



HAL
open science

Impact de la kinésithérapie respiratoire précoce sur le devenir des enfants atteints de mucoviscidose, nés depuis l'instauration du dépistage néonatal en France. Etude rétrospective à propos de 62 enfants suivis au CRCM pédiatrique du CHRU de Nancy

Françoise Zitvogel

► **To cite this version:**

Françoise Zitvogel. Impact de la kinésithérapie respiratoire précoce sur le devenir des enfants atteints de mucoviscidose, nés depuis l'instauration du dépistage néonatal en France. Etude rétrospective à propos de 62 enfants suivis au CRCM pédiatrique du CHRU de Nancy. Sciences du Vivant [q-bio]. 2015. hal-01733444

HAL Id: hal-01733444

<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01733444>

Submitted on 14 Mar 2018

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : ddoc-thesesexercice-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>



UNIVERSITÉ
DE LORRAINE



FACULTÉ de MÉDECINE
NANCY

UNIVERSITÉ DE LORRAINE
FACULTÉ DE MÉDECINE DE NANCY 2015

THÈSE

Pour obtenir le grade de
DOCTEUR EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement
dans le cadre du troisième cycle de Médecine Spécialisée

Par

Françoise ZITVOGEL

Le 14 Octobre 2015

Impact de la kinésithérapie respiratoire précoce sur le devenir
des enfants atteints de mucoviscidose, nés depuis
l'instauration du dépistage néonatal en France.

Etude rétrospective à propos de 62 enfants suivis au CRCM
pédiatrique du CHRU de Nancy.

Examineurs de la thèse :

M. C.SCHWEITZER
M. B.LEHEUP
M. F.FEILLET
Mme J.DERELLE
Mme A.TATOPOULOS

Professeur
Professeur
Professeur
Docteur
Docteur

Président
Juge
Juge
Directrice, Juge
Juge



**UNIVERSITÉ
DE LORRAINE**



FACULTÉ de MÉDECINE
NANCY

Président de l'Université de Lorraine :

Professeur Pierre MUTZENHARDT

Doyen de la Faculté de Médecine

Professeur Marc BRAUN

Vice-doyens

Pr Karine ANGIOI-DUPREZ, Vice-Doyen

Pr Marc DEBOUVERIE, Vice-Doyen

Assesseurs :

Premier cycle : Dr Guillaume GAUCHOTTE

Deuxième cycle : Pr Marie-Reine LOSSER

Troisième cycle : Pr Marc DEBOUVERIE

Innovations pédagogiques : Pr Bruno CHENUÉL

Formation à la recherche : Dr Nelly AGRINIER

Animation de la recherche clinique : Pr François ALLA

Affaires juridiques et Relations extérieures : Dr Frédérique CLAUDOT

Vie Facultaire et SIDES : Dr Laure JOLY

Relations Grande Région : Pr Thomas FUCHS-BUDER

Etudiant : M. Lucas SALVATI

Chargés de mission

Bureau de docimologie : Dr Guillaume GAUCHOTTE

Commission de prospective facultaire : Pr Pierre-Edouard BOLLAERT

Universitarisation des professions paramédicales : Pr Annick BARBAUD

Orthophonie : Pr Cécile PARIETTI-WINKLER

PACES : Dr Chantal KOHLER

Plan Campus : Pr Bruno LEHEUP

International : Pr Jacques HUBERT

=====

DOYENS HONORAIRES

Professeur Jean-Bernard DUREUX - Professeur Jacques ROLAND - Professeur Patrick NETTER

Professeur Henry COUDANE

=====

PROFESSEURS HONORAIRES

Jean-Marie ANDRE - Daniel ANTHOINE - Alain AUBREGE - Gérard BARROCHE - Alain BERTRAND –

Pierre BEY

Marc-André BIGARD - Patrick BOISSEL – Pierre BORDIGONI - Jacques BORRELLY - Michel BOULANGE

Jean-Louis BOUTROY - Jean-Claude BURDIN - Claude BURLET - Daniel BURNEL - Claude CHARDOT -
François CHERRIER - Jean-Pierre CRANCE - Gérard DEBRY - Jean-Pierre DELAGOUTTE –
Emile de LAVERGNE - Jean-Pierre DESCHAMPS

Jean-Bernard DUREUX - Gérard FIEVE - Jean FLOQUET - Robert FRISCH - Alain GAUCHER –

Pierre GAUCHER

Hubert GERARD - Jean-Marie GILGENKRANTZ - Simone GILGENKRANTZ - Oliéro GUERCI - Claude HURIET

Christian JANOT - Michèle KESSLER – François KOHLER - Jacques LACOSTE - Henri LAMBERT –

Pierre LANDES

Marie-Claire LAXENAIRE - Michel LAXENAIRE - Jacques LECLERE - Pierre LEDERLIN - Bernard LEGRAS

Jean-Pierre MALLIÉ - Michel MANCIAUX - Philippe MANGIN - Pierre MATHIEU - Michel MERLE - Denise
MONERET-VAUTRIN Pierre MONIN - Pierre NABET - Jean-Pierre NICOLAS - Pierre PAYSANT - Francis PENIN
- Gilbert PERCEBOIS

Claude PERRIN - Guy PETIET - Luc PICARD - Michel PIERSON – François PLENAT - Jean-Marie POLU -
Jacques POUREL Jean PREVOT - Francis RAPHAEL - Antoine RASPILLER – Denis REGENT –
Michel RENARD - Jacques ROLAND

René-Jean ROYER - Daniel SCHMITT - Michel SCHMITT - Michel SCHWEITZER - Daniel SIBERTIN-BLANC -
Claude SIMON Danièle SOMMELET - Jean-François STOLTZ - Michel STRICKER - Gilbert THIBAUT - Hubert
UFFHOLTZ - Gérard VAILLANT Paul VERT - Colette VIDAILHET - Michel VIDAILHET – Jean-Pierre VILLEMOT
- Michel WAYOFF - Michel WEBER

=====

PROFESSEURS ÉMÉRITES

Professeur Pierre BEY - Professeur Marc-André BIGARD – Professeur Jean-Pierre CRANCE
Professeur Jean-Pierre DELAGOUTTE – Professeur Jean-Marie GILGENKRANTZ –
Professeure Simone GILGENKRANTZ - Professeur Philippe HARTEMANN - Professeure Michèle KESSLER –
Professeur Jacques LECLÈRE

Professeur Alain LE FAOU – Professeure Denise MONERET-VAUTRIN - Professeur Pierre MONIN

Professeur Jean-Pierre NICOLAS - Professeur Luc PICARD – Professeur François PLENAT –
Professeur Jacques POUREL - Professeur Michel SCHMITT – Professeur Daniel SIBERTIN-BLANC –
Professeur Paul VERT - Professeur Michel VIDAILHET

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

(Disciplines du Conseil National des Universités)

42^{ème} Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE

1^{ère} sous-section : (Anatomie)

Professeur Gilles GROSDIDIER - Professeur Marc BRAUN

2^{ème} sous-section : (Cytologie et histologie)

Professeur Bernard FOLIGUET – Professeur Christo CHRISTOV

3^{ème} sous-section : (Anatomie et cytologie pathologiques)

Professeur Jean-Michel VIGNAUD

43^{ème} Section : BIOPHYSIQUE ET IMAGERIE MÉDECINE

1^{ère} sous-section : (Biophysique et médecine nucléaire)

Professeur Gilles KARCHER – Professeur Pierre-Yves MARIE – Professeur Pierre OLIVIER

2^{ème} sous-section : (Radiologie et imagerie médecine)

Professeur Michel CLAUDON – Professeure Valérie CROISÉ-LAURENT

Professeur Serge BRACARD – Professeur Alain BLUM – Professeur Jacques FELBLINGER –
Professeur René ANXIONNAT

44^{ème} Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION

1^{ère} sous-section : (Biochimie et biologie moléculaire)

Professeur Jean-Louis GUÉANT – Professeur Jean-Luc OLIVIER – Professeur Bernard NAMOUR

2^{ème} sous-section : (Physiologie)

Professeur François MARCHAL – Professeur Bruno CHENUÉL – Professeur Christian BEYAERT

4^{ème} sous-section : (Nutrition)

Professeur Olivier ZIEGLER – Professeur Didier QUILLIOT - Professeure Rosa-Maria RODRIGUEZ-GUEANT

45^{ème} Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE

1^{ère} sous-section : (Bactériologie – virologie ; hygiène hospitalière)

Professeur Alain LE FAOU - Professeur Alain LOZNIIEWSKI – Professeure Evelyne SCHVOERER

2^{ème} sous-section : (Parasitologie et Mycologie)

Professeure Marie MACHOUART

3^{ème} sous-section : (Maladies infectieuses ; maladies tropicales)

Professeur Thierry MAY – Professeur Christian RABAUD – Professeure Céline PULCINI

46^{ème} Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ

1^{ère} sous-section : (*Épidémiologie, économie de la santé et prévention*)

Professeur Philippe HARTEMANN – Professeur Serge BRIANÇON - Professeur Francis GUILLEMIN

Professeur Denis ZMIROU-NAVIER – Professeur François ALLA

2^{ème} sous-section : (*Médecine et santé au travail*)

Professeur Christophe PARIS

3^{ème} sous-section : (*Médecine légale et droit de la santé*)

Professeur Henry COUDANE

4^{ème} sous-section : (*Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication*)

Professeure Eliane ALBUISSON – Professeur Nicolas JAY

47^{ème} Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE

1^{ère} sous-section : (*Hématologie ; transfusion*)

Professeur Pierre FEUGIER

2^{ème} sous-section : (*Cancérologie ; radiothérapie*)

Professeur François GUILLEMIN – Professeur Thierry CONROY - Professeur Didier PEIFFERT

Professeur Frédéric MARCHAL

3^{ème} sous-section : (*Immunologie*)

Professeur Gilbert FAURE – Professeur Marcelo DE CARVALHO-BITTENCOURT

4^{ème} sous-section : (*Génétique*)

Professeur Philippe JONVEAUX – Professeur Bruno LEHEUP

48^{ème} Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D'URGENCE, PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE

1^{ère} sous-section : (*Anesthésiologie - réanimation ; médecine d'urgence*)

Professeur Claude MEISTELMAN – Professeur Hervé BOUAZIZ - Professeur Gérard AUDIBERT

Professeur Thomas FUCHS-BUDER – Professeure Marie-Reine LOSSER

2^{ème} sous-section : (*Réanimation ; médecine d'urgence*)

Professeur Alain GERARD - Professeur Pierre-Édouard BOLLAERT - Professeur Bruno LÉVY –
Professeur Sébastien GIBOT

3^{ème} sous-section : (*Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie*)

Professeur Patrick NETTER – Professeur Pierre GILLET – Professeur J.Y. JOUZEAU (*pharmacien*)

4^{ème} sous-section : (Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie)

Professeur François PAILLE – Professeur Faiez ZANNAD - Professeur Patrick ROSSIGNOL

49^{ème} Section : PATHOLOGIE NERVEUSE ET MUSCULAIRE, PATHOLOGIE MENTALE, HANDICAP ET RÉÉDUCATION

1^{ère} sous-section : (Neurologie)

Professeur Hervé VESPIGNANI - Professeur Xavier DUCROCQ – Professeur Marc DEBOUVERIE

Professeur Luc TAILLANDIER - Professeur Louis MAILLARD – Professeure Louise TYVAERT

2^{ème} sous-section : (Neurochirurgie)

Professeur Jean-Claude MARCHAL – Professeur Jean AUQUE – Professeur Olivier KLEIN

Professeur Thierry CIVIT - Professeure Sophie COLNAT-COULBOIS

3^{ème} sous-section : (Psychiatrie d'adultes ; addictologie)

Professeur Jean-Pierre KAHN – Professeur Raymund SCHWAN

4^{ème} sous-section : (Pédopsychiatrie ; addictologie)

Professeur Bernard KABUTH

5^{ème} sous-section : (Médecine physique et de réadaptation)

Professeur Jean PAYSANT

50^{ème} Section : PATHOLOGIE OSTÉO-ARTICULAIRE, DERMATOLOGIE ET CHIRURGIE PLASTIQUE

1^{ère} sous-section : (Rhumatologie)

Professeure Isabelle CHARY-VALCKENAERE – Professeur Damien LOEUILLE

2^{ème} sous-section : (Chirurgie orthopédique et traumatologique)

Professeur Daniel MOLE - Professeur Didier MAINARD - Professeur François SIRVEAUX –

Professeur Laurent GALOIS

3^{ème} sous-section : (Dermato-vénéréologie)

Professeur Jean-Luc SCHMUTZ – Professeure Annick BARBAUD

4^{ème} sous-section : (Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie)

Professeur François DAP - Professeur Gilles DAUTEL - Professeur Etienne SIMON

51^{ème} Section : PATHOLOGIE CARDIO-RESPIRATOIRE ET VASCULAIRE

1^{ère} sous-section : (Pneumologie ; addictologie)

