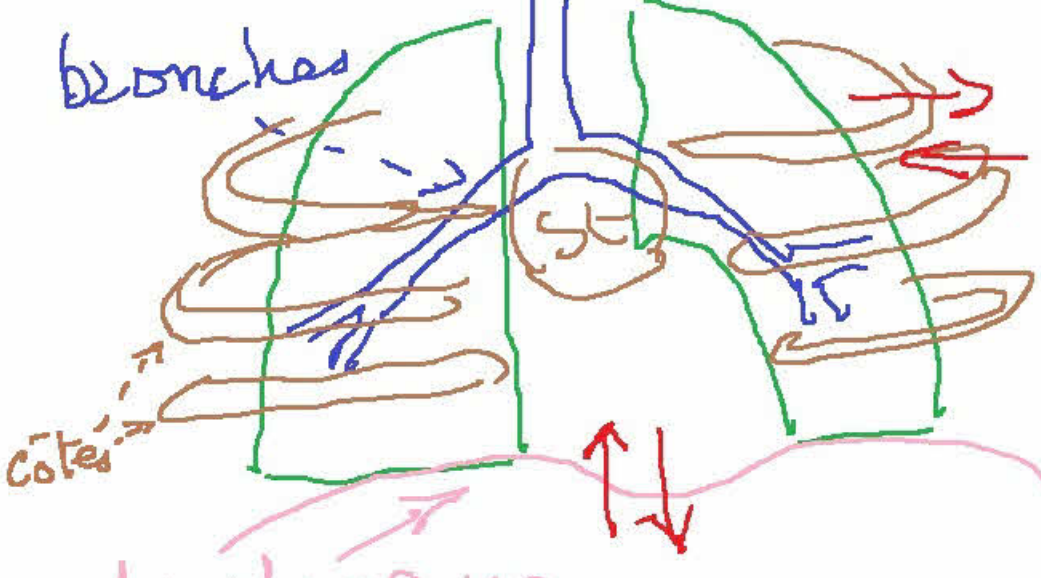
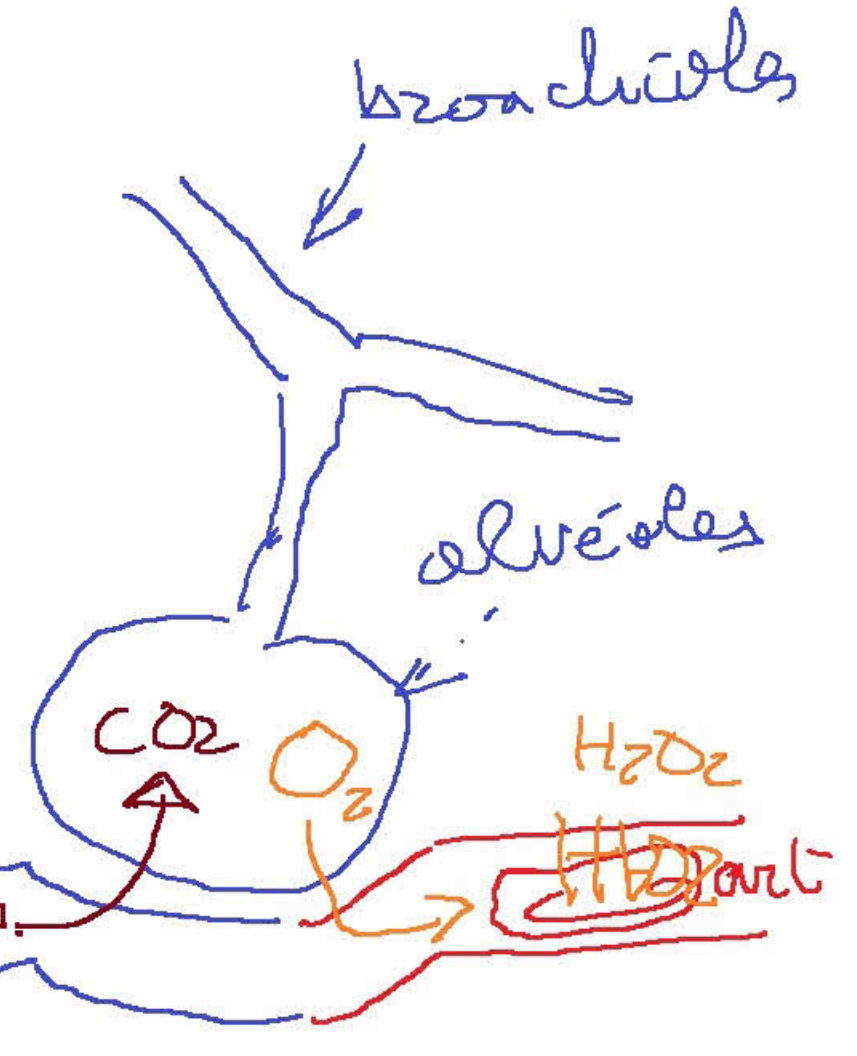


