

Mucoviscidose

Synonyme : Fibrose kystique du pancréas

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : La mucoviscidose (ou fibrose kystique du pancréas) est une **maladie génétique rare chronique** caractérisée principalement par des **atteintes respiratoires, digestives, hépatiques**, ainsi que **des anomalies de croissance staturopondérale et une stérilité masculine**. L'atteinte des glandes sudoripares provoque une **sueur inhabituellement salée, typique de la maladie**.
- **Épidémiologie** : La mucoviscidose est **la plus fréquente des maladies génétiques chez les enfants** dans la population caucasienne. L'incidence de la maladie est estimée à 1 sur 4 300 naissances en France.
- **Clinique** : **La maladie débute en général au cours de la petite enfance ou à la naissance** (difficulté à éliminer les premières selles : iléus méconial).
 Les atteintes respiratoires sont essentiellement des **bronchites chroniques**, des **sinusites chroniques**, des **polypes nasaux**, une **hémoptysie** et plus rarement un **pneumothorax**.
 Les atteintes digestives incluent **stéatorrhée** (selles graisseuses) et/ou **constipation, syndrome d'obstruction intestinale distale, insuffisance pancréatique** et occasionnellement **pancréatite, hémorragie digestive par rupture de varices œsophagiennes**.
 Des **anomalies de croissance staturo-pondéral**, une **cirrhose**, un **diabète** chez 20 à 30 % des adultes ont également été rapportés.
 Le **risque de déshydratation hyponatrémique** en cas d'**effort** ou de **forte chaleur** est à surveiller.
 La **stérilité masculine** est caractéristique de la maladie.
 Des **scores élevés d'anxiété** sont retrouvés chez 22 % des adolescents et 32 % des adultes ; 10 % des adolescents et 20 % des adultes sont **significativement déprimés**.
 Des formes tardives de la maladie, habituellement modérées ou monosymptomatiques ont également été décrites.
- **Étiologie** : La mucoviscidose est liée à des mutations dans le **gène CFTR** (sur le chromosome 7) responsables d'altérations de la protéine CFTR dont la fonction est de réguler le transport transmembranaire du chlore. L'absence de protéine CFTR fonctionnelle dans la membrane des cellules épithéliales conduit à des **sécrétions muqueuses anormalement visqueuses** responsables de stase, d'obstruction et à la production de sueur contenant un fort taux de sel (associé au risque de déshydratation hyponatrémique).
 La mucoviscidose est une **maladie monogénique autosomique récessive**. Plus de 2000 mutations ont été identifiées dont **F508del** responsable de 80 % des cas de mucoviscidose. En plus de l'hétérogénéité allélique et la survenue de multiples mutations dans le même gène, une grande variété d'autres facteurs peuvent influencer le phénotype.
 Depuis 2002, le **dépistage néonatal de la mucoviscidose est systématique en France** par un dosage sanguin réalisé lors du **test de Guthrie** effectué à 3 jours de vie, complété par la recherche des mutations **CFTR** lorsque le test est positif ou douteux.
 Un **conseil génétique** devrait être proposé aux couples porteurs de mutations hétérozygotes (identifiés par la naissance d'un premier enfant atteint de mucoviscidose, par une histoire familiale

de la maladie ou à la suite de la détection d'une mutation hétérozygote chez un enfant testé à la naissance).

- **Prise en charge et pronostic** : Le **traitement reste symptomatique et le suivi pluridisciplinaire doit être rapproché.**

Pour les troubles respiratoires : **kinésithérapie respiratoire** ; **activité physique adaptée (APA)**, **aérosolthérapie** : fluidifiant (sérum hypertonique, rh DNase), bronchodilatateurs, corticoïdes ; **antibiothérapie** inhalée, orale ou intraveineuse, **vaccination** (notamment contre pneumocoque ; tuberculose ; grippe chaque année).

Pour les troubles digestifs et nutritionnels : **extraits pancréatiques, supplémentation vitaminique et calorique, apports hydro-sodés majorés**, alimentation entérale.

