

« **Bonnes pratiques en cas d'urgence** »

:: Mucoviscidose

Synonymes :

Fibrose kystique du pancréas ; Cystic fibrosis (CF) en anglais

Définition :

Maladie génétique de transmission autosomique récessive secondaire à une mutation du gène *CFTR* (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) à l'origine de troubles respiratoires et digestifs.

Les sécrétions muqueuses des tractus respiratoire et digestif sont anormalement visqueuses, responsables de stase, d'obstruction et exposent, au niveau bronchique, au risque de surinfection. La sueur est anormalement salée (risque de déshydratation hyponatrémique).

Un patient atteint de mucoviscidose est suivi régulièrement dans un centre expert : centre de référence ou centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM).

La prise en charge repose sur un suivi :

- Respiratoire :

kinésithérapie respiratoire spécifique pluri-hebdomadaire et globale ;
aérosolthérapie : fluidifiants (sérum hypertonique, rhDNase), bronchodilatateurs, corticoïdes... ;
antibiothérapie inhalée, orale ou intraveineuse (lors des épisodes infectieux).

- Nutritionnel et digestif :

apports hydro-sodés ;
alimentation équilibrée souvent enrichie, adaptée aux carences : ajouts caloriques, hydriques, supplémentation en sel, en vitamines A D E K et bêta-carotène, oligo-éléments et magnésium.
En cas d'insuffisance pancréatique exocrine (8 patients/10), extraits pancréatiques à doses unitaires et totales élevées.

Pour en savoir plus :

Orphanet

- Fiche Maladie : http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=586

- Fiche Grand public : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Mucoviscidose-FRfrPub49.pdf>

PNDS septembre 2017 : https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2792719/fr/mucoviscidose

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Fibrose kystique du pancréas

Mécanismes

- 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 et responsables de stase et d'obstruction, avec risque de surinfection bronchique.

Risques particuliers en urgence

- Respiratoire : exacerbation de la bronchite, hémoptysie, pneumothorax, surinfection ;
- Digestif : occlusion intestinale distale, pancréatite, hémorragie digestive par rupture de varices oesophagiennes - 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) ;
- Traitements spécifiques ciblant le dysfonctionnement de la protéine CFTR : ivacaftor, ivacaftor/lumacaftor...).

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 préhospitalière

- Pneumothorax : pas de particularité ; exsufflation à l'aiguille, drainage si mauvaise tolérance ;
- 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

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les situations d'urgence observées sont :

- ▶ **Situations d'urgence respiratoires :**
Exacerbation de la bronchite ;
Pneumothorax ;
Hémoptysies ;
Insuffisance respiratoire aiguë.
- ▶ **Situations d'urgence digestives :**
Syndrome d'obstruction intestinale distale (SOID) ;
Hémorragie digestive haute ;
Pancréatite aiguë.
- ▶ **Situation d'urgence générale :**
Déshydratation hyponatrémique.

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

- ▶ **Diabète**
- ▶ **Complications néphrologique urologique et périnéale**
- ▶ **Incontinence urinaire**
- ▶ **Lithiases rénales**
- ▶ **Insuffisance rénale**

Recommandations en urgence

▶ Recommandations générales

- Si possible, consulter la **carte de soins et d'urgence du patient** qui comporte notamment les coordonnées du centre expert où il est suivi ;
- Penser à une **déshydratation hyponatrémique** en cas de fatigue, nausée, diarrhée, perte de poids, troubles de la conscience, surtout lors des fortes chaleurs et compenser largement les pertes sodées et hydriques ;
- Devant des signes d'occlusion, penser au **syndrome d'obstruction intestinal distal**, particulièrement fréquent et qui relève d'un traitement médical.