Professeur Yves MARTINET – Professeur Jean-François CHABOT – Professeur Ari CHAOUAT

2^{ème} sous-section : (Cardiologie)

Professeur Etienne ALIOT – Professeur Yves JUILLIERE

Professeur Nicolas SADOUL - Professeur Christian de CHILLOU DE CHURET –

Professeur Edoardo CAMENZIND

3^{ème} sous-section : (Chirurgie thoracique et cardiovasculaire)

Professeur Thierry FOLLIGUET – Professeur Juan-Pablo MAUREIRA

4^{ème} sous-section : (Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire)

Professeur Denis WAHL – Professeur Sergueï MALIKOV

52^{ème} Section : MALADIES DES APPAREILS DIGESTIF ET URINAIRE

1^{ère} sous-section : (Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie)

Professeur Jean-Pierre BRONOWICKI – Professeur Laurent PEYRIN-BIROULET

3^{ème} sous-section : (Néphrologie)

Professeure Dominique HESTIN – Professeur Luc FRIMAT

4^{ème} sous-section : (Urologie)

Professeur Jacques HUBERT – Professeur Pascal ESCHWEGE

53^{ème} Section : MÉDECINE INTERNE, GÉRIATRIE ET CHIRURGIE GÉNÉRALE

1^{ère} sous-section : (Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie)

Professeur Jean-Dominique DE KORWIN - Professeur Athanase BENETOS

Professeure Gisèle KANNY – Professeure Christine PERRET-GUILLAUME

2^{ème} sous-section : (Chirurgie générale)

Professeur Laurent BRESLER - Professeur Laurent BRUNAUD – Professeur Ahmet AYAV

54^{ème} Section : DÉVELOPPEMENT ET PATHOLOGIE DE L'ENFANT, GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE, ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION

1^{ère} sous-section : (Pédiatrie)

Professeur Jean-Michel HASCOET - Professeur Pascal CHASTAGNER - Professeur François FEILLET

Professeur Cyril SCHWEITZER – Professeur Emmanuel RAFFO – Professeure Rachel VIEUX

2^{ème} sous-section : (Chirurgie infantile)

Professeur Pierre JOURNEAU – Professeur Jean-Louis LEMELLE

3^{ème} sous-section : (Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale)

Professeur Philippe JUDLIN – Professeur Olivier MOREL

4^{ème} sous-section : (Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale)

Professeur Georges WERYHA – Professeur Marc KLEIN – Professeur Bruno GUERCI

55^{ème} Section : PATHOLOGIE DE LA TÊTE ET DU COU

1^{ère} sous-section : (*Oto-rhino-laryngologie*)

Professeur Roger JANKOWSKI – Professeure Cécile PARIETTI-WINKLER

2^{ème} sous-section : (*Ophthalmologie*)

Professeur Jean-Luc GEORGE – Professeur Jean-Paul BERROD – Professeure Karine ANGIOI

3^{ème} sous-section : (*Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie*)

Professeur Jean-François CHASSAGNE – Professeure Muriel BRIX

=====

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS

61^{ème} Section : GÉNIE INFORMATIQUE, AUTOMATIQUE ET TRAITEMENT DU SIGNAL

Professeur Walter BLONDEL

64^{ème} Section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Professeure Sandrine BOSCHI-MULLER

=====

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS DE MÉDECINE GÉNÉRALE

Professeur Jean-Marc BOIVIN

PROFESSEUR ASSOCIÉ DE MÉDECINE GÉNÉRALE

Professeur associé Paolo DI PATRIZIO

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

42^{ème} Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE

1^{ère} sous-section : (*Anatomie*)

Docteur Bruno GRIGNON – Docteure Manuela PEREZ

2^{ème} sous-section : (*Cytologie et histologie*)

Docteur Edouard BARRAT - Docteure Françoise TOUATI – Docteure Chantal KOHLER

3^{ème} sous-section : (*Anatomie et cytologie pathologiques*)

Docteure Aude MARCHAL – Docteur Guillaume GAUCHOTTE

43^{ème} Section : BIOPHYSIQUE ET IMAGERIE MÉDECINE

1^{ère} sous-section : (*Biophysique et médecine nucléaire*)

Docteur Jean-Claude MAYER - Docteur Jean-Marie ESCANYE

2^{ème} sous-section : (*Radiologie et imagerie médecine*)

Docteur Damien MANDRY – Docteur Pedro TEIXEIRA

44^{ème} Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION

1^{ère} sous-section : (*Biochimie et biologie moléculaire*)

Docteure Sophie FREMONT - Docteure Isabelle GASTIN – Docteur Marc MERTEN

Docteure Catherine MALAPLATE-ARMAND - Docteure Shyue-Fang BATTAGLIA –

Docteur Abderrahim OUSSALAH

2^{ème} sous-section : (*Physiologie*)

Docteur Mathias POUSSEL – Docteure Silvia VARECHOVA

3^{ème} sous-section : (*Biologie Cellulaire*)

Docteure Véronique DECOT-MAILLERET

45^{ème} Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE

1^{ère} sous-section : (*Bactériologie – Virologie ; hygiène hospitalière*)

Docteure Véronique VENARD – Docteure Hélène JEULIN – Docteure Corentine ALAUZET

2^{ème} sous-section : (*Parasitologie et mycologie (type mixte : biologique)*)

Docteure Anne DEBOURGOGNE (*sciences*)

3^{ème} sous-section : (*Maladies Infectieuses ; Maladies Tropicales*)

Docteure Sandrine HENARD

46^{ème} Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ

1^{ère} sous-section : (*Epidémiologie, économie de la santé et prévention*)

Docteur Alexis HAUTEMANIÈRE – Docteure Frédérique CLAUDOT – Docteur Cédric BAUMANN

Docteure Nelly AGRINIER

2^{ème} sous-section (*Médecine et Santé au Travail*)

Docteure Isabelle THAON

3^{ème} sous-section (*Médecine légale et droit de la santé*)

Docteur Laurent MARTRILLE

47^{ème} Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE

1^{ère} sous-section : (Hématologie ; transfusion : option hématologique (type mixte : clinique))

Docteur Aurore PERROT

2^{ème} sous-section : (Cancérologie ; radiothérapie : oncologie (type mixte : biologique))

Docteure Lina BOLOTINE

4^{ème} sous-section : (Génétique)

Docteur Christophe PHILIPPE – Docteure Céline BONNET

**48^{ème} Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D'URGENCE,
PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE**

2^{ème} sous-section : (Réanimation ; Médecine d'Urgence)

Docteur Antoine KIMMOUN (*stagiaire*)

3^{ème} sous-section : (Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique)

Docteure Françoise LAPICQUE – Docteur Nicolas GAMBIER – Docteur Julien SCALA-BERTOLA

4^{ème} sous-section : (Thérapeutique ; Médecine d'Urgence ; Addictologie)

Docteur Nicolas GIRERD (*stagiaire*)

**50^{ème} Section : PATHOLOGIE OSTÉO-ARTICULAIRE, DERMATOLOGIE ET CHIRURGIE
PLASTIQUE**

1^{ère} sous-section : (Rhumatologie)

Docteure Anne-Christine RAT

3^{ème} sous-section : (Dermato-vénéréologie)

Docteure Anne-Claire BURSZTEJN

4^{ème} sous-section : (Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie)

Docteure Laetitia GOFFINET-PLEUTRET

51^{ème} Section : PATHOLOGIE CARDIO-RESPIRATOIRE ET VASCULAIRE

3^{ème} sous-section : (Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire)

Docteur Fabrice VANHUYSSE

4^{ème} sous-section : (Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire)

Docteur Stéphane ZUILY

52^{ème} Section : MALADIES DES APPAREILS DIGESTIF ET URINAIRE

1^{ère} sous-section : (Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie)

Docteur Jean-Baptiste CHEVAUX

53^{ème} Section : MÉDECINE INTERNE, GÉRIATRIE et CHIRURGIE GÉNÉRALE

1^{ère} sous-section : (Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie)

Docteur Laure JOLY

55^{ème} Section : OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE

1^{ère} sous-section : (Oto-Rhino-Laryngologie)

Docteur Patrice GALLET (*stagiaire*)

=====

MAÎTRE DE CONFÉRENCE DES UNIVERSITÉS DE MÉDECINE GÉNÉRALE

Docteur Elisabeth STEYER

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES

5^{ème} Section : SCIENCES ÉCONOMIQUES

Monsieur Vincent LHUILLIER

19^{ème} Section : SOCIOLOGIE, DÉMOGRAPHIE

Madame Joëlle KIVITS

60^{ème} Section : MÉCANIQUE, GÉNIE MÉCANIQUE, GÉNIE CIVIL

Monsieur Alain DURAND

61^{ème} Section : GÉNIE INFORMATIQUE, AUTOMATIQUE ET TRAITEMENT DU SIGNAL

Monsieur Jean REBSTOCK

64^{ème} Section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Madame Marie-Claire LANHERS – Monsieur Pascal REBOUL – Monsieur Nick RAMALANJAONA

65^{ème} Section : BIOLOGIE CELLULAIRE

Monsieur Jean-Louis GELLY - Madame Ketsia HESS – Monsieur Hervé MEMBRE

Monsieur Christophe NEMOS - Madame Natalia DE ISLA - Madame Nathalie MERCIER –

Madame Céline HUSELSTEIN

66^{ème} Section : PHYSIOLOGIE

Monsieur Nguyen TRAN

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES ASSOCIÉS

Médecine Générale

Docteure Sophie SIEGRIST - Docteur Arnaud MASSON - Docteur Pascal BOUCHE

=====

DOCTEURS HONORIS CAUSA

Professeur Charles A. BERRY (1982)

Centre de Médecine Préventive, Houston (U.S.A)

Professeur Pierre-Marie GALETTI (1982)

Brown University, Providence (U.S.A)

Professeure Mildred T. STAHLMAN (1982)

Vanderbilt University, Nashville (U.S.A)

Professeur Théodore H. SCHIEBLER (1989)

Institut d'Anatomie de Würzburg (R.F.A)

Université de Pennsylvanie (U.S.A)

Professeur Mashaki KASHIWARA (1996)

*Research Institute for Mathematical Sciences de
Kyoto (JAPON)*

Professeure Maria DELIVORIA-PAPADOPOULOS
(1996)

Professeur Ralph GRÄSBECK (1996)

Université d'Helsinki (FINLANDE)

Professeur Duong Quang TRUNG (1997)

Université d'Hô Chi Minh-Ville (VIÊTNAM)

Professeur Daniel G. BICHET (2001)

Université de Montréal (Canada)

Professeur Marc LEVENSTON (2005)

Institute of Technology, Atlanta (USA)

Professeur Brian BURCHELL (2007)

Université de Dundee (Royaume-Uni)

Professeur Yunfeng ZHOU (2009)

Université de Wuhan (CHINE)

Professeur David ALPERS (2011)

Université de Washington (U.S.A)

Professeur Martin EXNER (2012)

Université de Bonn (ALLEMAGNE)

À notre Président de Thèse,

Monsieur le Professeur Cyril Schweitzer,

Professeur de Pédiatrie.

Nous vous sommes très reconnaissante d'avoir accepté de présider notre travail de thèse.

Nous vous remercions pour le semestre passé à vos côtés en pneumologie pédiatrique.

Nous vous remercions également pour votre soutien, votre disponibilité et vos conseils

au cours de nos années d'internat.

Veillez recevoir l'expression de notre gratitude et de notre profond respect.

À notre Juge,

Monsieur le Professeur Bruno Leheup,

Professeur de génétique,

Officier des Palmes académiques.

Nous vous remercions de nous faire l'honneur d'apporter vos connaissances à
la critique de notre travail.

Nous vous prions d'accepter l'expression de notre plus profond respect et
le témoignage de notre sincère reconnaissance.

À notre Juge,

Monsieur le Professeur François Feillet,

Professeur de pédiatrie,

Nous sommes très honorée que vous ayez accepté de mettre vos compétences au profit du jugement de ce travail.

Nous vous remercions pour l'intérêt apporté à celui-ci.

Veillez trouver l'expression de notre vive reconnaissance et de notre profond respect.

À notre Juge et Directrice de Thèse,

Madame le Docteur Jocelyne Derelle,

Docteur en Pédiatrie,

Un grand merci d'avoir accepté de diriger ce travail.

Vous nous avez encadrée avec rigueur, disponibilité et bienveillance.

Depuis de nombreuses années vous mettez votre savoir et vos compétences au service des enfants atteints de mucoviscidose, nous vous remercions pour tout ce que vous nous avez transmis.

Vous nous avez donné le goût de la pneumologie pédiatrique et du suivi des patients atteints de pathologies chroniques.

Veillez trouver l'expression de notre sincère gratitude pour le soutien et la bienveillance que vous nous avez témoignés lors de l'élaboration de ce travail.

À notre Juge,

Madame le Docteur Aurélie Tatopoulos,

Docteur en Pédiatrie,

Merci d'avoir accepté de juger ce travail.