I-Rappel Respiration

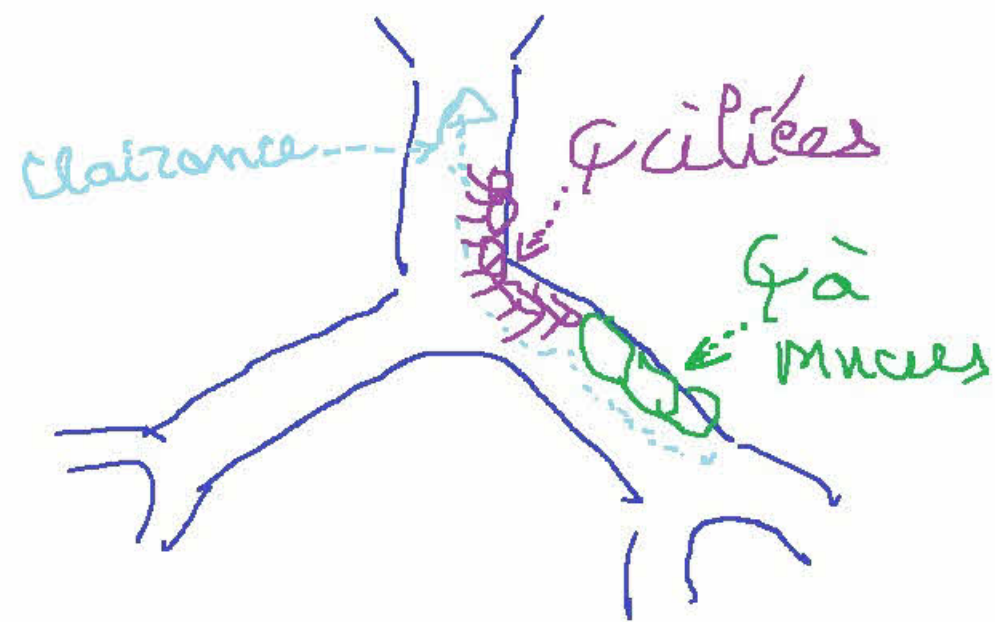
Unsp $\rightarrow$ trachée $\rightarrow$ CO₂ Exp } 6-8l/min