► Situation d'urgence 1 : exacerbation de la bronchite

Les exacerbations sont définies par la survenue d'une détérioration et/ou d'une modification aiguë des signes cliniques sur un état respiratoire stable (augmentation de la toux, du volume et de la purulence des crachats, de la gêne respiratoire, asthme) souvent accompagnées d'une altération de l'état général (anorexie, asthénie, diminution de l'activité, stagnation pondérale ou amaigrissement, rarement fièvre).

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic :

- Présentation **subaiguë** : dans les suites d'une infection respiratoire virale haute, modification progressive de la séméiologie respiratoire (tableau de bronchite aiguë fébrile ou non).
- Présentation **aiguë (voire suraiguë)** : exacerbation bruyante, mal tolérée et, parfois accompagnée d'hémoptysie et/ou d'insuffisance respiratoire aiguë (le plus souvent chez des patients avec une atteinte respiratoire avancée).
- Signes généraux : diminution de l'appétit, perte de poids.
- La fièvre est rare. Par conséquent, son absence ne doit pas retarder la prise en charge spécifique (antibiothérapie).

■ Évaluer la gravité :

L'examen clinique recherche les signes suivants :

- sur le plan respiratoire : dyspnée à la parole, orthopnée, signes de lutte, cyanose, désaturation (valeur de SpO₂ < 90 %), sueurs, hémoptysie, douleur thoracique, asymétrie auscultatoire ;
- sur le plan neurologique : agitation, troubles de la conscience ;
- sur le plan digestif : toux émétisante, anorexie totale ;
- sur le plan hémodynamique : hypertension artérielle, tachycardie.

■ Explorations en urgence :

- Le plus souvent (exacerbation sans signe de gravité), aucun examen complémentaire n'est nécessaire. Il n'est notamment pas utile de mesurer le VEMS pour confirmer l'exacerbation de la bronchite.
- Dans certaines situations (cf. signes de gravité respiratoire), des examens complémentaires (radiographie thoracique, gazométrie, biologie) peuvent être justifiées.
- La réalisation d'un examen cyto bactériologique des crachats ECBC n'a pas d'intérêt au moment même de l'exacerbation.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- Inutile en l'absence de signes de gravité ;
- En cas de signes de gravité : mesure continue de la saturation en oxygène, de la fréquence respiratoire et cardiaque.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- **Dans tous les cas, des mesures générales seront instaurées avec notamment :**

- Augmentation du drainage bronchique par une kinésithérapie pluriquotidienne ;
- Vérification d'apport hydrique suffisant ;
- Antithermiques ;

- **De façon spécifique :**

- Une corticothérapie orale ou intraveineuse (1 à 2 mg/kg/j, max 60 mg/j de prednisone ou prednisolone) peut être discutée ;
- Les bronchodilatateurs peuvent être utilisés en cas de signes associés (dyspnée expiratoire, sibilants) ;
- Oxygénothérapie, voire ventilation non invasive (VNI) en cas d'insuffisance respiratoire aiguë hypercapnique ou chez un patient bénéficiant d'un tel dispositif pendant le sommeil à domicile ;
- Retarder au maximum la ventilation invasive sur sonde d'intubation (difficultés de sevrage et forte mortalité chez les patients au stade de l'insuffisance respiratoire avancée).

▪ **Traitements spécifiques :**

La prescription d'une **antibiothérapie** est la règle, y compris lorsque le facteur déclenchant de l'exacerbation est supposé virale.

En fonction de l'état clinique du patient et des germes dont il est porteur, celle-ci reposera soit :

- sur une **antibiothérapie orale** ciblant *Staphylococcus aureus* (principalement amoxicilline + acide clavulanique pour les methi-S, sulfaméthoxazole/triméthoprim, acide fusidique, rifampicine, cyclines, linézolide, ciprofloxacine) ou *Pseudomonas aeruginosa* (ciprofloxacine) ;

- sur une **bi-antibiothérapie intraveineuse** le plus souvent nécessaire chez les patients présentant une colonisation chronique par *Pseudomonas aeruginosa*.