Pour tout ce que tu m'as appris pendant ce semestre passé à tes côtés, pour ta disponibilité, tes conseils, ta bonne humeur, je t'adresse mes sincères remerciements.

Reçois l'expression de ma reconnaissance et de mon respect.

À toutes les personnes qui m'ont aidée dans l'élaboration de ce travail,

À l'association Vaincre la Mucoviscidose,

À toute l'équipe du CRCM enfants de Nancy : Marie-Christine, Béatrice, Monique, Mélanie, ainsi qu'aux diététiciennes et psychologues,

Un merci tout particulier à Marie-Christine pour ton œil avisé et tes bons conseils dans la rédaction de ce travail,

À Mme Isabelle Clerc-Urmès, biostatisticienne à la plateforme d'Aide à la Recherche Clinique,

À Mme Brin,

À toutes les personnes rencontrées au cours de mon internat et qui ont participé à ma formation, à l'ensemble des Professeurs, Praticiens Hospitaliers et Chefs de clinique.

Aux équipes médicales et paramédicales du service de pédiatrie de Thionville et Remiremont pour tous les bons moments passés au cours de mes premiers pas d'interne,

Aux équipes médicales et paramédicales du 1^{er} étage de l'hôpital d'enfants,

Aux équipes médicales et paramédicales de la Maternité Régionale pour m'avoir formée à la néonatalogie. A Rachel pour ton soutien et tes bons conseils de Professeur,

Aux équipes médicales et paramédicales d'oncologie pédiatrique de l'hôpital de jour, j'ai adoré travailler avec vous, un merci tout particulier à Mme le Dr Schmitt,

Aux équipes médicales et paramédicales de la réanimation pédiatrique de Strasbourg pour ce très bon avant-dernier semestre d'interne « à la maison », où j'ai appris énormément,

Aux équipes médicales et paramédicales du POSU, pour ce dernier semestre passé à vos côtés,

À tous les enfants croisés durant mon internat, merci de m'avoir confirmé que j'avais fait le bon choix,

À Stéphane,

Tu auras connu le stress du Bac puis de manière crescendo celui de la P1, de l'internat et enfin de la thèse. Ça y est, je rentre enfin à la maison.

Merci pour ton soutien sans faille.

À ma famille,

À mes parents qui m'ont donné le goût du travail et qui m'ont permis d'accéder à la profession qui me plaît,

À ma sœur, Marie-Hélène pour ta présence et ton soutien pendant ces longues années,

À Emma et Jules, mes 2 petits rayons de soleil,

À mes parrain, marraine, oncles, tantes, cousins, cousines,

À mes grands-parents,

À ma belle-famille,

À mes amis,

À mes deux familles d'adoption pendant ces 6 derniers mois en Lorraine: Marie & Mehdi, Marie & HF et Xavier, pour m'avoir ouvert vos portes et soutenue, vous allez me manquer !!

À mes amis d'Alsace : Anne et Christophe, Julie et Renaud, Perrine et François, Laure & Olivier et petit Louis, Debora et Ronny, Emilie et Laurent,

À toute la troupe de Remiremont pour la bonne ambiance vosgienne : Anne-Lise, Christophe, Claire, Dimitri, Dorothée, Elisée, Sam, Sarah, Philippe,

À mes cointernes de promo et amis lorrains: Eleonore, Apolline, Emeline, Mathilde, Erika, Aurore, Antonin, Emilie, Barbara, Julie,

À tous mes cointernes de ces 4 années,

À ceux que j'oublie,

un grand MERCI.

SERMENT

« Au moment d'être admise à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité. Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux. Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité. J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences. Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me sont confiés. Reçue à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs. Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonorée et méprisée si j'y manque ».

Table des matières

Abréviations.....	22
1. Introduction	23
2. Matériel et méthodes	25
2.1. Quelques rappels sur la mucoviscidose	25
2.1.1. Généralités.....	25
2.1.2. Génétique	25
2.1.3. Protéine CFTR et ses fonctions.....	25
2.1.4. Dépistage néonatal	27
2.1.5. Confirmation diagnostique.....	29
2.1.6. Définition	30
2.1.7. Manifestations cliniques.....	31
2.1.8. Prise en charge de la mucoviscidose	32
2.1.9. Kinésithérapie respiratoire	33
2.2. Méthodologie.....	34
2.2.1. Éthique et consentement.....	35
2.2.2. Population.....	35
2.2.3. ETP.....	35
2.2.4. Modalités d'apprentissage de la kinésithérapie respiratoire	36
2.2.5. VEMS.....	38
2.2.6. Indice de masse corporelle	38
2.2.7. Questionnaire aux parents	39
2.2.8. Recueil des pratiques françaises.....	39
2.2.9. Données annexes	39
2.3. Analyse statistique.....	39
3. Résultats	40
3.1. Effectif.....	40
3.2. Caractéristiques de la population étudiée	41
3.2.1. Sexe	41
3.2.2. Mutations.....	41
3.2.3. Paramètres respiratoires	41
3.2.4. Colonisation bactérienne	42
3.2.5. Signes extra-respiratoires	43

3.2.6.	Paramètres anthropométriques	43
3.3.	Caractéristiques des parents au moment du diagnostic	44
3.3.1.	Age des parents au diagnostic	44
3.3.2.	Profession des parents	44
3.4.	Evaluation par les parents de l'éducation aux gestes de kinésithérapie respiratoire .	45
3.4.1.	Mise en œuvre de l'apprentissage	45
3.4.2.	Contenu des séances	45
3.4.3.	Pratiques des gestes	46
3.4.4.	Poursuite de l'éducation par le kinésithérapeute libéral.....	47
3.4.5.	Supports.....	47
3.4.6.	Sentiment global.....	48
3.5.	Evaluation de l'éducation optimale	49
3.5.1.	Selon l'âge des parents	49
3.5.2.	Selon la catégorie socio-professionnelle	49
3.5.3.	Selon le lieu du premier apprentissage.....	49
3.5.4.	Selon le rang dans la fratrie.....	49
3.5.5.	VEMS selon l'éducation parentale.....	50
3.5.6.	IMC selon l'éducation parentale	50
3.6.	Pratiques des autres centres en termes de kinésithérapie respiratoire	51
3.6.1.	Pratiques concernant la kinésithérapie respiratoire	51
3.6.2.	Pratiques concernant l'éducation parentale.....	51
3.6.3.	Changement des pratiques depuis les nouvelles recommandations	51
3.7.	Comparaison aux valeurs nationales	52
3.7.1.	VEMS des 6-12 ans.....	52
3.7.2.	IMC des 0-4 ans	52
3.7.3.	IMC des 5-9 ans	52
4.	Discussion	53
5.	Conclusion.....	57
6.	Références	58
7.	Annexe 1 : Questionnaire à l'attention des parents.....	62
8.	Annexe 2 : Questionnaire à l'attention des CRCM.....	69
9.	Annexe 3 : Mutations	70
10.	Annexe 4 : Rapport 2013 du Registre National de la mucoviscidose.....	71

ABREVIATIONS

AAD Drainage autogène adapté

ADN Acide DésoxyriboNucléique

AFE Augmentation du Flux Expiratoire

AFDPHE Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

CFTR *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*

CHRU Centre Hospitalier Régional Universitaire

CNIL Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

CRCM Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose

CVF Capacité Vitale Forcée

DA Drainage Autogène

ELPr Expiration Lente Prolongée

ELTGOL Expiration Lente Totale à Glotte Ouverte en Latéral

ETP Education Thérapeutique du Patient

HAS Haute Autorité de Santé

IMC Indice de Masse Corporelle

OMS Organisation Mondiale de la Santé

SHA Solution Hydro-Alcoolique

TIR Trypsine Immuno-Réactive

VEMS Volume Expiratoire Maximum Seconde

1. Introduction

La mucoviscidose est la maladie génétique la plus fréquente dans la population caucasienne. Elle touche environ 1 enfant sur 7700 naissances en France, soit 165 nouveaux cas en 2013 avec une grande disparité régionale.^{1,2}

La première mutation a été identifiée en 1989. Le gène en cause est situé sur le bras long du chromosome 7 et code pour la protéine CFTR intervenant dans le transport des ions chlorure au niveau de la membrane cellulaire.

Depuis 2002, un dépistage néonatal systématique a été instauré en France, faisant appel au dosage sanguin de la trypsine immuno-réactive (TIR), couplé à la recherche des mutations les plus fréquentes du gène CFTR.³

Ce dépistage néonatal systématique permet la prise en charge du nouveau-né dans un centre de soins spécialisé dès le diagnostic de mucoviscidose, avec pour objectif une amélioration de la qualité de vie et de l'espérance de vie.³

Cependant, on observe une grande diversité d'expression phénotypique, tant pour l'âge d'apparition des premiers symptômes que pour la sévérité de l'évolution ; la gravité de l'atteinte respiratoire conditionnant le pronostic vital dans la majorité des cas.

Les moyens thérapeutiques sont principalement à visée symptomatique, longs et contraignants. Ils reposent essentiellement sur la prise en charge respiratoire (kinésithérapie, traitements inhalés, antibiothérapie, oxygénothérapie) et la prise en charge digestive et nutritionnelle (apports d'extraits pancréatiques, suppléments vitaminiques et régime alimentaire hypercalorique).⁴⁻⁹

La transplantation pulmonaire est la thérapie de dernier recours en situation d'insuffisance respiratoire grave, et la transplantation hépatique en cas d'insuffisance hépato-cellulaire terminale.

La kinésithérapie est la base du traitement respiratoire, elle permet de suppléer au déficit de la fonction mucociliaire. De nombreuses techniques existent. Son efficacité à court terme a largement été démontrée, celle à long terme reste controversée. Elle est toutefois recommandée dans toutes les conférences de consensus dès le plus jeune âge.^{4-7, 10-17}

L'éducation thérapeutique du patient (ETP) fait partie intégrante de cette prise en charge pluri et multidisciplinaire. ^{4-6, 18-27}

A Nancy, une information, un accompagnement puis une ETP sont proposés aux parents dès le diagnostic, pour leur permettre de mieux comprendre la pathologie de leur enfant, la surveillance et les traitements.

De plus, un accent est mis sur l'apprentissage des gestes de kinésithérapie respiratoire dès le diagnostic avec explication des mécanismes physiopathologiques de la maladie, de l'hygiène, afin de procurer une certaine autonomie aux parents.

L'objectif principal de cette étude était d'évaluer l'impact de la kinésithérapie respiratoire précoce sur les paramètres respiratoires (VEMS) et anthropométriques (IMC) des enfants suivis au CRCM pédiatrique de Nancy et nés depuis l'instauration du dépistage, en comparaison aux valeurs nationales.

Les objectifs secondaires étaient d'évaluer le ressenti des parents sur l'ETP et de faire un état des lieux des pratiques dans les autres CRCM pédiatriques français.

2. Matériel et méthodes

2.1. Quelques rappels sur la mucoviscidose

2.1.1. Généralités

La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive, due à un dysfonctionnement de la protéine *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR).

En France en 2013, son incidence était de 1/7753 naissances. 165 nouveaux cas ont été diagnostiqués dont 105 nouveau-nés grâce au dépistage.^{1,2}

Par ailleurs, la fréquence des porteurs hétérozygotes est estimée à environ 1/25 dans la population caucasienne.

2.1.2. Génétique

Le gène en cause dans la mucoviscidose est situé sur le bras long du chromosome 7, dans la région 7q31. Il s'étend sur près de 250 kilobases d'ADN, comprend 27 exons et code pour une protéine transmembranaire de 1480 acides aminés, la protéine CFTR.

Pour être malade, les patients doivent avoir deux mutations, qu'il s'agisse de la même mutation sur les deux allèles du gène CFTR ou de deux mutations différentes.

La première mutation identifiée en 1989 est la délétion de la phénylalanine en position 508, p.Phe508 (antérieurement appelée F508del).

Plus de 2000 mutations différentes ont été identifiées à ce jour.²⁸

2.1.3. Protéine CFTR et ses fonctions

La protéine CFTR est une protéine transmembranaire qui intervient dans la régulation du transport des ions chlorure au niveau de la membrane cellulaire. On la trouve principalement au niveau du système respiratoire, du tractus digestif (pancréas, vésicule biliaire, intestins), des glandes sudoripares et de l'appareil génital.

Chez les sujets malades, cette protéine est absente ou non fonctionnelle, ce qui entraîne une déshydratation des sécrétions exocrines, par retenue d'ions chlorure et donc d'eau dans la cellule. Ceci est responsable en grande partie des phénomènes d'obstruction observés dans les organes cibles.

Cette déshydratation se complique d'une augmentation de la viscosité des sécrétions au niveau respiratoire par la quantité anormale d'ADN libérée par les polynucléaires

neutrophiles ; ceux-ci étant recrutés en plus grand nombre et activés sous l'effet de l'inflammation chronique et des infections bactériennes.