insp) = 12-20l/min
Exp)
 $\rightarrow$ 500ml/cycle



II - Sécrétions Pulm. : mucus



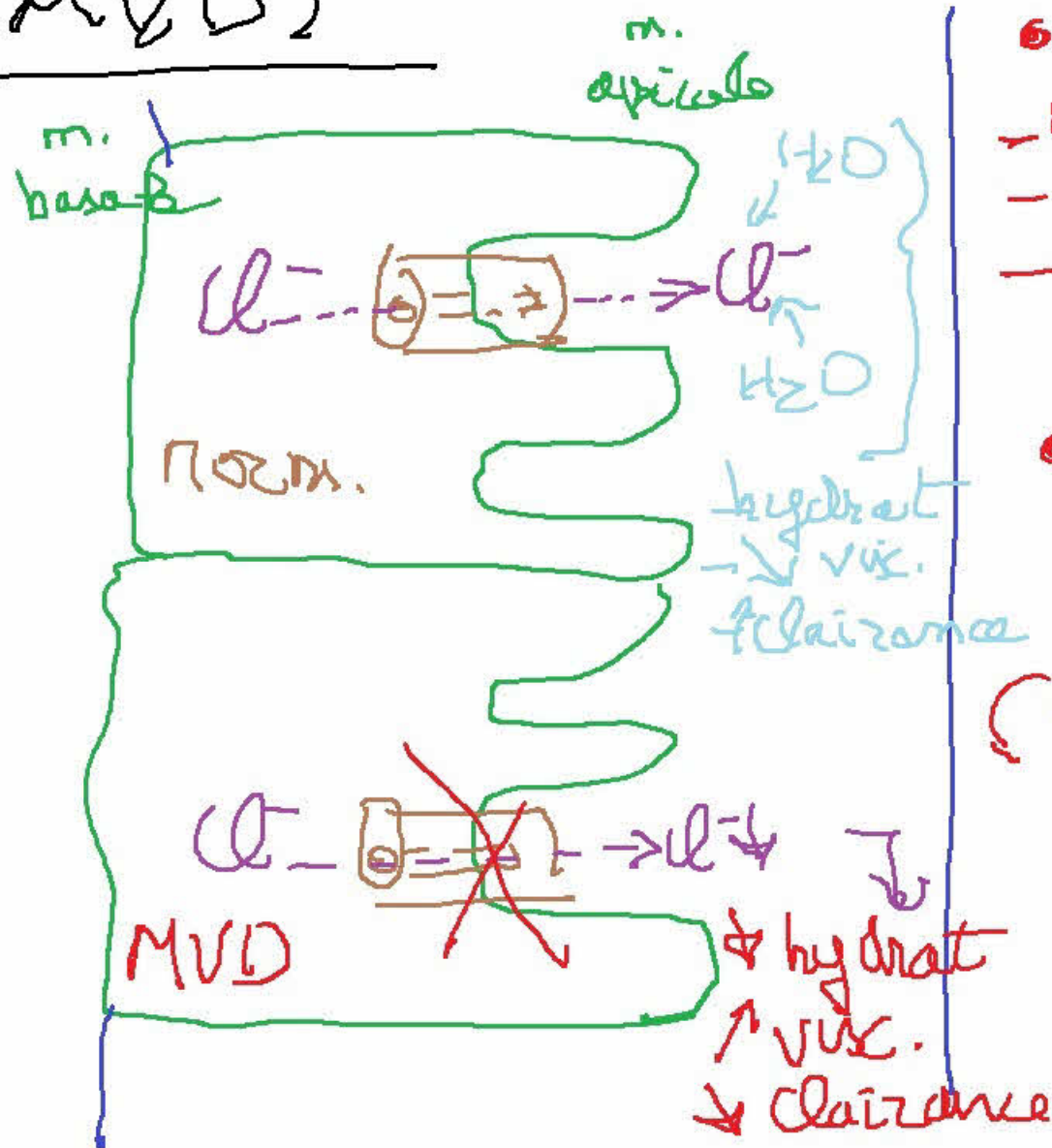
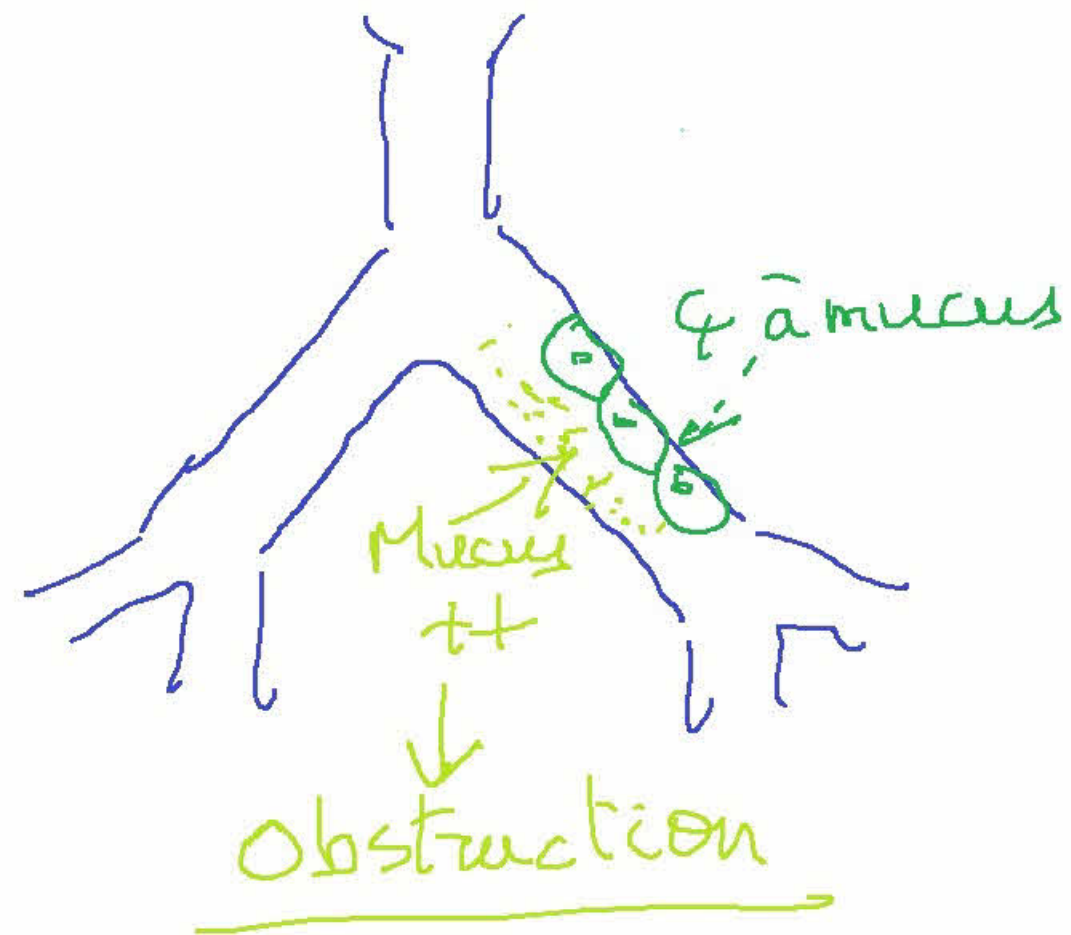
composition