► Situation d'urgence 2 : pneumothorax

Le pneumothorax est une complication plus fréquente chez les patients adultes (environ 20 % des patients après 18 ans).

Il gêne le drainage bronchique, augmente le risque d'exacerbation de la bronchite et peut générer ou aggraver une insuffisance respiratoire patente ou latente.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- Une fois sur deux la présentation clinique est classique (douleur thoracique unilatérale de survenue brutale, spontanément ou au cours d'un effort).
- Elle peut se limiter à la majoration des signes respiratoires habituels.
- La latence peut être complète, ou les signes modérés, d'interprétation difficile.
- Une hémoptysie est possible.

▪ Évaluer la gravité :

- Recherche des signes de mauvaise tolérance respiratoire : signes de lutte respiratoire, dyspnée de repos, cyanose, sueurs ;
- Signes hémodynamiques : hypotension artérielle, signes d'insuffisance cardiaque droite.

▪ Explorations en urgence :

- Une radiographie thoracique de face ou une échographie pleuropulmonaire est indispensable.
- Un scanner thoracique peut être nécessaire en cas de doute (pneumothorax de petit volume, adhérences pleurales).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring :

Mesure continue de la SpO₂, des fréquences cardiaque et respiratoire.

▪ Mesures symptomatiques :

- Hospitalisation d'au moins 24 heures pour surveillance monitorée ;
- Adaptation des traitements symptomatiques : antalgiques, kinésithérapie adaptée, antibiothérapie ajustée, oxygénothérapie, sans oublier l'hydratation et la prise en compte du risque de constipation et de syndrome d'obstruction intestinale distale lié au décubitus forcé.

▪ **Traitements spécifiques :**

- **Pneumothorax de faible abondance (< 25 %) :** oxygénothérapie au masque à haute concentration ;
- **Pneumothorax d'abondance moyenne (\geq 25 %) ou mal supporté :** essai d'exsufflation à l'aiguille ou drainage pleural d'emblée (justifié par le risque important d'échec de l'exsufflation seule) ;

Compte tenu du risque d'échec du drainage pleural (environ 30 %) et de récurrence du pneumothorax (70 %), l'absence de réponse initiale (une semaine) ou la récurrence, doit faire proposer une pleurodèse.

De préférence une pleurodèse chirurgicale partielle (dans l'éventualité d'une transplantation pulmonaire ultérieure).

Il n'est pas recommandé de réaliser une pleurodèse controlatérale systématique.

Certaines équipes préconisent la pleurotomie partielle d'emblée.

► Situation d'urgence 3 : hémoptysies

1. Mesures diagnostiques en urgence

Elles sont fréquentes à partir de l'âge de 10 ans, mais le plus souvent peu abondantes, simples filets de sang dans les crachats, témoignant de la surinfection bronchique sous-jacente.

Elles peuvent parfois être plus importantes (> 5 ml) et justifier d'un traitement, symptomatique.

Dans 1 % des cas elles sont massives (hémoptysie > 250 ml) et font discuter d'une embolisation.

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Présentation classique ;
- Évaluer le volume de l'hémoptysie le plus objectivement possible.

▪ **Évaluer la gravité :**

- Recherche des signes de mauvaise tolérance respiratoire : signes de lutte respiratoire, dyspnée de repos ;
- Signes hémodynamiques : hypotension artérielle.

▪ **Explorations en urgence :**

- Une radiographie thoracique de face est indispensable ;
- Un scanner thoracique est nécessaire dans la prise en charge d'une hémoptysie massive.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

Mesure continue de la SpO₂, des fréquences cardiaque et respiratoire.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Désobstruction des voies aériennes ;
- Kinésithérapie adaptée ;
- Oxygénothérapie ;
- Antibiothérapie (voir exacerbation de la bronchite) ;
- Réanimation si nécessaire.