Par contre, au niveau des glandes sudoripares, l'orientation de la protéine CFTR est inversée, elle permet aux ions chlorure d'entrer dans la cellule. Donc, en cas d'altération de la protéine, il y aura une accumulation d'ions chlorure à l'extérieur de la cellule, expliquant le goût salé de la sueur chez les patients atteints de mucoviscidose et l'intérêt diagnostique par le test de la sueur.

La Figure 1 détaille les différentes classes de mutations et leurs conséquences.²⁸

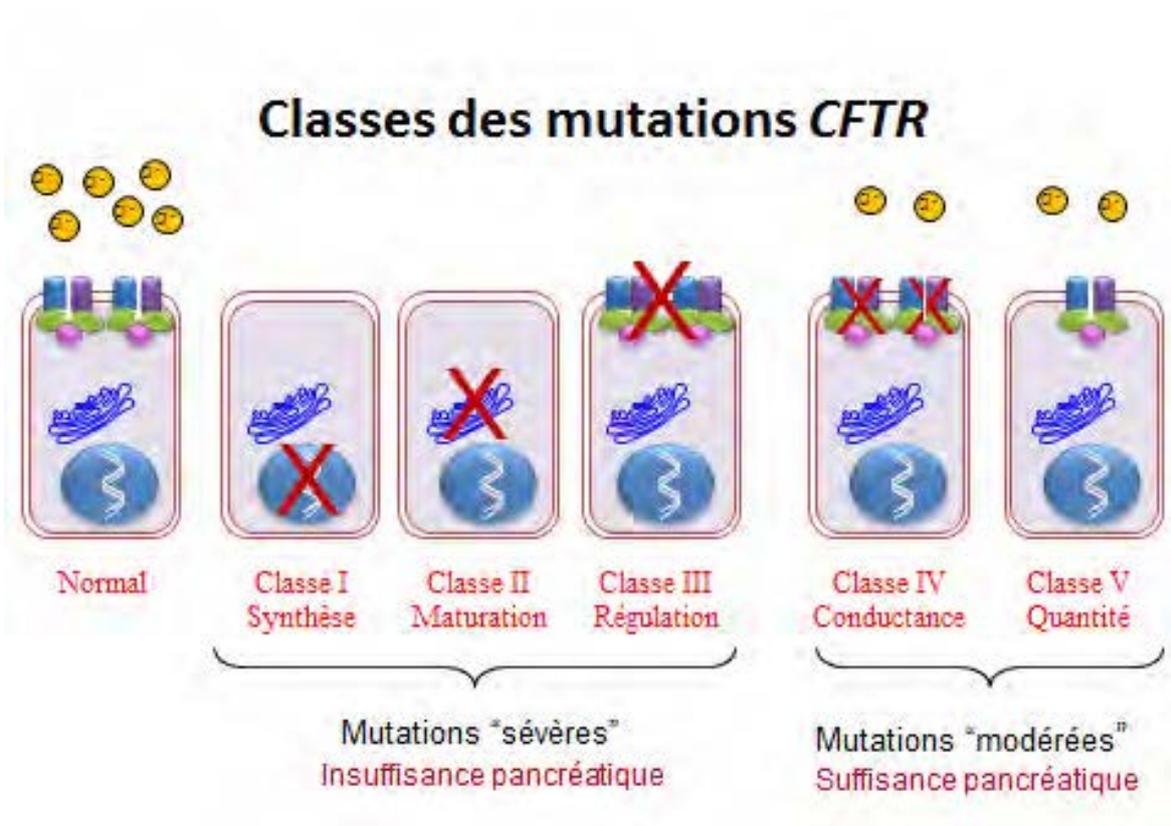


Figure 1 : Conséquences moléculaires des mutations du gène CFTR

2.1.4. Dépistage néonatal

Le dépistage néonatal systématique pour détecter les nouveau-nés asymptomatiques a été instauré en France en 2002. Il concerne l'ensemble du territoire métropolitain et l'Outre-mer. La prise en charge de ce dépistage a été confiée à l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE).³

L'objectif d'un tel programme de dépistage est avant tout :

- l'égalité : avec un accès identique de tous les nouveau-nés aux tests de dépistage et à la prise en charge thérapeutique ;
- l'efficacité : avec la recherche d'une sensibilité et d'une spécificité maximales limitant les possibilités de faux négatifs (enfants malades non dépistés) et de faux positifs (enfants dépistés mais non malades) ;
- l'utilité : avec en priorité le bénéfice direct pour l'individu malade.^{18, 19}

Ce dépistage néonatal a permis une prise en charge plus précoce et adaptée, l'objectif étant une amélioration de la croissance des patients, de leur qualité de vie mais aussi de l'espérance de vie. Cette dernière était estimée à 29 ans en 1992 et à plus de 50 ans en 2012.^{2, 3}

L'algorithme de dépistage en 1^{ère} intention en France repose sur des tests biologiques :

- *la mesure de la trypsine immunoréactive (TIR),* proenzyme sécrétée par le pancréas. Cette protéine est plus abondante en cas d'anomalies pancréatiques pendant la vie fœtale et les premiers mois de vie.

Son dosage se fait à partir d'une goutte de sang total déposée sur buvard recueillie entre la 72^{ème} et la 96^{ème} heure de vie.

Il permet de repérer environ 95% des nouveau-nés atteints de la maladie mais l'augmentation du taux de la TIR n'est pas spécifique de la mucoviscidose. La valeur prédictive positive avec le seul marqueur TIR était de 2,9% en 2013.²⁹

- *une analyse moléculaire du gène CFTR* à l'aide du kit de dépistage *Elucigen CF29* en cas de TIR supérieure au seuil de 65µg/l, à la recherche des mutations les plus fréquentes du gène CFTR. Ce test génétique se fait également sur la goutte de sang total déposée sur buvard. Il requiert, en France, le consentement parental écrit.³

Dans un second temps :

- *Si 2 mutations sont identifiées*, le nouveau-né et ses parents sont convoqués dans le CRCM le plus proche afin de réaliser un test de la sueur pour confirmer le diagnostic.
- *Si une seule mutation est identifiée*, le nouveau-né et ses parents sont également convoqués dans le CRCM le plus proche afin de réaliser un test de la sueur.

Si ce test est positif, le diagnostic est confirmé.

Dans le cas contraire, un conseil génétique sera proposé aux parents en vue d'une grossesse ultérieure.

- *Si aucune mutation n'est retrouvée*, un contrôle de la TIR est proposé à J21 à condition que la TIR initiale à J3 ait été $\geq 100\mu\text{g/l}$.

La persistance d'une TIR élevée à J21 conduira à une convocation dans le CRCM le plus proche pour une évaluation complémentaire, dont un test de la sueur en première intention et la recherche d'autres mutations en cas de positivité de ce test.

La Figure 2 reprend l'algorithme décisionnel du dépistage de la mucoviscidose.³

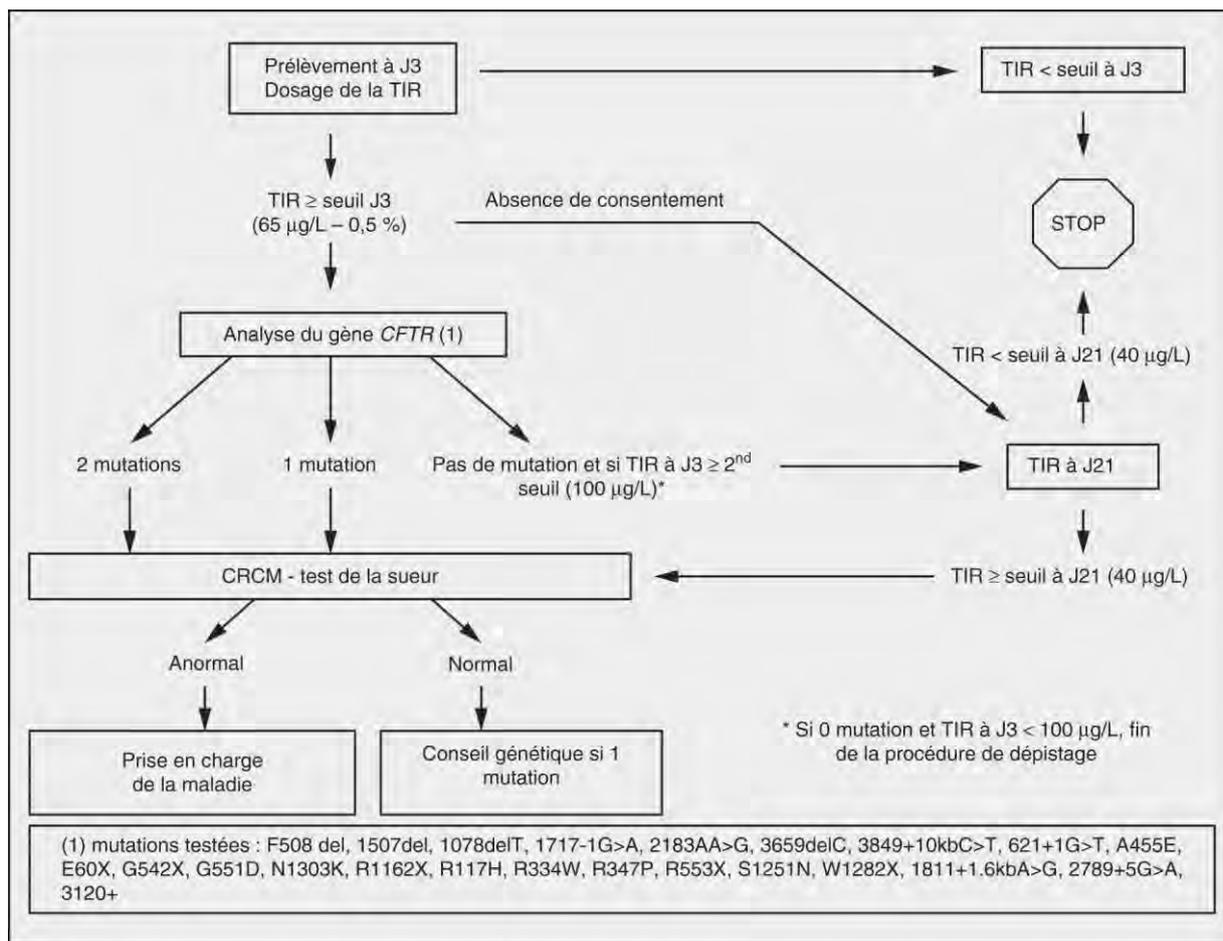


Figure 2. Algorithme du dépistage (d'après le rapport HAS 2009)

Le retrait de la recherche de la mutation R117H a été acté par l'AFDPHE en 2014.

En raison du nombre élevé de faux positifs lié au dosage de la TIR, de l'anxiété engendrée pour les parents lorsque ceux-ci sont convoqués au CRCM pour réaliser un test de la sueur, et du problème éthique génétique, l'HAS a publié en février 2015 de nouvelles alternatives à ce mode de dépistage par la stratégie TIR-PAP (protéine associée à la pancréatite).³⁰

2.1.5. Confirmation diagnostique

La confirmation du diagnostic repose sur un test de la sueur positif, c'est-à-dire avec un taux de chlorures sudoraux > 60 mmol/l et concerne :

- le nouveau-né dépisté en anténatal : en cas d'hyperéchogénicité des anses intestinales et/ou d'antécédents familiaux de mucoviscidose ;
- le nouveau-né à la naissance : en cas d'iléus méconial, de retard à l'émission de méconium ou d'ictère persistant ;

- le nouveau-né dépisté en période néonatale suite au dépistage systématique ;
- l'enfant plus grand en cas de symptômes évocateurs:
 - suite à un faux-négatif du dépistage
 - pour les enfants nés avant 2002
 - pour les enfants nés dans un pays limitrophe (Luxembourg et Belgique) où le dépistage néonatal n'est pas instauré.

Enfin, et si nécessaire, une recherche de mutations par une analyse exhaustive du gène CFTR est réalisée après le diagnostic de mucoviscidose par le test de la sueur, quelles que soient les modalités de diagnostic.

2.1.6. Définition

Le dépistage néonatal systématique a confronté les médecins à la découverte de 2 formes différentes de mucoviscidose :

- *forme classique* : nouveau-né ayant une TIR augmentée et un test de la sueur dont le résultat est élevé, c'est-à-dire supérieur à 60 mmol/l de chlorures sudoraux et/ou l'identification de 2 mutations CFTR sévères ;
- *formes frontières, désormais appelées CFTR Related Metabolic syndrome (CRMS) Outre-Atlantique et Cystic Fibrosis screened Positive Inconclusive Diagnosis (CFSPID) en Europe* : nouveau-né ayant une TIR augmentée mais un test de la sueur inférieur à 60 mmol/l de chlorures sudoraux avec deux mutations du gène CFTR dont au moins une ne figure pas dans le panel des mutations sévères.^{7, 31}

2.1.7. Manifestations cliniques

Il existe différentes expressions phénotypiques de la maladie, allant d'un tableau clinique classique avec une atteinte sévère de plusieurs organes, à des tableaux dans lesquels un seul organe est touché de façon modérée.