Le dépistage systématique et régulier de l'anxiété et de la dépression chez les malades et leurs parents est essentiel.

La prise en charge comprend une **éducation thérapeutique du patient (ETP) et des proches.**

La maladie est chronique et généralement progressive. La sévérité de l'atteinte broncho-pulmonaire détermine le pronostic. **En cas d'insuffisance respiratoire chronique sévère, la transplantation pulmonaire est nécessaire.**

La prise en charge a significativement amélioré l'espérance de vie. De nouveaux traitements : **ivacaftor et lumacaftor** qui sont des modulateurs ou correcteurs de la protéine CFTR sont proposés pour certaines mutations. **L'administration du gène codant pour la protéine CFTR normale par aérosol (thérapie génique) est également à l'étude.**

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

➤ **Atteintes respiratoires**

La **toux persistante** pouvant s'accompagner d'une **respiration sifflante** et de **vomissements** sont sources de gêne pendant la journée. Les **activités de la vie quotidienne peuvent devenir difficiles** à effectuer lorsque la maladie s'aggrave ou lors des poussées d'infections respiratoires (**essoufflement au repos et à l'effort**).

➤ **Atteinte du pancréas**

Elle se manifeste par des **douleurs abdominales**, des **ballonnements**, des **nausées** et des **vomissements**.

L'atteinte du pancréas est également à l'origine d'une mauvaise digestion des graisses et des difficultés d'absorption de certaines vitamines liposolubles (A, D, E, K) d'où une possibilité de **retard de croissance en poids et taille** et un **risque de fractures osseuses** consécutive à une ostéoporose.

Le **diabète**, complication possible de la maladie, peut entraîner notamment des hypoglycémies avec **vertiges, somnolence, fatigue, sueurs, tremblements, modification de l'humeur, soif intense, besoin fréquent d'uriner, perte de poids et une majoration du risque infectieux.**

➤ **Atteintes digestives**

Diarrhée chronique, constipation, obstruction intestinale pouvant s'accompagner de **violentes douleurs**, reflux gastro-œsophagien (remontée acide dans l'estomac) perturbent la qualité de vie.

➤ **Fatigue / fatigabilité**

La **fatigue générale**, présente chez la majorité des personnes, nécessite d’être gérée au quotidien. Elle **perturbe les activités** de la vie quotidienne.

➤ **Anxiété - Dépression**

L’**anxiété** et la **dépression** touchent les jeunes et les adultes à des fréquences telles qu’elles nécessitent d’être dépistées systématiquement et régulièrement non seulement chez les malades mais aussi chez les parents. Ces troubles peuvent avoir **un impact important sur la qualité de vie**.

➤ **Transplantation pulmonaire**

La transplantation pulmonaire est proposée pour les personnes ayant une **insuffisance respiratoire terminale** mettant en jeu le pronostic vital à court terme et qui sont habituellement sous soins lourds et permanents (traitement antibiotique intraveineux, ventilation nasale nocturne et parfois diurne) ne permettant pas le maintien à domicile.

De nombreux progrès ont été réalisés tant au niveau des techniques opératoires que de la prise en charge en pré et post-greffe. Si la **transplantation pulmonaire permet d’améliorer le pronostic de nombreuses personnes atteintes de mucoviscidose, elle reste néanmoins une alternative thérapeutique lourde** (traitements immunosuppresseurs ou antirejet à vie, contraintes liées au risque infectieux et au suivi post greffe, etc.)

● Vivre avec le handicap au quotidien

➤ **Conséquences dans la vie quotidienne**

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient selon les manifestations, leur sévérité et leur âge d’apparition.

Dans la majorité des cas, ce sont les atteintes respiratoires et digestives qui altèrent la qualité de vie.

Les **soins sont quotidiens** et peuvent prendre jusqu’à 2 h, ce qui nécessite une **organisation de la journée** (temps pour les aérosols avant d’aller à l’école, planification des séances de kinésithérapie, prise des médicaments, etc.).