▪ **Traitements spécifiques :**

- **Si peu abondante :**

- Vitamine K : 1 - 2 ampoules de 10 mg par voie IV ;
- Acide tranexamique (ampoule à 500 mg) : 1 g toutes les 8 heures par voie IV ;
- Traiter la surinfection (voir exacerbation de la bronchite) ;
- Éventuellement suspendre les traitements réputés favorisant : aérosols d'antibiotiques ou de rhDNase.

- **Si hémorragie massive prolongée, hémorragie moyenne qui se répète :**

- Embolisation artérielle bronchique après cathétérisme sélectif par voie fémorale, réalisée sous anesthésie locale dans la mesure du possible, par une équipe entraînée. Elle doit concerner l'ensemble des artères pathologiques ;
- L'origine de l'hémorragie se situe préférentiellement dans les territoires les plus atteints sur la radiographie ou le scanner ; à cet égard la sensation du patient concernant l'origine de l'hémorragie est fiable dans plus de la moitié des cas ;
- Certains patients nécessitent 2 voire 3 gestes consécutifs ;
- Les formes rebelles peuvent justifier un geste chirurgical ;
- Pas d'indication systématique de la fibroscopie (peut retarder le geste thérapeutique).

► Situation d'urgence 4 : insuffisance respiratoire aiguë

L'insuffisance respiratoire aiguë peut être observée à l'occasion d'une exacerbation chez les patients les plus sévèrement atteints, ou chez les autres patients dans des situations spécifiques (bronchospasme au cours d'une poussée d'aspergillose bronchopulmonaire allergique par exemple).

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- Ce sont ceux de l'insuffisance respiratoire aiguë ;
- Dyspnée de novo ou plus importante chez un patient dyspnéique à l'état de base ;
- Signes de lutte : battement des ailes du nez ; tirage sus claviculaire ; asynchronisme thoraco-abdominal ;
- Cyanose.

▪ Évaluer la gravité :

- Signes respiratoires : dyspnée à la parole, orthopnée, signes de lutte respiratoire importants, cyanose, sueurs ;
- Signes hémodynamiques : hypertension artérielle, tachycardie, signes d'insuffisance ventriculaire droite ;
- Signes neurologiques : angoisse, agitation, apathie, troubles de la conscience.

▪ Explorations en urgence :

- Radiologique : radiographie thoracique de face ;
- Biologique : gazométrie.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring :

- Continu de la SpO₂, des fréquences cardiaque et respiratoire ;
- Mise en place d'une voie d'abord (possibilité d'utiliser la chambre implantable chez les patients les plus sévères) ;
- Transfert vers un centre proche d'une unité de soins intensifs/réanimation.

▪ Mesures symptomatiques :

- Oxygénothérapie pour maintenir des valeurs de SpO₂ au-delà de 92 % ;
- Ventilation invasive ou non invasive (cf. infra).

▪ **Traitements spécifiques :**

De la cause de l'insuffisance respiratoire aiguë lorsqu'elle est identifiée :

- Exacerbation : antibiothérapie, corticothérapie ;
- Bronchospasme : bronchodilatateurs, corticothérapie ;
- Hémoptysie : embolisation artérielle.

Aide ventilatoire :

- Ventilation non invasive (patient conscient et coopérant) ;
- Ventilation invasive ;
- Elle doit être retardée le plus possible chez les patients sévères (VEMS de base < 40 %) du fait du risque d'échec de sevrage ultérieur ;
- Le ratio bénéfice/risque doit être discuté chez les autres patients.

► Situation d'urgence 5 : syndrome d'occlusion intestinale distale (SOID)

Syndrome douloureux abdominal aigu localisé dans la fosse iliaque droite.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic :

Complication spécifique de la maladie ;
Contexte : anamnèse importante car les formes récidivantes sont fréquentes ;
Parfois favorisé par un contexte de déshydratation.