- 95% eau
 - 2% protéines (mucines)
→ viscosité
 - lipides
 - sel (Cl^-)
- ↓
- visqueux
 - translucide

Rôles

- humidification
- lubrification
- protection
capture particules
- infection & inflammation
↑ vol + ↑ visc.
 - bronchites
 - Asthme, BPCO
 - fibrose
 - Tabac, pollut.

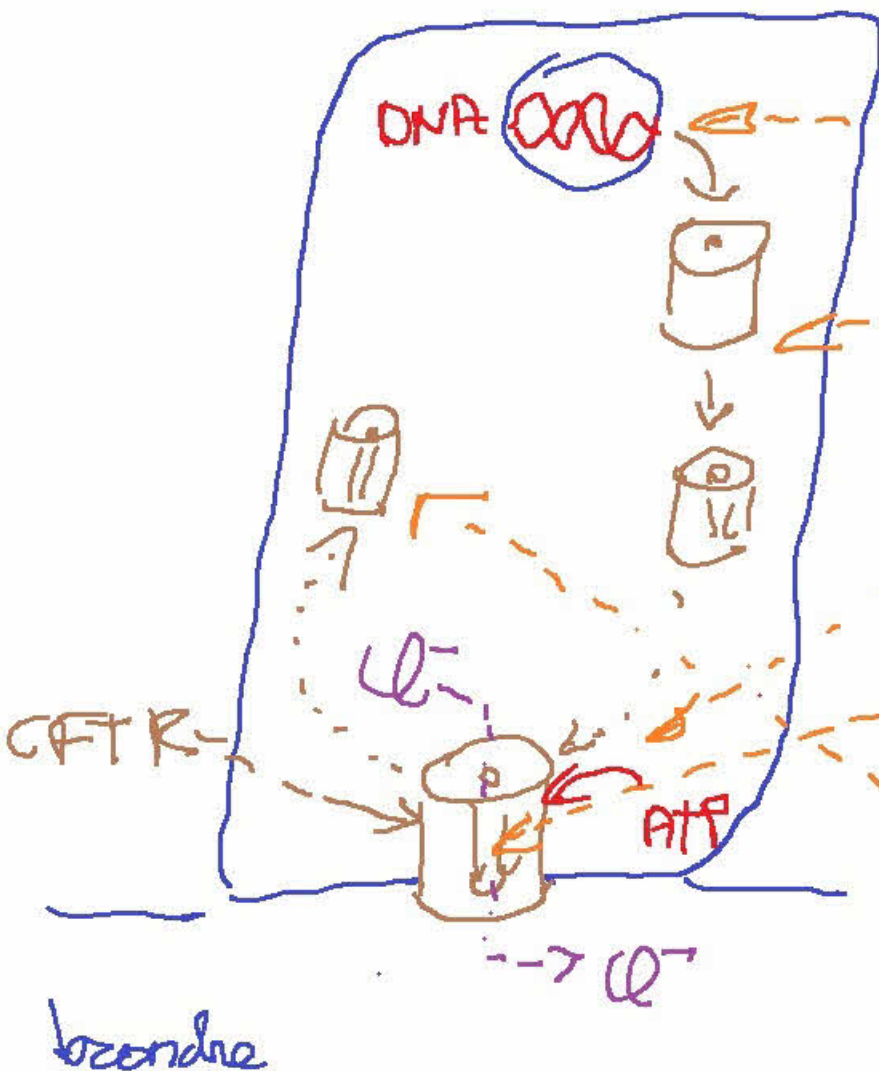
III - Mucoviscidose (MVD)