Pendant l’hiver, face au risque de surinfection, des cures d’antibiotiques peuvent être nécessaires avec un allongement du temps dédié aux soins (jusqu’à 6 heures par jour).

L’essoufflement et la fatigue chronique liée à la maladie peuvent rendre les **déplacements difficiles** : **marche sur de longues distances** ou **montée les escaliers** nécessitant davantage d’effort.

Au quotidien, la **sensibilité aux infections broncho-pulmonaires** impose de respecter certaines **règles d’hygiène** (lavage des mains, nettoyage rigoureux des appareils pour les aérosols, etc.) et le **maintien d’un environnement respiratoire sain** (éviction du tabac, etc.).

➤ **Conséquences dans la vie familiale**

L’annonce du diagnostic de la mucoviscidose est vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l’entourage proche**.

Le **caractère génétique** de la maladie est susceptible **d’impacter les relations familiales** avec la crainte pour les apparentés d’avoir la maladie ou de donner naissance à des enfants atteints. Une **consultation de conseil génétique**, avec un généticien et/ou un conseiller en génétique et un psychologue permet d’informer et de répondre aux interrogations.

La maladie touchant principalement les enfants, ce sont les parents, les grands-parents, les frères et sœurs (aidants familiaux) qui sont très sollicités pour les soins à la maison, l’accompagnement

aux séances de kinésithérapie avec un **risque d'équilibre familial bouleversé**. La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires adaptées.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent aussi survenir.

Lorsqu'une **transplantation pulmonaire** devient nécessaire, elle est souvent vécue comme une **épreuve particulièrement lourde à traverser**.

Par ailleurs, les problèmes de stérilité peuvent perturber les relations au sein du couple. (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

➤ Conséquences dans la vie scolaire

La maladie peut perturber la scolarité des élèves atteints de mucoviscidose et les principaux éléments à prendre en compte lorsqu'ils surviennent sont :

- les quintes de toux, le besoin de cracher (la mucoviscidose n'est pas « contagieuse »), les troubles digestifs avec un transit impétueux et le besoin fréquent de se rendre aux toilettes ;
- les facteurs de risque infectieux, le respect des règles d'hygiène ;
- les soins quotidiens chronophages, le besoin d'aménager les horaires ;
- la prise de médicaments et la réalisation de certains soins pendant le temps scolaire ;
- le risque de déshydratation / le besoin d'hydratation ;
- la fatigue chronique qui peut entraîner des absences ponctuelles ;
- les absences prolongées pour surinfections et pour le suivi hospitalier ;
- la prise en charge spécifique en cas de diabète ;
- la prise en charge spécifique en cas d'asthme.

La quasi-totalité des élèves suivent une scolarité en milieu ordinaire, néanmoins une prise en charge doit être proposée en fonction des besoins spécifiques de chaque élève avec des aménagements, des adaptations et des aides ciblées (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

La maladie peut perturber l'activité professionnelle et les principaux éléments à prendre en compte lorsqu'ils surviennent sont :

- la fatigue chronique ;
- les soins quotidiens (aérosols et polymédication) ;
- les absences pour le suivi médical et le traitement ;
- les facteurs de risque infectieux (nécessité parfois d'avoir un bureau isolé plutôt qu'un open space) ;
- les variations de température.

Des dispositifs spécifiques et des aides sont disponibles pour faciliter l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi en milieu ordinaire (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

➤ Conséquences dans la vie sociale

En général, la maladie ne perturbe pas les relations sociales.

Parfois le **handicap invisible de la maladie peut être minimisé voire mal interprété** : la fatigue peut être incomprise, la toux persistante peut faire craindre une contagion, etc.

Les **sorties ou les vacances peuvent nécessiter une organisation préalable**, notamment pour les assurances voyages. (Voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

➤ Conséquences sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être fortement **encouragée dès le plus jeune âge aussi bien pour ses effets bénéfiques prouvés sur la respiration, le maintien du capital musculaire et osseux que pour le bien-être et l'équilibre qu'elle procure.**

L'activité sera choisie en fonction du stade et de l'évolution de la maladie, selon les possibilités physiques et après avis médical si nécessaire.