Critères diagnostiques* :

1. Obstruction intestinale complète avec vomissement bilieux ou niveaux liquides sur l'intestin grêle à l'imagerie.
2. Masse palpable de la région iléo-caecale.
3. Douleur et/ou distension abdominale.

SOID complet si 1, 2, 3

SOID incomplet si 2 et 3 sans 1

Diagnostiques différentiels :

- Particulièrement fréquents chez les patients atteints de mucoviscidose :
 - invagination iléo-caecale
 - constipation sévère, d'installation plus progressive, avec présence de matières dures dans l'ensemble du cadre colique.
- Diagnostiques différentiels non spécifiques de la mucoviscidose : occlusion sur brides, chez un malade déjà (multi)opéré.

■ Évaluer la gravité :

- Évaluer le caractère complet de l'obstruction ;
- L'existence de vomissements impose l'hospitalisation en milieu chirurgical.

■ Explorations en urgence :

- En cas d'obstruction complète, un examen tomodensitométrique de l'abdomen est le plus souvent nécessaire. Il permet de confirmer le diagnostic, d'identifier des signes de souffrance péritonéale et d'écartier un diagnostic différentiel.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

Pas de suivi spécifique.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Sonde nasogastrique en cas de vomissements ;
- Hydratation par voie veineuse ;
- Administration par voie orale en l'absence de vomissement ou par sonde nasogastrique si nécessaire d'une solution laxative osmotique type polyéthylène glycol (PEG = macrogol ou movicol) pour son effet osmotique à la posologie de 20 à 40 mL/kg/h, jusqu'à un maximum de 1 L/h sur 8 h ;
L'efficacité est surveillée par l'apparition de selles, la diminution des douleurs et de la distension, la régression des vomissements ;
- Dans les cas réfractaires, un lavement à la gastrografine dilué, poussé jusqu'à la dernière anse grêle, sous contrôle radiologique est habituellement efficace ;
- Antalgiques non opioïdes.

▪ **Traitements spécifiques :**

- Ne pas opérer un SOID sans avis préalable auprès d'un centre de référence car, souvent, le traitement médical suffit à lever l'obstruction ;
- Ne pas méconnaître un diagnostic différentiel de type occlusion sur bride chez un patient multi-opéré, appendicite aiguë ou invagination iléo-cæcale ;
- Poursuivre activement la prise en charge respiratoire, le drainage bronchique pouvant être difficile.

► Situation d'urgence 6 : hémorragie digestive haute

Complication rare mais potentiellement mortelle compliquant les 5 % des mucoviscidoses avec cirrhose hépatique et hypertension portale.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

La notion de cirrhose hépatique avec hypertension portale est généralement connue du patient ou de la famille ;

Elle concerne environ 5 % des patients et apparaît généralement chez le grand enfant entre 8 et 10 ans.

- Présentation classique ;
- Particularités de la cirrhose associée à la mucoviscidose :
 - la splénomégalie peut être très importante et associée à une thrombopénie ;
 - l'insuffisance hépato-cellulaire est rare et tardive ;
 - l'endoscopie confirme le diagnostic et permet le traitement symptomatique.

▪ Évaluer la gravité :

Pas de spécificité liée à la maladie.

▪ Explorations en urgence :

Endoscopie en urgence.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring :

Pas de mesure spécifique.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Mise en place de deux voies veineuses périphériques (VVP) de gros calibre ;
- La pose d'une sonde nasogastrique (SNG) n'est pas systématique et son intérêt reste discuté. C'est un geste douloureux ;
- Administration d'érythromycine 250 mg (5 mg/kg chez l'enfant) par voie intraveineuse (IV) et en l'absence de contre-indication ;
- Lavage à l'eau glacée : si une SNG a été posée, la réalisation d'un lavage Gastrique, afin d'assurer la vacuité de la cavité gastrique, est une alternative à l'administration d'érythromycine ;
- Sclérose, ou mieux, ligature de varices per endoscopique selon les modalités habituelles.