On distingue donc les formes classiques d'une part, et les formes frontières d'autre part.

Les organes principalement touchés sont les voies respiratoires, le tube digestif et ses annexes (pancréas, foie et voies biliaires), l'appareil génital ainsi que les glandes sudoripares.

Dans la majorité des cas, c'est l'atteinte respiratoire qui conditionne le pronostic vital du patient.

La destruction progressive du tractus respiratoire résulte de l'implication de plusieurs mécanismes.³²

Ces mécanismes sont détaillés dans la Figure 3.

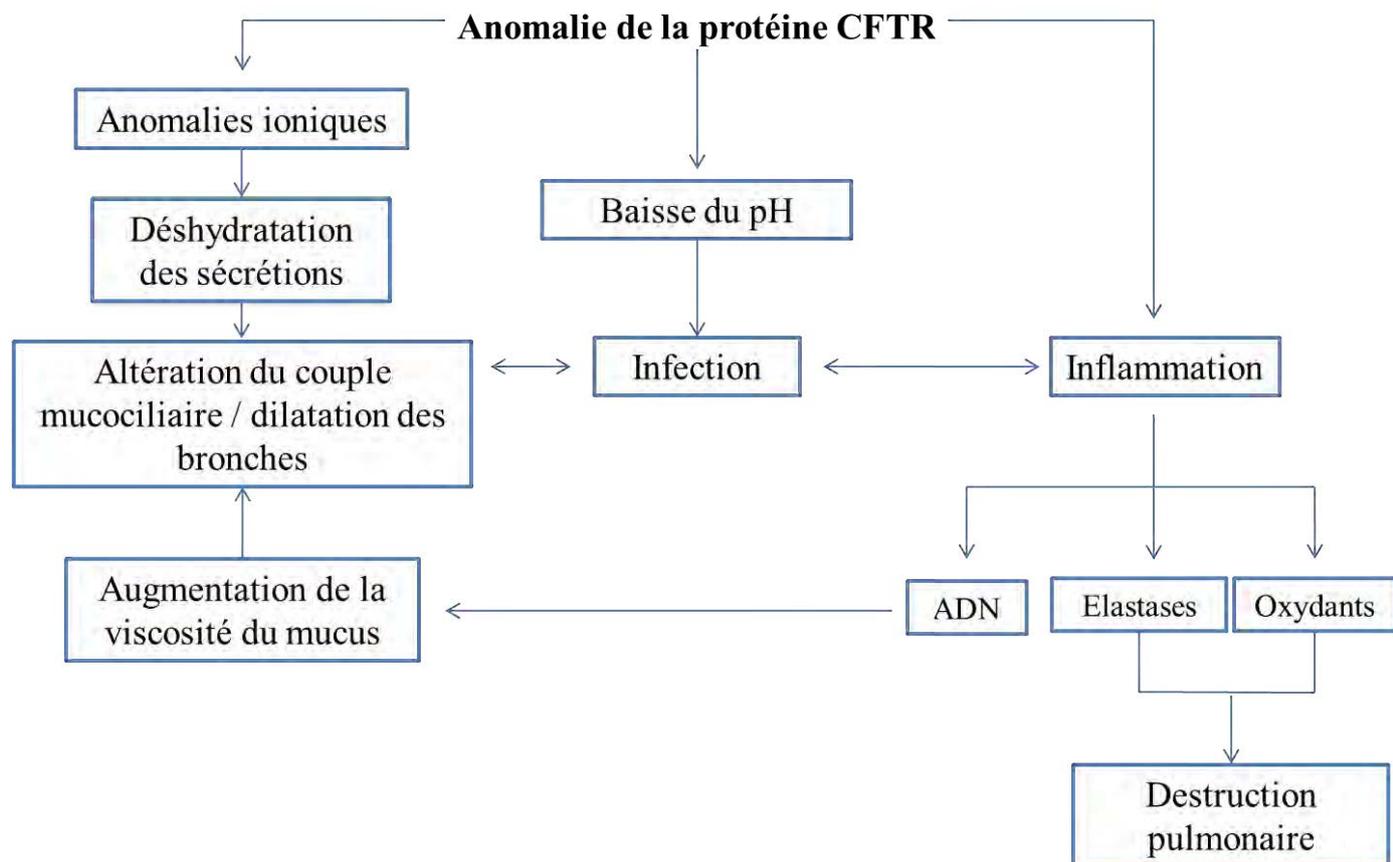


Figure 3 : Physiopathologie de l'atteinte respiratoire dans la mucoviscidose.

2.1.8. Prise en charge de la mucoviscidose

Le devenir des patients atteints de mucoviscidose a radicalement changé depuis la mise en place du dépistage néonatal, grâce à une prise en charge précoce et adaptée visant à limiter et/ou retarder l'apparition de séquelles irréversibles.

Il n'existe actuellement pas de traitement curatif de la mucoviscidose. De nombreux travaux de recherche sont en cours. L'Ivacaftor fait partie de ces molécules du présent et d'avenir, il agit directement sur le mécanisme physiopathologique de la maladie en activant la protéine CFTR mais surtout en cas de mutation G151D.⁸

L'évolution de la médecine personnalisée ouvre des perspectives proches pour activer et corriger la protéine CFTR anormale chez les patients homozygotes p.Phe508 par l'association Ivacaftor-Lumacaftor.³³

Les traitements actuels sont cependant majoritairement symptomatiques et la prise en charge recommandée au niveau national a pour objectifs :

- d'assurer un suivi régulier au sein des CRCM,
- d'adapter le traitement en fonction de l'atteinte pulmonaire et de la colonisation bactérienne afin d'améliorer la fonction respiratoire ou ralentir sa dégradation,
- de prévenir, dépister et traiter précocement les complications hépatiques, intestinales, pancréatiques, rénales, ORL, et les troubles de la statique rachidienne,
- de surveiller l'état nutritionnel et donner les conseils alimentaires adéquats,
- de proposer une éducation thérapeutique aux parents et aux enfants,
- de respecter le calendrier vaccinal,
- d'assurer la prise en charge psychologique.

Le but final est l'amélioration de la qualité de vie et l'allongement de la durée de vie.^{3, 4, 7}

Le traitement de la mucoviscidose est lourd, contraignant, permanent et comporte une prise en charge importante et de haute technicité dans des domaines variés à domicile. Il implique de nombreux soignants au CRCM et au domicile avec une collaboration active entre les intervenants.

2.1.9. Kinésithérapie respiratoire

La kinésithérapie respiratoire est une des pierres angulaires de la prise en charge de la mucoviscidose.

Elle a pour but de dégager les voies respiratoires et de retarder les complications.

De nombreuses études ont montré l'efficacité à court terme de ce traitement, l'efficacité à long terme étant plus controversée.¹⁰⁻¹⁷

Les différentes techniques sont :

- *Pour le désencombrement des voies aériennes supérieures* : le drainage rhino-pharyngé antérograde et rétrograde, le mouchage, le reniflement et la glosso-pulsion antérograde. A partir de l'âge de 4 ans, les douches nasales avec solutions salées hypertoniques sont conseillées.
- *Pour le désencombrement des voies aériennes inférieures*, la conférence de consensus de Lyon en 1994 a validé les techniques suivantes : l'augmentation du flux expiratoire (AFE), le drainage autogène (DA), le drainage autogène adapté (AAD) pour le petit, l'expiration lente prolongée (ELPr), l'expiration lente totale à glotte ouverte en latéral (ELTGOL), la toux et l'expectoration.³⁴

Bien entendu, ces techniques évoluent et doivent être adaptées à l'âge de l'enfant et à l'évolutivité de la maladie.

Une activité physique est vivement conseillée.

Une évaluation morphostatique est également nécessaire pour permettre une bonne croissance thoraco-rachidienne et pulmonaire.

La conférence de consensus des CRCM français de 2014 recommande une prise en charge par kinésithérapie respiratoire systématique dès le diagnostic avec une fréquence des séances à adapter en fonction de l'état clinique de l'enfant. Une prise en charge régulière est recommandée même chez l'enfant asymptomatique.

Dans ces mêmes recommandations, l'éducation thérapeutique des parents est vivement conseillée.⁴

Aux Etats-Unis, la conférence de consensus pour les enfants atteints de mucoviscidose recommande l'instauration de la kinésithérapie respiratoire dans les premiers mois de vie.

Une éducation doit également être donnée aux parents concernant l'alimentation, les risques infectieux et le tabac.⁷

2.2. Méthodologie

Nous avons réalisé une étude de cohorte rétrospective du 1er janvier au 31 décembre 2013 au Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) pédiatrique du CHRU de Nancy.

Nous souhaitons évaluer l'impact de la kinésithérapie respiratoire précoce sur le devenir respiratoire et staturo-pondéral des enfants nés depuis l'instauration du dépistage en 2002.

Dans le cadre du suivi recommandé, les enfants ayant une forme classique de mucoviscidose bénéficiaient d'un suivi au CRCM tous les 3 mois et pour les enfants ayant une forme frontière, ce bilan avait lieu tous les 6 mois.⁴

Lors de ce bilan trimestriel ou semestriel, les enfants avaient une évaluation pluri et multidisciplinaire :

- consultation auprès d'un ou plusieurs pédiatres : surveillance de la croissance staturo-pondérale, de l'évolution respiratoire et des autres organes ;
- consultation auprès du kinésithérapeute : évaluation de l'encombrement bronchique, séance de kinésithérapie respiratoire, réévaluation des gestes de kinésithérapie, nouvelles recommandations aux enfants et à leurs parents, réalisation d'un examen cyto bactériologique des sécrétions respiratoires à chaque séance, bilan morphostatique et test de marche de 6 minutes (pour les enfants de plus de 6 ans) une fois par an ;
- exploration fonctionnelle respiratoire : une spirométrie était réalisée dès que la coopération de l'enfant le permettait ;
- entretien régulier avec la diététicienne ;
- coordination avec une infirmière et complément de l'ETP.

Dans notre centre, en ce qui concerne la kinésithérapie respiratoire, elle était instaurée dès le diagnostic, de manière quotidienne avec une ETP précoce proposée systématiquement à tous les parents d'enfants malades.

L'objectif principal de notre étude était de trouver une amélioration significative du VEMS et de l'IMC chez les enfants suivis à Nancy, nés depuis l'instauration du dépistage et qui ont bénéficié de l'instauration de la kinésithérapie respiratoire dès le diagnostic avec éducation des parents.

Les objectifs secondaires étaient d'évaluer le ressenti des parents et de faire un état des lieux des pratiques en France.

2.2.1. Éthique et consentement

L'ensemble des patients inclus avait signé, dans le cadre du Registre Français de la Mucoviscidose, un accord d'utilisation de leurs données démographiques et médico-sociales. Nous avons également l'accord de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) quant à l'utilisation des données des patients.

2.2.2. Population

2.2.2.1. Critères d'inclusion

Nous avons inclus l'ensemble des patients suivis au CRCM pédiatrique du CHU de Nancy répondant aux critères suivants :

- être né entre juin 2002 et décembre 2013 (à Nancy, le dépistage a débuté en juin 2002),
- avoir été pris en charge au CRCM de Nancy dès le diagnostic,
- répondre aux critères du diagnostic de mucoviscidose classique ou forme frontière.

Tous les enfants étaient vus au CRCM tous les 3 à 6 mois selon la gravité, conformément aux recommandations nationales.

2.2.2.2. Critères d'exclusion

Étaient exclus de l'étude les patients nés avant juin 2002 et après décembre 2013, les patients suivis initialement dans un autre centre, les patients ayant interrompu le suivi au CRCM pédiatrique de Nancy avant 2013 et les patients dont la dernière consultation datait de plus de 6 mois.

2.2.3. ETP

L'article 84 de la loi Hôpital, patients, santé et territoires de 2009 inscrit l'éducation thérapeutique dans le code de Santé publique.

Si l'on reprend la définition de l'OMS, « l'éducation thérapeutique a pour but d'aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Elle fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient. Elle comprend les activités organisées, y compris un soutien psychosocial, conçues pour rendre les patients conscients et informés de leur maladie, des soins, de l'organisation et des procédures hospitalières, et des comportements liés à la santé et

à la maladie. Cette démarche a pour finalité de permettre aux patients (ainsi qu'à leur famille) de mieux comprendre leur maladie et leurs traitements, à collaborer avec les soignants et à assumer leurs responsabilités dans leur propre prise en charge afin de les aider à maintenir et améliorer leur qualité de vie. »¹⁹

L'éducation thérapeutique est un processus qui se construit par étapes dans le cadre d'une prise en charge globale d'un patient.

Comprendre la maladie et le traitement doit permettre de mieux adhérer, de donner du sens aux différents gestes.¹⁸⁻²⁰

2.2.4. Modalités d'apprentissage de la kinésithérapie respiratoire

L'objectif de l'éducation thérapeutique des parents à la kinésithérapie respiratoire est avant tout l'amélioration de la qualité de vie de leur enfant et l'autonomisation des parents.