Il est important de bien s'hydrater et de prévenir le refroidissement au décours de l'activité physique.

● Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose, et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides, les accompagnements et les allocations peuvent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de la mucoviscidose varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de manière régulière et rapprochée au sein d'un **centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose** (CRCM, voir la liste des centres sur www.orphanet.fr). Une **carte de soins et d'information sur la mucoviscidose** pourra être remise.

La prise en charge par les CRCM fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (pédiatre, pneumologue, gastro-entérologue, hépatologue, interniste, néphrologue, généticien, ORL, nutritionniste, rhumatologue, médecin de médecine physique et réadaptation, etc.).

Les professionnels paramédicaux et sociaux (infirmière coordinatrice, kinésithérapeute, diététicien, psychologue, enseignant en activité physique adaptée APA, etc.), et les **aides techniques** complètent la prise en charge.

Une collaboration étroite entre le CRMC, le médecin de ville et le kinésithérapeute libéral est essentielle.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (proches aidants) est important pour améliorer la qualité de vie.

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Kinésithérapeute

Une **kinésithérapie respiratoire spécifique est primordiale** pour la personne atteinte de mucoviscidose. Elle va permettre d'évacuer le mucus afin de préserver les voies respiratoires. Elle doit être mise en place dès le dépistage de la maladie à un **rythme le plus souvent quotidien**. La kinésithérapie quotidienne permet la bonne ventilation de toutes les zones pulmonaires, un bon développement de l'appareil bronchique, une mobilisation des sécrétions, un désencombrement lors des exacerbations et un entretien de la compliance thoracique. Le kinésithérapeute peut s'aider d'instruments pour surveiller les débits et volumes inspirés et expirés, solliciter le diaphragme, contrôler la toux et mobiliser le mucus distal. Au sein du CRCM, le kinésithérapeute

évalue à chaque séance l'état respiratoire de la personne, sa compréhension des techniques de kinésithérapie, et réalise un examen cyto bactériologique des crachats. Il peut former les parents et le malade, en fonction de son âge, à des techniques de drainage afin de compléter ou pallier l'absence ponctuelle d'un professionnel à domicile (week-end, vacances, séjour à l'étranger).

La kinésithérapie respiratoire doit être complétée par des exercices de renforcements musculaires, des étirements, de la relaxation, un travail postural pour prévenir les troubles musculo squelettiques.

Elle peut être précédée et suivie de la prise de traitements inhalés (bronchodilatateur, fluidifiants) afin d'optimiser son efficacité et celle des antibiotiques et corticoïdes.

- **Diététicien**

Une consultation au moins annuelle d'un diététicien permet d'effectuer un bilan nutritionnel complet. Il propose un **régime alimentaire adapté**, riche en calories et supplémenté en sel ainsi que des compléments / suppléments nutritionnels. Il conseille sur les **règles hygiéno-diététiques** telles que le bon maniement des doses d'extraits pancréatiques, l'hydratation, etc.

Il peut participer également à la **décision de la mise en place d'une gastrostomie**.

- **Psychologue**

La **place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes de mucoviscidose et leur entourage est essentielle dès l'annonce du diagnostic**. Tout au long du parcours de soin (cures intraveineuses, hospitalisations, oxygénothérapie, gastrostomie, etc.), le psychologue aide la personne à mobiliser ses ressources internes et soutient l'entourage familial afin de faire face le mieux possible aux contraintes de la maladie aux différentes étapes de la vie : inclusion scolaire, adolescence, transition du service pédiatrique au service adulte, inclusion professionnelle, parentalité, transplantation, etc.

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'**IDE libérale** peut, suivant les besoins, intervenir à **domicile sur prescription médicale** pour réaliser certains **soins relevant d'une haute technicité**.

Au sein du CRCM, l'IDE coordinatrice accompagne la personne et son entourage dans son quotidien en faisant **le lien entre le milieu médical et le domicile**. Elle propose au malade et à ses proches, une **éducation thérapeutique adaptée** selon l'âge et le stade de la maladie.