Autres traitement médicamenteux :

- analogues de la vasopressine ou de la somatostatine ;
- inhibiteurs de la pompe à protons ;
- correction de l'anémie et des troubles hémodynamiques ;
- prévention ou traitement de l'encombrement bronchique ;
- l'indication de bêta-bloquants en prévention secondaire nécessite une validation par le centre de référence en charge du patient.

http://www.sfm.org/upload/consensus/RFE_HemorragieDigestive2012.pdf

▪ **Traitements spécifiques :**

La prise en charge thérapeutique ultérieure relève du centre de ressources et de compétences (shunt portosystémique, splénectomie partielle, voire transplantation hépatique).

► Situation d'urgence 7 : pancréatite aiguë

La pancréatite aiguë est une complication rare qui survient seulement chez des malades ne présentant pas d'insuffisance pancréatique ;
Elle est associée à des génotypes particuliers à expression majoritairement respiratoires et/ou ORL ;
Les épisodes sont souvent récidivants chez un même patient.

1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic :**
 - La présentation clinique n'est pas spécifique ;
 - Douleur épigastrique, nausées et vomissements.
- **Évaluer la gravité :**
 - Dosage de la lipase ;
 - Tomodensitométrie abdominale.
- **Explorations en urgence :**

Pas de spécificité.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring :**

Pas de prise en charge spécifique.
- **Mesures symptomatiques :**

Le traitement n'est pas spécifique et repose sur le traitement antalgique et la réhydratation hydroélectrolytique intraveineuse.
- **Traitements spécifiques :**
 - Pas de spécificité ;
 - Maintenir la prise en charge respiratoire.

► Situation d'urgence 8 : déshydratation aiguë

Une supplémentation en sel (chlorure de sodium) est nécessaire pour compenser les pertes dues à la sudation.

Il est important de signaler que les malades atteints d'une mucoviscidose peuvent ne pas ressentir correctement la soif dans des conditions de forte chaleur.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Y penser : en cas de situation à risque (chaleur, exercice intense et prolongé), en cas d'asthénie, de nausées, de vomissements, d'apathie, d'anorexie ou de refus alimentaire, de céphalées, de crampes ou de perte de poids ;
- Une fièvre élevée peut faire craindre une hyperthermie maligne, occurrence rare mais possible.

www.orpha.net

▪ **Évaluer la gravité :**

Exceptionnellement l'hyperhydratation intracellulaire peut entraîner des troubles neurologiques (coma, convulsions...).

▪ **Explorations en urgence :**

- Évaluation de la déshydratation extracellulaire (pli cutané...) ;
- Ionogramme sanguin.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

Mesure continue de la SpO₂, des fréquences cardiaque et respiratoire et de la diurèse.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Mesures de réhydratation habituelles (en petites quantités toutes les 5 min), Si nécessaire : perfusion de sérum salé isotonique à 9 ‰ par voie IV ;
- Prévenir les complications possibles de la déshydratation : encombrement bronchopulmonaire et exacerbation de la bronchite, S.O.I.D.

▪ **Traitements spécifiques :**

Pas de particularité.

Orientation

Dans la mesure du possible, **les décisions doivent être prises en concertation avec le médecin référent du centre (CRCM) où est suivi le patient ;**

Un transfert vers un centre spécialisé doit être envisagé dans les formes réfractaires aux premières mesures thérapeutiques mises en place.

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (Samu, centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens.

▪ Comment transporter ?

En ambulance non médicalisée ou une ambulance de réanimation de type Smur selon la gravité.

▪ Quand transporter ?