A Nancy, une initiation précoce à la kinésithérapie respiratoire était proposée à tous les parents d'enfant atteint de mucoviscidose. Cette initiation débutait dès le jour du diagnostic ou dans les jours suivants, en hospitalisation classique ou en hôpital de jour.

La durée de l'apprentissage variait selon l'état respiratoire de l'enfant et la rapidité d'acquisition de la famille.

Déroulement d'une séance d'ETP à la kinésithérapie respiratoire :

Chaque séance est unique dans la mesure où elle est adaptée à l'enfant et aux parents.

Elle commence par un diagnostic thérapeutique : état psychologique de la famille suite à l'annonce de la maladie, niveau de compréhension et de scolarisation des parents.

Puis la séance se poursuit par une information sur l'hygiène. Les règles de bases sont rappelées : lavage des mains au savon liquide, application de solution hydro-alcoolique (SHA), aération de la maison, conseils vis-à-vis du tabac, notions d'hygiène du kinésithérapeute au domicile (blouse propre, mise à disposition de SHA...).

Dans un second temps sont données des explications quant à l'anatomie et la physiologie de l'appareil respiratoire, les répercussions de la maladie au niveau respiratoire et l'intérêt de la prise en charge précoce.

Puis viennent les gestes de kinésithérapie qui sont dans un premier temps montrés à l'aide du « bébé mannequin ». L'utilisation de ce mannequin permet de générer moins de stress auprès des parents quant à la peur de faire mal et de faire pleurer leur enfant.



Puis progressivement les gestes seront appliqués au nourrisson.

Les différentes techniques utilisées sont :

- *pour les voies aériennes supérieures* : le drainage rhino-pharyngé antérograde et rétrograde, le mouchage et le reniflement ;



- *pour les voies aériennes inférieures* : ces manœuvres sont passives, les gargouillements des sécrétions sont ressentis par les parents en posant leurs mains sur le thorax de leur enfant. Le drainage autogène adapté, l'augmentation du flux expiratoire et la toux dirigée sont les principales techniques. Le déclenchement du réflexe de toux est très discuté.



A l'issue de ces séances, une fiche de liaison est remise aux parents et un lien avec le kinésithérapeute libéral est réalisé.

Au fur et à mesure des visites au CRCM, les techniques sont étendues et adaptées à l'âge, à la progression de la maladie, aux données fonctionnelles respiratoires et au bilan morphostatique.

2.2.5. VEMS

Une spirométrie avec courbe débit-volume était réalisée, dans le cadre du suivi des patients atteints de mucoviscidose, tous les trois ou six mois. Elle était pratiquée au service d'explorations fonctionnelles pédiatriques du CHRU de Nancy.

Cet examen était réalisé par des techniciennes expérimentées, avec un spiromètre Masterscope Erich Jaeger GmbH, Wuertzburg, Germany. L'interprétation était effectuée par des médecins physiologistes ou pédiatres.

Les données standards des débits, des volumes et de la compliance pulmonaire étaient recueillies. Les normes utilisées étaient celles des recommandations de l'European Thoracic Society de 2005.³⁵

Dans le cadre du Registre National de la Mucoviscidose, tous les CRCM ont une obligation d'information en ce qui concerne les données des patients. Pour chaque patient, tous les ans, est recensé le meilleur VEMS de l'année.

Pour pouvoir réaliser l'étude comparative, nous avons donc analysé toutes les données des paramètres respiratoires de 2013 pour chaque enfant et retenu le meilleur VEMS de l'année via le logiciel Mucodomeos.

Les VEMS supérieurs à 130% étaient exclus de l'analyse statistique comparative, conformément aux pratiques du Registre National de la Mucoviscidose.

2.2.6. Indice de masse corporelle

Lors de chaque visite au CRCM, chaque enfant était mesuré et pesé, afin de déterminer son indice de masse corporelle (IMC).

Dans le cadre du Registre National de la Mucoviscidose, pour chaque patient, tous les ans, est recensé le meilleur IMC de l'année. Nous avons donc analysé tous les IMC de 2013 pour chaque enfant et recueilli la meilleure valeur via le logiciel Mucodomeos.

Puis grâce au logiciel Calimco2 créé dans le cadre du Programme National Nutrition Santé, nous avons converti les valeurs d'IMC en kg/m² en IMC en Z-score.³⁶

Les Z-scores de l'IMC ont été calculés par rapport à la population de référence française, conformément aux références utilisées dans le cadre du Registre National de la Mucoviscidose.³⁷

2.2.7. Questionnaire aux parents

Afin de recueillir l'avis des parents quant à nos pratiques régionales, nous avons remis à tous les parents des enfants inclus dans notre travail un questionnaire concernant les données personnelles (âge des parents, métier, fratrie), leur ressenti concernant le premier apprentissage de la kinésithérapie respiratoire, le contenu des séances, la réalisation des gestes et enfin leur sentiment global. (Annexe 1)

Concernant leur participation à l'étude, les parents étaient informés de la liberté d'y participer.

2.2.8. Recueil des pratiques françaises

Dans le cadre de notre travail de thèse, nous avons également envoyé à chaque CRCM pédiatrique français un questionnaire relatif à leurs pratiques concernant la kinésithérapie respiratoire. (Annexe 2)

2.2.9. Données annexes

Afin de caractériser au mieux la population étudiée, nous avons également recueilli les données de chaque enfant concernant le mode de diagnostic, les mutations, l'atteinte pancréatique, l'atteinte des autres organes, la colonisation bactérienne.

2.3. Analyse statistique

Les données ont été analysées par la plateforme d'aide à la recherche clinique, unité ESPRI-BioBase du CHRU de Nancy.

Des tests du khi-deux de Pearson (ou de Fisher exact) pour comparer les variables qualitatives et des ANOVA pour les variables quantitatives ont été effectués.

Afin de comparer les données de notre échantillon aux données nationales, des tests d'égalité de moyennes (précédés de tests d'égalité de variance) ont été réalisés.

Le seuil de significativité considéré pour toutes les analyses a été fixé à 5%.

Enfin, pour établir un score d'éducation thérapeutique à partir des items 13, 14, 15 et 16 du questionnaire destiné aux parents (Annexe 1), un alpha de Cronbach a été effectué.

Les analyses ont été effectuées à l'aide du logiciel SAS version 9.4.

3. Résultats

3.1. Effectif

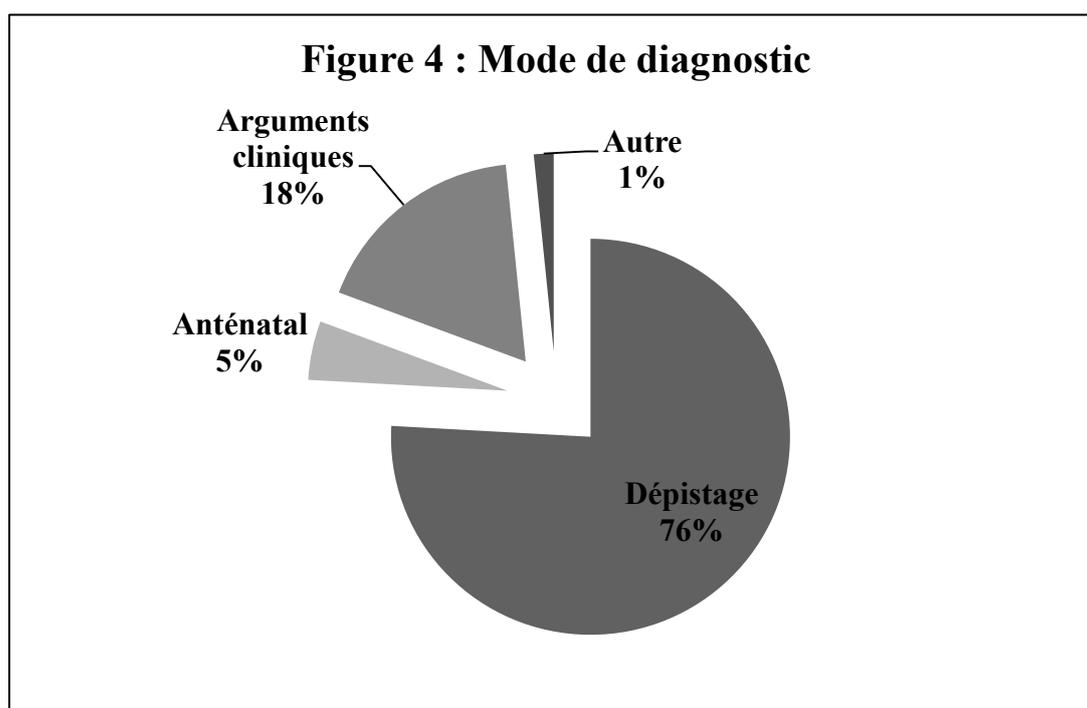
Nous avons inclus 62 patients répondant aux critères d'inclusion et d'exclusion suivis au CRCM pédiatrique du CHRU de Nancy.

Parmi ces 62 patients, 47 enfants soit 75,8% ont été diagnostiqués suite au dépistage systématique, 3 enfants soit 4,8% en anténatal (sur anomalies digestives aux échographies anténatales), 11 enfants soit 17,7% sur symptomatologie clinique évocatrice et 1 enfant à l'âge de 2 ans, soit 1,6% de l'effectif, suite au dépistage néonatal de sa sœur aînée.

Les symptômes cliniques ayant permis d'évoquer le diagnostic chez 11 enfants ont été :

- un iléus méconial en période néonatale chez 5 enfants,
- des diarrhées chroniques et infections respiratoires à répétition chez 2 enfants à l'âge de 3 ans,
- un épisode de déshydratation à l'âge de 9 mois chez 1 enfant,
- des infections respiratoires à répétition et une hypotrophie à l'âge de 9 mois chez 1 enfant,
- un tableau de bronchopathie à l'âge de 9 ans chez 1 enfant,
- un syndrome de pseudo-Bartter à l'âge de 1 an chez le 11^{ème} enfant.

La Figure 4 reprend les différents modes de diagnostic.



Concernant les enfants diagnostiqués sur arguments cliniques, 2 enfants avaient bénéficié du dépistage systématique et étaient donc des faux négatifs du dépistage, ce qui correspondait à 3,2% de faux négatifs du dépistage.

La prise en charge précoce en période néonatale concerne donc 55 enfants : 47 enfants dépistés à la naissance, 3 enfants diagnostiqués en anténatal et 5 enfants diagnostiqués suite à un iléus méconial.

Concernant les 7 autres enfants diagnostiqués en dehors de la période néonatale et gardés dans notre étude : 2 avaient moins d'un an et le plus âgé avait 9 ans.

3.2. Caractéristiques de la population étudiée

3.2.1. Sexe

Dans notre population, 54,8% des enfants étaient des garçons.

3.2.2. Mutations

En ce qui concerne les mutations, 46,8% des enfants étaient homozygotes pour la mutation p.Phe508 et 40,3% hétérozygotes pour cette même mutation. Les 12,9% des patients restants présentaient d'autres mutations. (Annexe 3)

En ce qui concerne les formes phénotypiques de la maladie : 52 enfants soit 83,8% de la population présentaient une forme classique de mucoviscidose, 10 enfants soit 16,2% de la population étaient atteints d'une forme frontière de mucoviscidose.