- **Enseignant en activités physiques adaptées (EAPA) ou éducateur médico-sportif**

Il intervient dans le cadre d'une **réhabilitation respiratoire** et pour le maintien ou la mise en place d'une activité physique dès le plus jeune âge dont le bénéfice est établi pour les personnes atteintes de mucoviscidose.

- **Autres professionnels**

Art-thérapeute et autres professionnels conseillés par le médecin traitant ou le CRCM, peuvent contribuer à diminuer les tensions corporelles et psychiques des personnes atteintes de mucoviscidose.

➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs pour les familles et le proche malade y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut accompagner la construction d'un dossier de demande d'aides, de prestations ou d'allocations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne. Par exemple, pour la toilette, les repas, etc. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectuée par des services d'aide et de soins à domicile (SAAD : service d'Aide et d'Accompagnement à domicile, Spasad : service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile).

➤ **Structures spécialisées**

- **Centre de soins de suite et de réadaptation (SSR)**

Dans le cadre de la **réhabilitation respiratoire** ou pour **éviter une rupture de la prise en charge à domicile** (répit familial), la personne peut bénéficier, sur prescription médicale, d'un séjour dans un service de Soins de suite et de Réadaptation avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

➤ **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par l'équipe multidisciplinaire du CRCM (médecin, infirmière, kinésithérapeute, diététicienne, assistante sociale, APA, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie et ses traitements, repérer les signes d'aggravation, connaître les règles hygiéno-diététiques, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, gérer la fatigue, acquérir des compétences spécifiques pour mieux vivre au quotidien avec la maladie.

En cas de diabète, une ETP spécifique pour cette complication peut être proposée.

Pour en savoir plus : <http://etp.centre-reference-muco-nantes.fr/>

- **Associations de malades**

Elles jouent un **rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, le partage d'expériences** en favorisant les liens pour mieux évoluer dans la vie et rompre l'isolement des familles.

Les associations soutiennent également des projets de recherche et financent la rénovation des centres de soins.

➤ **Aides techniques**

- **Aides pour la respiration**

- sangles thoraciques ou abdominales ;
- appareils d'insufflation et d'exsufflation contre l'encombrement bronchique ;
- chambre d'inhalation : dispositif pour administrer un aérosol doseur ;
- oxygénothérapie ou ventilation non invasive (VNI) à domicile en cas d'insuffisance respiratoire chronique : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal pour une durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire : la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24.

- **Aide pour l'alimentation**

Une alimentation par voie entérale au long cours ou pour une étape transitoire peut être nécessaire pour maintenir un apport alimentaire suffisant, faciliter la prise de poids : par sonde nasogastrique ou gastrostomie.

➤ Aides pour la vie familiale

▪ Soutien pour les proches aidants

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, d'épuisement et de stress chronique des proches aidants. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation de séjours de répit pour leurs proches malades (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychothérapeutique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement.

Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

Par ailleurs, les parents d'un enfant atteint de mucoviscidose peuvent recevoir des dons de jours de congés non pris de leurs collègues de travail.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

▪ Accompagnement familial

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

Des conseils peuvent être donnés aux couples qui ont un projet parental (orientation vers un centre de procréation médicalement assisté par exemple).

➤ Aides pour la vie scolaire

L'équipe éducative peut être informée des conséquences de la maladie et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et / ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe. Au collège et au lycée, l'**infirmière scolaire** joue un rôle important d'information et de soutien pour ces élèves.

▪ Scolarité en milieu ordinaire

Les élèves atteints de mucoviscidose suivent le plus souvent une **scolarité en milieu ordinaire**.