Lors de toutes les situations décrites ci-dessus.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou une ambulance de réanimation de type Smur selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Tout dépend de l'évolution à l'issue des soins réalisés aux urgences ;
- Transport quand la situation est stabilisée.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

Avant toute prescription médicamenteuse, s'assurer de la compatibilité avec les traitements déjà en cours chez le patient (en particulier, macrolides ou autres antibiotiques, itraconazole, traitement correcteur par lumacaftor/ivacaftor...).

www.has-sante.fr

Précautions anesthésiques

- La diversité et la spécificité des atteintes et des symptômes de la mucoviscidose justifient de contacter le médecin du centre expert pour tout problème de prise en charge et particulièrement avant une anesthésie (qui favorise la stase et la surinfection bronchique).
- En cas d'interventions chirurgicales nécessitant une intubation, une antibiothérapie adaptée aux germes présents dans les crachats (antistaphylococcique ou antipyocyanique le plus souvent) est souvent recommandée.

Orphananesthesia 2016

www.orpha.net

Mesures préventives

- Quel que soit le viscère touché par la complication, il faut penser aux répercussions possibles sur les autres organes et adapter les traitements de long cours pour prévenir les accidents en cascade.
- Tout ce qui entrave le drainage des sécrétions bronchiques favorise les exacerbations de la bronchite :
 - alitement ;
 - déshydratation ;
 - pneumothorax ;
 - hémoptysie ;
 - douleur ;
 - anesthésie.
- Tenir compte des recommandations concernant l'alimentation et l'hydratation en cas de forte chaleur pour les personnes atteintes de mucoviscidose :
solidarites-sante.gouv.fr (voir Fiche 4.12 p. 49)
www.sports.gouv.fr/pratiques-sportives

Fiche Orphanet urgences

www.orpha.net

- Prévention de récurrence du SOD :
 - Peuvent être à l'origine d'un SOD : immobilisation, déshydratation, antalgiques, opiacés...
 - L'arrêt des enzymes pancréatiques ne prévient pas le SOD (erreur fréquente).
 - Adaptation des posologies : apports hydrosodés suffisants, laxatifs osmotiques de type macrogol (PEG) à la demande.
 - La place de la N acétyl-cystéine ou des macrolides en continu est discutée.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Précautions d'hygiène ;
- Préférer les chambres seules en raison des risques d'infection croisée, si possible avec sanitaire individuel ;
- Matériel individuel pour l'aérosolthérapie ;
- Alimentation : prévoir une alimentation hypercalorique avec collations supplémentaires ;
- Accompagnement : en pédiatrie, chambre mère enfant souhaitable ;
- Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son aidant familial ;
- Rôle fondamental des aidants familiaux.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus semble possible, en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros p. 25).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ Pas de risque de transmission de la maladie

▶ Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

Les traitements reçus au long cours par le donneur (aminosides..) et le retentissement des pathologies associées au diabète et à l'hypoxie chronique doit être envisagé au moment du prélèvement. Plusieurs publications suggèrent à l'âge adulte, en dehors de la transplantation, un risque accru de cancer de la sphère digestive ; le bilan d'évaluation de ces donneurs potentiels recherchera donc ce type de lésion.

Le jeune âge du décès de ces patients est un argument positif pour l'acceptation des greffons. La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe.

► Don d'organes

Le don de certains organes est possible en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis.

En dehors des poumons et du pancréas qui semblent devoir être exclus, le foie, les reins et le cœur sont proposés après une évaluation précise du retentissement de la maladie et des traitements sur ces organes.

La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

► Don de tissus

Le prélèvement de cornées est possible.

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros ci-dessous).

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'ABM : numéros des quatre territoires de régulation (24h sur 24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

Centre national de référence de la mucoviscidose

Site coordonnateur (adultes)

Professeur Pierre-Régis Burgel

Hôpital Cochin - Service de Pneumologie

27, rue du Faubourg Saint-Jacques 75679 Paris

Jours ouvrables de 20 h à 9 h : 01 58 41 27 21 ou 26 40 (S.A.U)

Tél. week-end et jour fériés - de 9 h à 12 h : 01 58 41 23 91

Après 12 h : 01 58 41 27 21 ou 26 40 (S.A.U)