3.2.3. Paramètres respiratoires

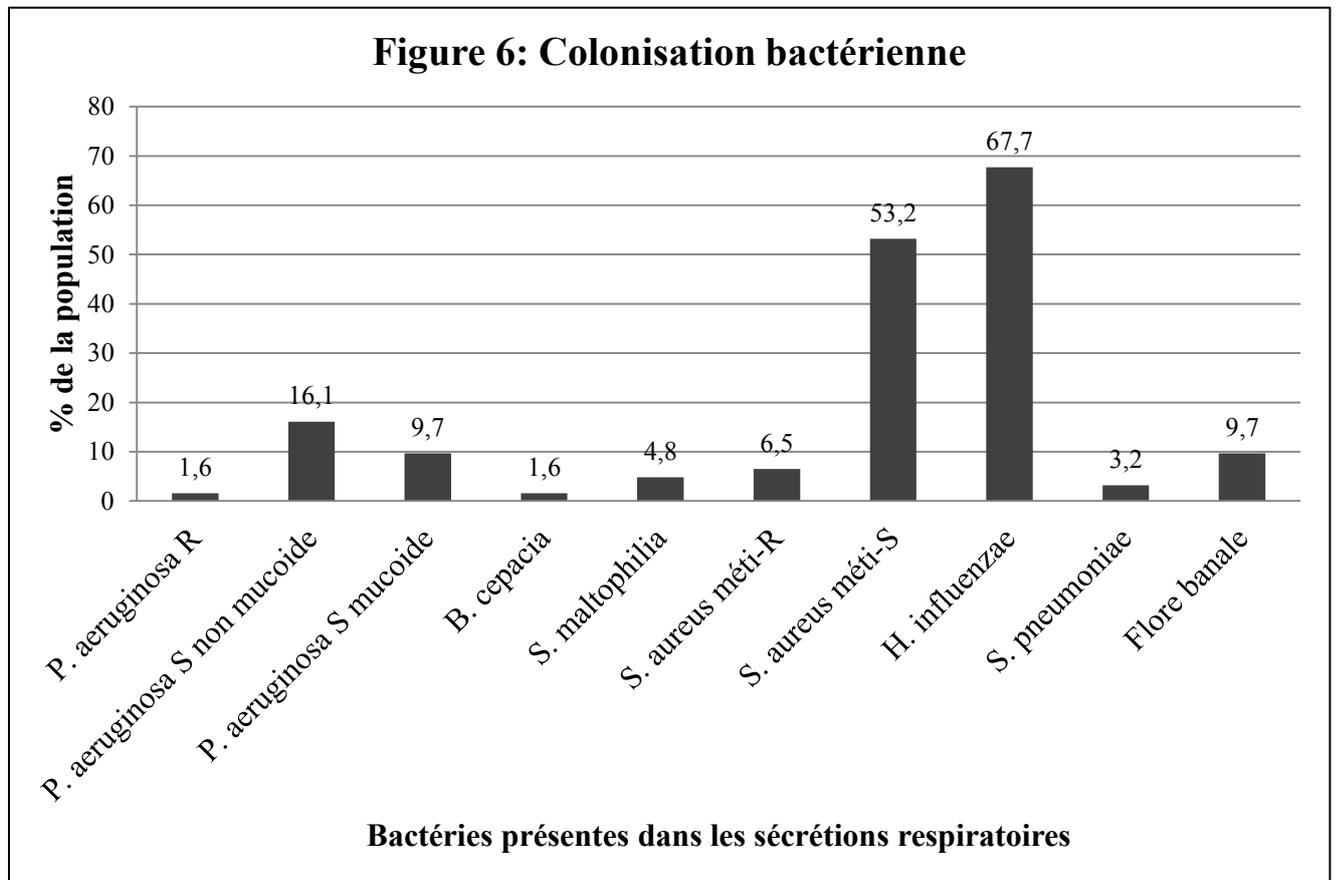
Sur l'ensemble de la population, le VEMS moyen était de $114,1\% \pm 22,5$ et la médiane de $111,5\%$ [104-121,5].

Concernant la tranche d'âge 6-12 ans, le VEMS moyen était de $108,1\% \pm 13,1$ avec comme valeur extrême prise en compte 130%, la médiane étant de 108% [101-117].

La CVF moyenne était de $115,1\% \pm 23,3$.

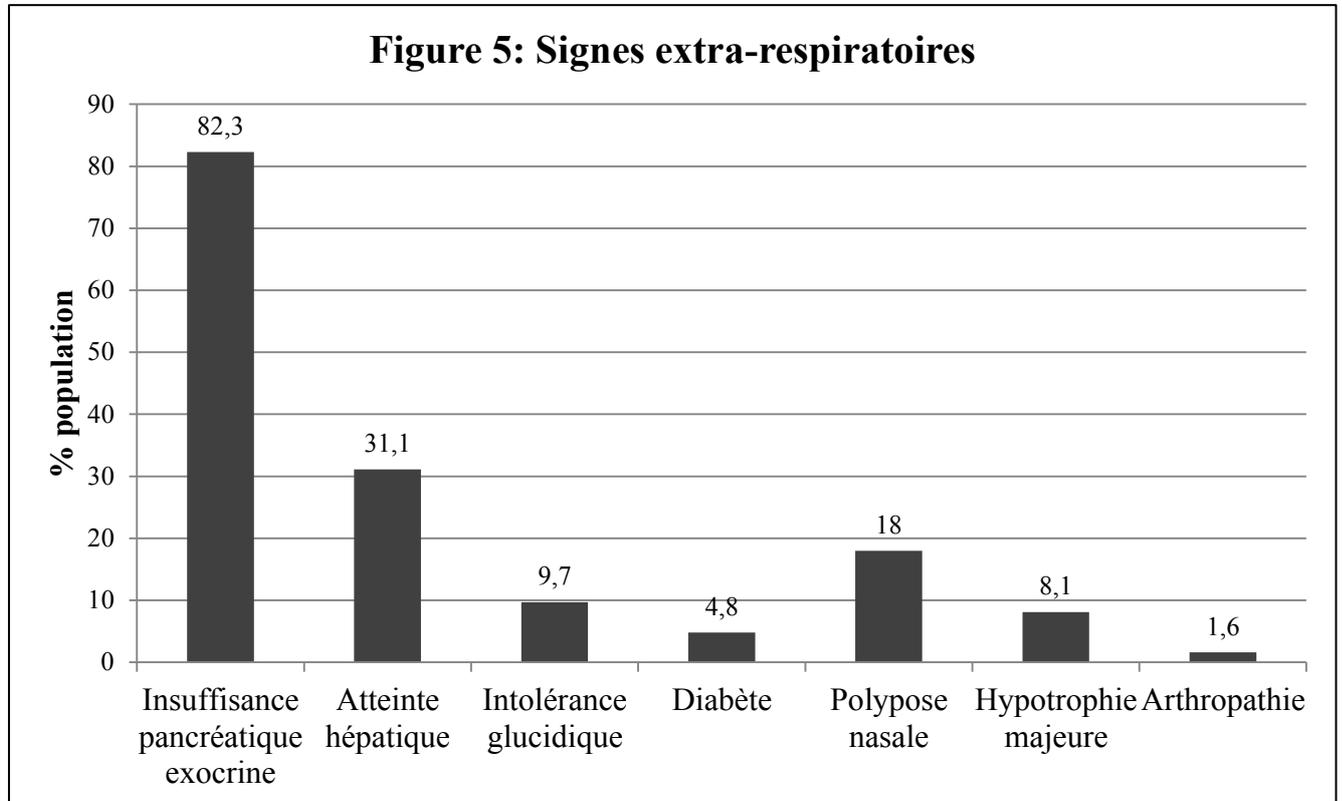
3.2.4. Colonisation bactérienne

La colonisation bactérienne de la population étudiée est décrite dans la Figure 6.



3.2.5. Signes extra-respiratoires

Les signes extra-respiratoires présentés par les patients sont décrits dans la Figure 5.



3.2.6. Paramètres anthropométriques

Concernant les caractéristiques anthropométriques, la taille moyenne était de 116,4 cm \pm 20,4 et le poids moyen de 23,3 kg \pm 8,2.

L'IMC moyen retrouvé était de 16,7 kg/m² \pm 1,5, avec un âge moyen au meilleur IMC de 2013 de 6,9 ans \pm 3,2. En Z-score, l'IMC moyen était de 0,4 \pm 1,1.

Concernant la tranche d'âge 0-4 ans, l'IMC moyen en Z-score était de 0,19 \pm 0,79 ; et pour la tranche d'âge 5-9 ans, il était de 0,73 \pm 1,3.

3.3. Caractéristiques des parents au moment du diagnostic

3.3.1. Age des parents au diagnostic

L'âge moyen de la maman au diagnostic était de 30,1 ans \pm 5.

L'âge moyen du papa au diagnostic était de 32,5 ans \pm 6,5.

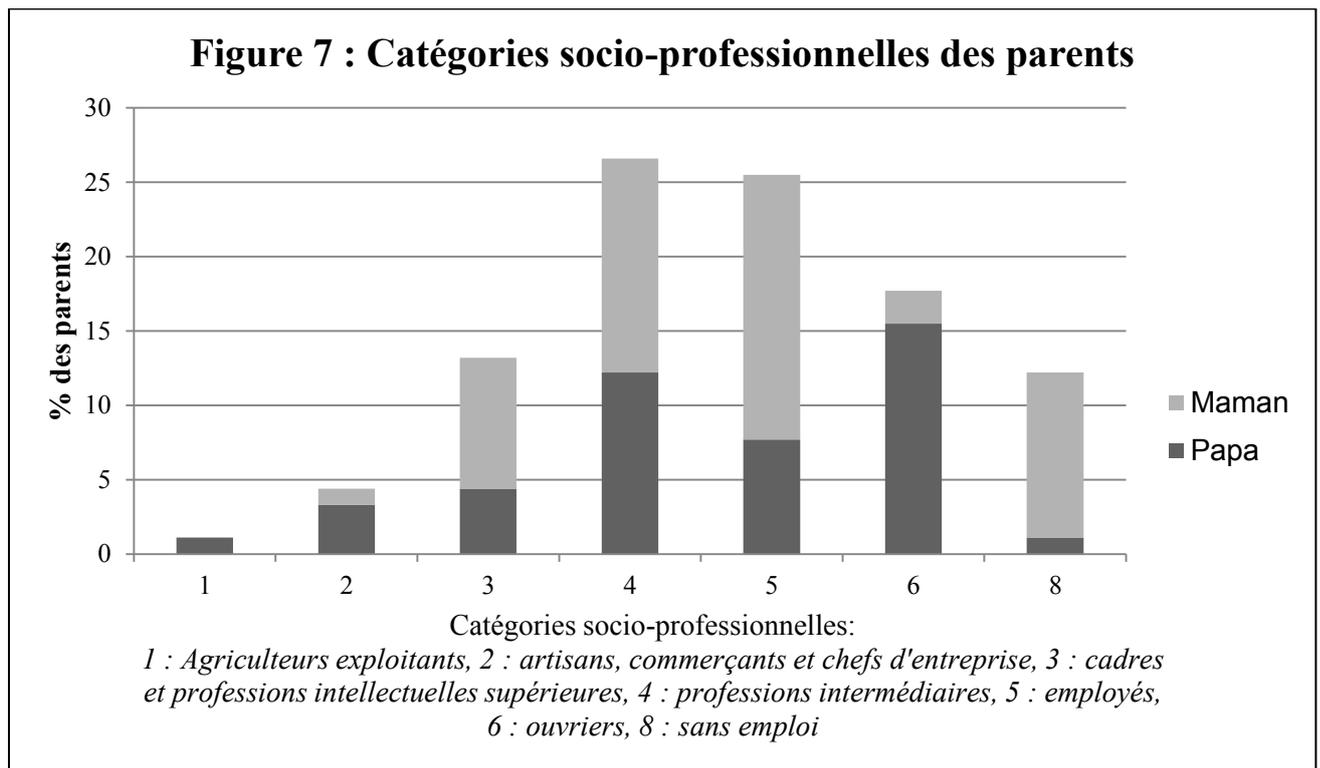
3.3.2. Profession des parents

La majorité des parents soit 26,7% faisait partie de la catégorie 4, c'est-à-dire des professions intermédiaires avec une prédominance féminine.

La deuxième catégorie socio-professionnelle la plus représentée était la catégorie 5, c'est-à-dire celle des employés, qui était le métier le plus exercé par les mamans (17,8%).

Concernant les papas, la majorité exerçait le métier d'ouvrier (15,5%).

Les catégories socio-professionnelles sont représentées dans la Figure 7.



3.4. Evaluation par les parents de l'éducation aux gestes de kinésithérapie respiratoire

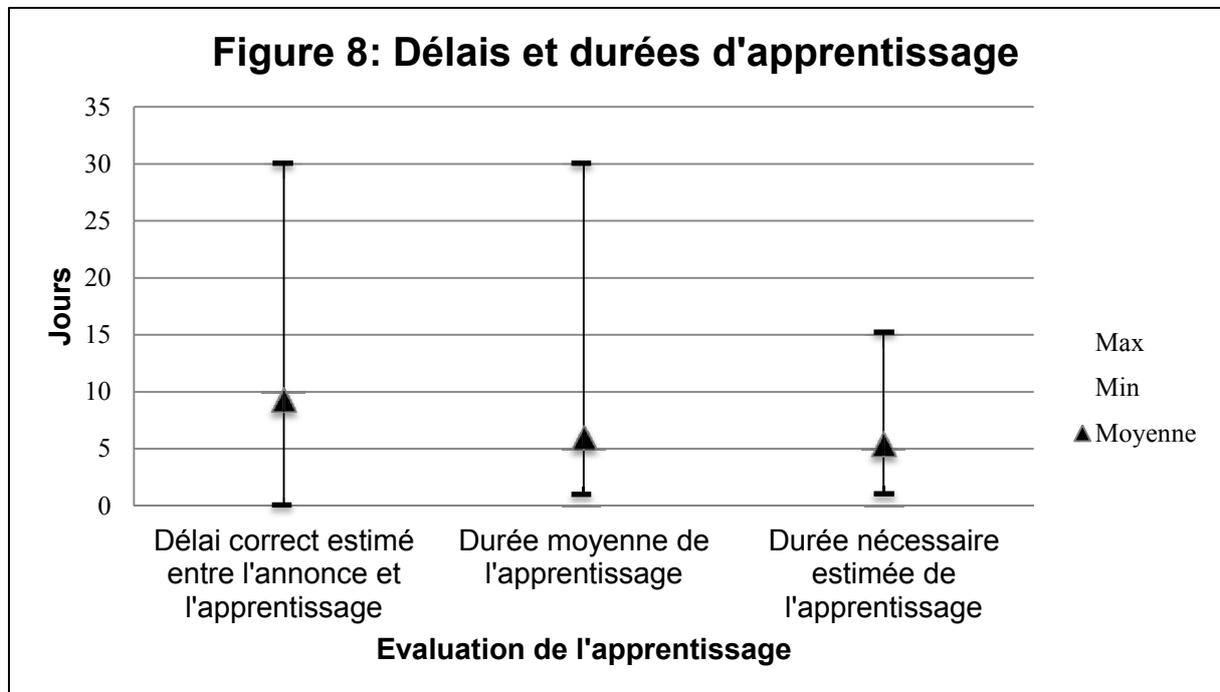
3.4.1. Mise en œuvre de l'apprentissage

Le délai entre l'annonce du diagnostic et le premier apprentissage a été jugé correct par 77,4% des parents.