Les parents peuvent obtenir des **aménagement spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- la prise de médicaments et la réalisation de séances de kinésithérapie respiratoire ou de soins infirmiers pendant le temps scolaire ;
- la remise d'un double jeu de livres, d'un casier individuel, etc. ;
- l'utilisation de l'ascenseur dans l'établissement scolaire ;
- l'adaptation des cours d'EPS, SVT ;
- la possibilité d'avoir des horaires aménagés en cas de surinfection ;
- la possibilité de s'absenter pour des consultations médicales ou paramédicales ou en cas d'épidémies infectieuses (grippe, varicelle, etc.) ;
- l'autorisation de sortir de classe ou de se rendre aux toilettes régulièrement (besoins impérieux, quintes de toux) ;
- le respect de règles d'hygiène pour prévenir les infections (lavage de mains fréquent, entretien des sanitaires, etc.) ;
- la possibilité d'avoir une place dans la classe à l'abri du soleil et à distance des radiateurs ;

- de veiller à une bonne hydratation tout au long de la journée et majorée en période de chaleur et pendant les activités sportives ;
- l'autorisation de boire et de manger pendant les cours ;
- la possibilité d'enrichir et de resaler les repas de la cantine ;
- de bénéficier d'un local discret pour la kinésithérapie, les soins, le repos ;
- de prendre en compte la fatigue chronique ;
- de bénéficier de l'aménagement des conditions de passation des examens (temps majoré, place à l'abri du soleil, salle individuelle et accessible, etc.).

- **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée ou d'absences répétées de courte durée, l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale).

- **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au cours par correspondance du Cned soit à temps partiel soit à plein temps et gratuits pendant toute la scolarité.

- **Projet personnalisé de scolarisation**

En cas de difficultés plus importantes, les élèves atteints de mucoviscidose peuvent bénéficier d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) par exemple, pour la prise de notes lorsque la fatigue devient importante.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec **l'équipe du suivi de la scolarisation** et **l'enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel (Sections Techniques Spécialisées STS, Classes Préparatoires aux Grandes Ecoles CPGE), les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site etudiant.gouv.fr du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (parking, dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;
- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, classe individuelle, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

➤ Aides pour la vie professionnelle

Les personnes atteintes de mucoviscidose peuvent travailler en milieu ordinaire. Certaines d'entre elles souhaiteront avoir des emplois à temps partiel pour gérer la fatigue liée à la maladie. Les professions nécessitant des efforts physiques ou s'exerçant dans un environnement avec des variations de températures sont à éviter. Les dispositifs suivants apportent des solutions en cas de difficultés professionnelles :

▪ Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)

Le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi ».

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [CAP Emploi, Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)] ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

▪ Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- Le réseau Cap emploi pour les personnes en recherche d'emploi

Ce service s'adresse aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap.

- Le Service d'appui pour le maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)

Son objectif est de faciliter le maintien dans l'emploi des personnes en situation de handicap. Il intervient quand il y a un risque d'incompatibilité entre le poste de travail du salarié et son état de santé de nature à générer une situation d'inaptitude.

- Le médecin du travail

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus adéquat.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

▪ Pension d'invalidité

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue. En cas de mise en invalidité lorsque la personne est en

emploi, une prévoyance collective souscrite par l'employeur peut, dans certain cas, permettre des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [*Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)*](#).

➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

Il existe des dispositifs de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc.

Le *Guide du voyageur* proposé par l'association Vaincre la mucoviscidose www.vaincrelamuco.org précise les précautions à prendre pour les voyages.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [*Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)*](#)

Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)** ;
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.

*Mucoviscidose. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, avril 2006. Pr Gabriel Bellon, éditeur expert.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=49&Disease

Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes de mucoviscidose, un **protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)** daté de juillet 2017 est disponible sur le site de la Haute Autorité de santé.

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

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 15 mars 2018



Avec la collaboration de

- Pr Isabelle Durieu, animatrice de la filière de santé maladies rares Muco-CFTR. Groupe hospitalier Sud, Hospices civils de Lyon ;
- Pr Isabelle Sermet-Gaudelus, pneumologue – Aline Lustre, infirmière coordinatrice – Hélène Avril, kinésithérapeute – Céline Mestdagh, diététicienne – Maya Kirszenbaum, psychologue. Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose. Hôpital Necker-Enfants malades, Paris ;
- Association Vaincre la mucoviscidose, Dr Anne Farge.