Site constitutif (adultes)

Professeur Isabelle Durieu

Centre hospitalier Lyon Sud

165, chemin du Grand-Revoynet 69310 Pierre-Benite

Tél. astreinte : 04 78 86 14 57

Site constitutif (pédiatrique)

Professeur Isabelle Sermet-Gaudelus

Hôpital Necker Enfants malades

149, rue de Sèvres 75730 Paris

Tél. service pneumologie pédiatrique : 01 44 49 48 44

Fermeture du CRCM. Joindre les Urgences : 01 44 49 42 90 / 91

Site constitutif (mixte)

Dr Gilles Rault

Fondation Ildys - Route de Perharidy 29680 Roscoff

Tél. week-end et jours fériés : 02 98 29 39 96

Site constitutif (adultes et transplantation)

Dr Dominique Grenet

Hôpital Foch - Service de pneumologie

40, rue de Worth 92151 Suresnes

Tél week-end et jours fériés : 01 46 25 22 89

Nuit : joindre les Urgences : 01 46 25 20 29

Autres centres de référence ou de compétence

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares : FSMR

MUCO/CFTR

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

www.muco-cftr.fr

Ressources documentaires :

* A. Munck , J. Languelin, D. Debray , T. Lamireau, M. Abely, F. Huet , R. Maudinas , L. Michaud , E. Mas Management of pancreatic, gastrointestinal and liver complications in adult cystic fibrosis *Revue des Maladies Respiratoires* (2015) 32, 566—585

* Houwen RH, et al. Defining DIOS and constipation in cystic fibrosis with a multicentre study on the incidence, characteristics, and treatment of DIOS. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2010;50(1):38–42

D.H. Leung, M.R. Narkewicz . Cystic Fibrosis-related cirrhosis *Journal of Cystic Fibrosis* 16 (2017) S50–S61

Bhatt JM. Treatment of pulmonary exacerbations in cystic fibrosis. *Eur Respir Rev.* 2013 Sep 1;22(129):205-16. doi: 10.1183/09059180.00006512

Marika Bogdani, Scott M. Blackman, Cecilia Ridaura, Jean-Pierre Bellocq, Alvin C. Powers, and Lydia Aguilar-Bryan. Structural abnormalities in islets from very young children with cystic fibrosis may contribute to cystic fibrosis-related diabetes. *Sci Rep.* 2017; 7: 17231

www.ncbi.nlm.nih.gov

Mucoviscidose. PNDS 2017.

https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-09/pnds_2017_vf1.pdf

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Isabelle Durieu

Centre de référence mucoviscidose constitutif (adultes)
Centre hospitalier Lyon Sud - Pavillon médical - Chemin du grand-Revoyet
69310 Pierre-Bénite

Docteur Stéphane Durupt

Centre de référence mucoviscidose constitutif (adultes)
Centre Hospitalier Lyon Sud - Pavillon médical - Chemin du grand-Revoyet
69310 Pierre-Bénite

Professeur Philippe Reix

Centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose (pédiatrique)
Hôpital Femme-Mère-Enfant - 59, boulevard Pinel - 69677 Bron Cedex

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Pierre-Géraud Claret** : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) - unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

- **Docteur Julien Vaux** : SAMU 94-SMUR Henri-Mondor - hôpitaux universitaires Henri-Mondor
- APHP - 94000 Créteil

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de gestion des crises sanitaires - département qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Docteurs Olivier Bastien, Francine Meckert et Olivier Huot : service de Régulation et d'Appui de l'ABM

- L'association de patients : Vaincre la mucoviscidose

Docteur Anne Farge

Association Vaincre la mucoviscidose - 181, rue de Tolbiac 75013 Paris - 01 40 78 91 91

www.vaincrelamuco.org

Date de réalisation : 30 mai 2009

Date de mise à jour : 20 novembre 2012

Date de révision : 16 mai 2018