- Resp. :
 - obstruction
 - insuff.
 - infections
- Digest.
 - sluses
 - insuff. pancreati
 - (cystic fibrosis)
 - diab.
 - rick's
- Infertile ♂ & ♀

IV - MVD : mécanique + Explor.

Causes MVD



~~① traduction~~

~~② transfert~~

~~③ liaison ATP~~

~~④ Formation~~

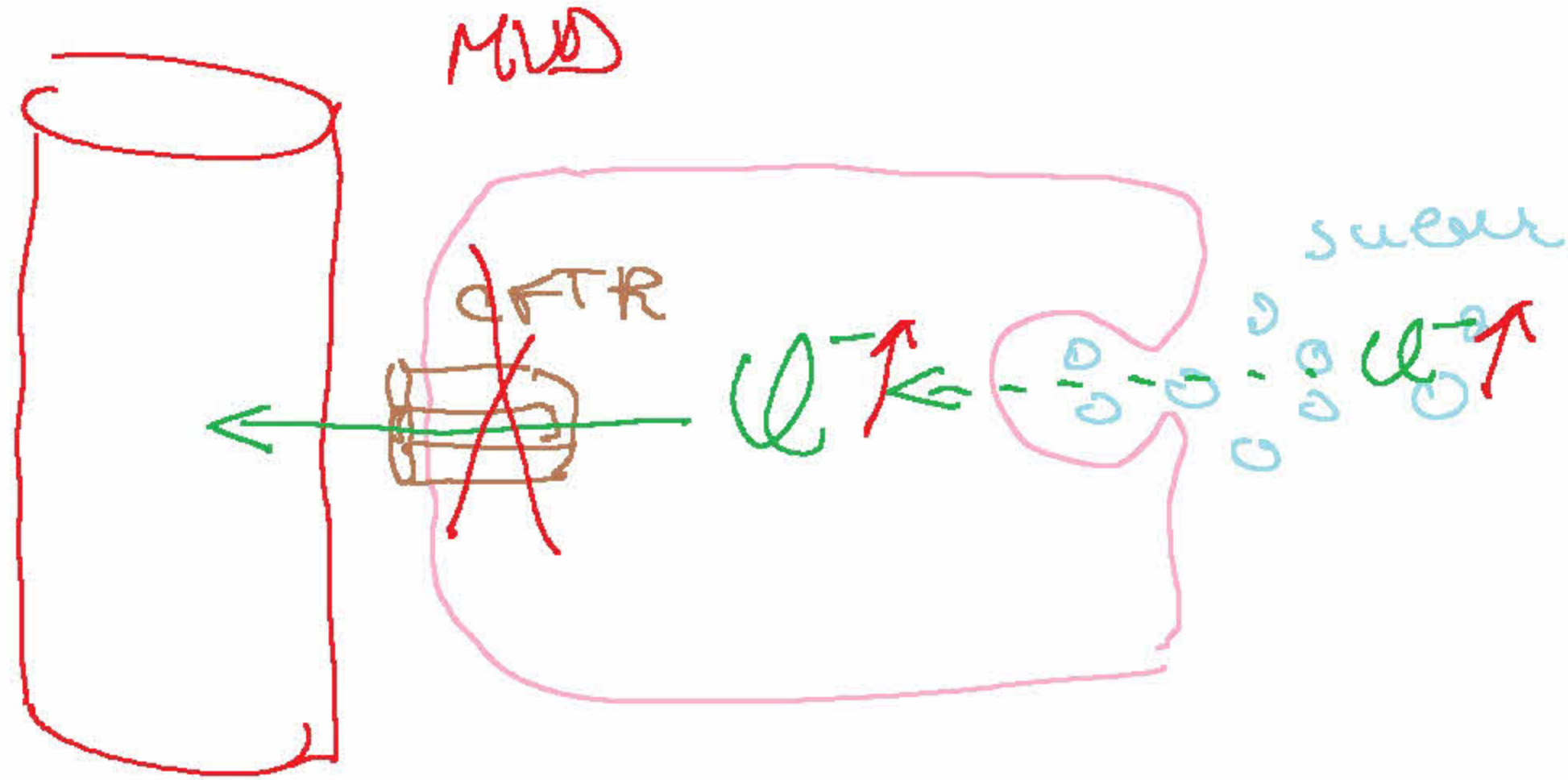
~~⑤ Régul~~

- 3000 mutations
- autosomique Récessive

Explor.

- 2002 → Dépist. néonatal
- talon → enz. pancréas
- 30 mut. CFTR
- test sueur
- imagerie
 - Rx
 - échographie
- Enquête génétique

IV bis: MVD & glandes Sudoripares



II - Épidémiol. revu

- FR = 7-6000 patients; 2010-2025 $\rightarrow$ +2000

- 54% $\geq$ 18 ans

- $\overline{m}$ 1/4500 naiss.

- $\overline{var}$ rég. : - NE 1/3000 } naiss.
- S 1/8000-7000 }

- $\overline{var}$ géog. : Asie $>$ Afrique $>$ USA $>$ Europe
Islande 1/2500 $\leftrightarrow$ Finlande 1/25000

• $\sigma^{\rightarrow} \equiv \sigma^{\rightarrow} + \text{symptomes} \sigma^{\rightarrow} > \sigma^{\rightarrow}$

• Esp. Vie

- 1960 $\rightarrow$ 5 ans
- 1980 $\rightarrow$ 25 ans
- 2014-2025 $\rightarrow$ $\geq$ 50 ans

II - Trait^{ts} Classiques MVD

prise en charge insuff. resp

↑ drainage mucus + infections

- kiné, resp.
- broncho dilat., antiinflamm., fluidizants (?)
- antibiot. : résistances ? , mucus ++
- greffes poumons ou cœur + poumons
 - ZSD = 25 ans → (dams (en +))
 - Surveillance ++, resp??

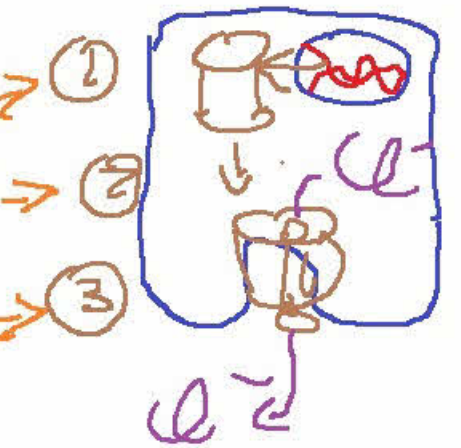
VII - Tzeil^{TS} Innovants MUD (2020)

• Modulateurs canal Cl^- (CFTR)

— producteurs: $\uparrow$ transcript

— correcteurs: $\uparrow$ transport

— potentiateurs: $\uparrow$ fonction



— Kaptuo: 2 corr + 1 potent.
 $\rightarrow$ spiro + antibiot.

— Alyftak: 2 corr⁺⁺ + 1 potent. : jul 2025
Vertex (UK)

• Thérapie gén.

— édition génét. CRISPR-Cas9
— gène CFTR complet

— ciblage pulm.?
— immunité?

• Autres

— ARN antisens

— aerosols

— détect. : chiens ...

— phagothérapie (virus bact = phages)
— microbiote?