



Appel pour un patient atteint de mucoviscidose

Synonymes

Fibrose kystique du pancréas

Mécanisme

Maladie génétique autosomique récessive secondaire à une mutation du gène *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) qui régule le transport transmembranaire du chlore ; les sécrétions sont anormalement visqueuses, responsables de stase et obstruction et, au niveau bronchique, de surinfection.

Risques particuliers en urgence

- respiratoire : encombrement bronchique, surinfection, hémoptysie, pneumothorax
- digestif : occlusion distale, pancréatite, hémorragie digestive (cirrhose hépatique)
- métabolique : déshydratation hyponatrémique notamment en cas d'effort ou de forte chaleur
- nouveau-né : iléus méconial

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- extraits pancréatiques
- kinésithérapie respiratoire
- nébulisations (antibiotiques, rhDNase : fluidifiant)

Pièges

- se méfier d'une déshydratation et d'une exacerbation à bas bruit de la bronchite
- le syndrome d'occlusion intestinale distale est rarement chirurgical

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- pneumothorax : pas de particularité ; exsufflation à l'aiguille voire drainage s'il est mal toléré
- hémoptysie : vasoconstricteur par voie veineuse (terlipressine) si le saignement est important
- décisions thérapeutiques et orientation largement dépendantes du patient et de son histoire clinique ; contacter le centre de référence du patient

En savoir plus

- Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM)
- Centre de Référence National à Lyon (adulte : Centre Hospitalier Lyon Sud 04 78 56 91 05 – 04 78 86 14 54 ; enfant : Hôpital Femme Mère Enfant 04 27 85 59 64) et à Nantes (adulte : 02 40 16 51 14 ; enfant : 02 40 08 31 72)
- Société Française de la Mucoviscidose : www.federation-crcm.org
- www.vaincrelamuco.org
- www.orphanet-urgences.fr