59% des parents ont bénéficié de cet apprentissage en hospitalisation complète versus 41% en hôpital de jour.

10 parents ont insisté sur le fait que des sessions de rappel seraient utiles.

Les délais et durées de l'apprentissage sont détaillés dans la Figure 8.



3.4.2. Contenu des séances

Dans 90,2% des cas, les parents ont estimé avoir reçu assez d'informations sur la maladie.

En ce qui concerne les explications propres à la kinésithérapie respiratoire, son rôle et ses mécanismes, 95,1% des parents estimaient avoir eu assez d'explications.

Pour les gestes de kinésithérapie respiratoire, 8,3% des parents ont trouvé les explications incomplètes *versus* 88,3% qui les ont trouvées complètes.

Concernant les informations données, 98,3% des parents ont estimé que celles-ci étaient compréhensibles.

3.4.3. Pratiques des gestes

Nous avons demandé aux parents d'évaluer les difficultés rencontrées lors de leur apprentissage.

38,6% des parents ont trouvé l'apprentissage des gestes facile, 52,6% difficile et 8,8% très difficile. Les raisons des difficultés rencontrées par les parents au moment de l'apprentissage sont détaillées dans le Tableau 1.

Tableau 1 : Raison des difficultés rencontrées lors de l'apprentissage	
Sentiment de faire mal à son enfant	69%
Emotivité	69%
Explications trop compliquées	0%
Explications insuffisantes	4,8%
Reproduction des gestes difficile	33,3%
Gestes pas assez répétés	9,5%
Utilité non comprise	4,8%

Les raisons des difficultés rencontrées par les parents lors du retour à domicile sont détaillées dans le Tableau 2.

Tableau 2 : Raison des difficultés rencontrées au retour à domicile	
Apprentissage insuffisant	7,5%
Peur de faire mal	69,8%
Peur de mal reproduire le geste	69,8%
Pas envie de le faire	5,7%
Pas le temps de le faire	3,8%
Autre	9,4%

Les techniques difficiles à réaliser lors de l'apprentissage puis au retour à la maison sont détaillées dans le Tableau 3.

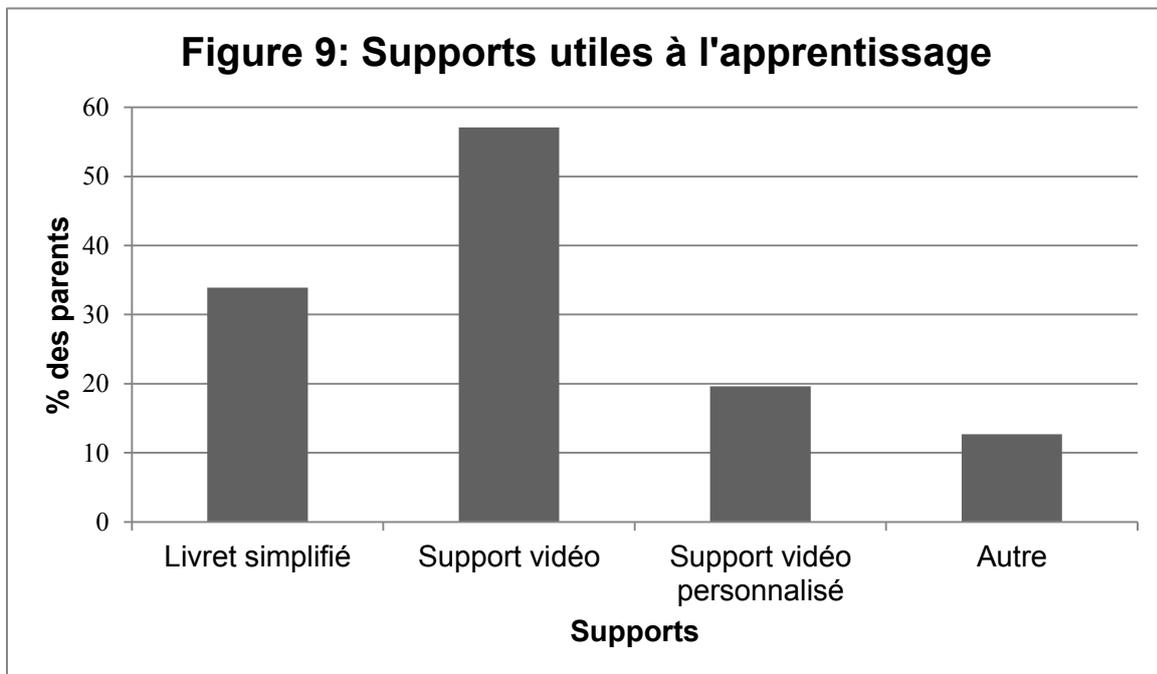
	Lors de l'apprentissage	À domicile
Mouchage	18,3%	26,3%
Reniflement	8,3%	7%
Pressions sur le thorax	58,3%	45,6%
Déclenchement de la toux	58,3%	52,6%

3.4.4. Poursuite de l'éducation par le kinésithérapeute libéral

Seulement 60% des parents ont bénéficié d'une poursuite de l'apprentissage des gestes de kinésithérapie respiratoire par leur kinésithérapeute libéral.

3.4.5. Supports

Les supports estimés utiles par les parents pour faciliter leur apprentissage sont détaillés dans la Figure 9.



3.4.6. Sentiment global

Les parents avaient un sentiment global très positif concernant leur apprentissage de la kinésithérapie respiratoire.

En effet, 94,8% des parents se servaient de ces techniques au moins le week-end ou pendant les vacances, 87,9% disaient s'en servir tous les jours.

Pour 87,7% des parents, le fait de connaître les gestes de kinésithérapie respiratoire les rassurait et pour 94,8% des parents cet apprentissage leur permettait également de mieux appréhender les soins de leur enfant.

Enfin, 93,1% des parents recommandaient cet apprentissage aux parents d'enfants porteurs de la maladie tandis que 6,9% étaient sans avis, aucun parent n'ayant donné de réponse négative.

Aucune doléance sur le ressenti psychologique négatif n'a été émise par les parents.

3.5. Evaluation de l'éducation optimale

Nous avons établi un score d'éducation thérapeutique défini comme optimal si les réponses aux items 13 à 16 étaient positives (informations concernant la maladie suffisantes, explications propres à la kinésithérapie suffisantes, explication des gestes complète et informations données compréhensibles). Si une réponse à ces 4 items différait, l'éducation était jugée non optimale et considérée comme valeur manquante s'il manquait une réponse à l'un de ces items.

Selon ces critères, 79% des parents ont bénéficié d'une éducation optimale, 16,1% d'une éducation non optimale, et 4,9% des valeurs étaient manquantes.

3.5.1. Selon l'âge des parents

Nous n'avons pas constaté de différence significative concernant l'éducation thérapeutique optimale selon l'âge des parents, $p = 0,44$ pour les mamans et $p = 0,15$ pour les papas.

3.5.2. Selon la catégorie socio-professionnelle

Globalement, il semblerait que dans certaines catégories socio-professionnelles, l'éducation soit plus optimale. En effet dans la catégorie sans emploi, 20% des mamans n'avaient pas une éducation optimale *versus* 8,3% des mamans dans la catégorie professions intermédiaires, $p = 0,65$.

Pour les papas, il semblerait y avoir la même tendance, avec une optimisation de l'éducation dans la catégorie professions intermédiaires où le chiffre atteint 90% et dans la catégorie cadres et professions intellectuelles supérieures où il atteint 100% *versus* 0% dans la catégorie sans emploi mais nous n'avions qu'une seule valeur, $p = 0,46$.

3.5.3. Selon le lieu du premier apprentissage

Aucune différence significative concernant l'éducation thérapeutique optimale n'a été mise en évidence selon que le premier apprentissage ait été effectué en hospitalisation complète ou en hospitalisation de jour, $p = 0,29$.

3.5.4. Selon le rang dans la fratrie

Le fait d'être le premier enfant de la fratrie n'handicapait pas significativement les parents dans leur apprentissage, $p = 0,50$.

3.5.5. VEMS selon l'éducation parentale

Nous n'avons pas trouvé de différence significative du VEMS entre le groupe « éducation thérapeutique optimale » et le groupe « éducation thérapeutique non optimale », $p = 0,83$.

3.5.6. IMC selon l'éducation parentale

Nous n'avons pas trouvé de différence significative de l'IMC entre le groupe « éducation thérapeutique optimale » et le groupe « éducation thérapeutique non optimale », $p = 0,89$.

3.6. Pratiques des autres centres en termes de kinésithérapie respiratoire

Nous avons collecté 17 réponses sur 42 CRCM pédiatriques sollicités dans le reste de la France, soit 40,5% de réponses.

3.6.1. Pratiques concernant la kinésithérapie respiratoire

De manière générale les centres avaient tendance à instaurer la kinésithérapie respiratoire dès le diagnostic, à hauteur de 82,4% des centres.

Parmi les centres instaurant la kinésithérapie respiratoire dès le diagnostic, 17,6% l'instauraient de manière quotidienne, 58,8% 2 à 3 fois par semaine, 17,6% moins de 2 fois par semaine et si exacerbations, 6% uniquement si exacerbations.

Concernant les 17,6% des centres n'instaurant pas la kinésithérapie respiratoire dès le diagnostic, 66,7% l'instauraient dès la première exacerbation et 33,3% avant l'âge de 1 an.

3.6.2. Pratiques concernant l'éducation parentale

Parmi les centres ayant répondu à l'enquête, 14 centres soit 82,4% proposaient une éducation parentale aux gestes de kinésithérapie respiratoire, dont 46,7% avant l'âge de 1 an.

3.6.3. Changement des pratiques depuis les nouvelles recommandations

Depuis la publication des recommandations nationales pour la prise en charge du nourrisson dépité en 2014, 3 centres soit 17,6% des centres ont changé leurs pratiques en ce qui concerne la prise en charge par kinésithérapie respiratoire.

3.7. Comparaison aux valeurs nationales

3.7.1. VEMS des 6-12 ans

Dans l'échantillon, il y avait 35 enfants concernés. Le VEMS moyen était de $108,1\% \pm 13,1$. Le VEMS moyen des enfants de 6-12 ans de notre étude était significativement supérieur à celui des 6-12 ans de notre centre à $103\% \pm 12,7$, $p = 0,03$; le VEMS moyen de notre centre correspondant au VEMS moyen de tous les enfants de 6 à 12 ans suivis au CRCM de Nancy en 2013, c'est-à-dire y compris des enfants exclus de notre étude.

Le VEMS moyen des enfants de 6-12 ans de notre échantillon était significativement supérieur à celui des 6-12 ans de l'Inter-région Est à $94,1\% \pm 15,7$, $p < 0,0001$ et également significativement supérieur à celui des 6-12 ans au niveau national à $93,7\% \pm 16,5$, $p < 0,0001$.

3.7.2. IMC des 0-4 ans

Dans l'échantillon, il y avait 18 enfants concernés. L'IMC moyen en Z-score était de $0,19 \pm 0,79$.

L'IMC moyen en Z-score des 0-4 ans de notre échantillon était significativement supérieur à celui des 0-4 ans au niveau national avec une moyenne à $-0,35 \pm 1,01$, $p = 0,01$.

3.7.3. IMC des 5-9 ans

Dans l'échantillon, il y avait 29 enfants concernés. L'IMC moyen en Z-score était de $0,73 \pm 1,30$.

L'IMC moyen en Z-score des 5-9 ans de l'échantillon était significativement supérieur à celui des 5-9 ans au niveau national avec une moyenne à $-0,01 \pm 1,21$, $p < 0,01$.

4. Discussion

Notre étude a mis en évidence une amélioration significative du VEMS des enfants suivis au CRCM pédiatrique de Nancy de la tranche d'âge 6-12 ans par rapport au VEMS moyen de la même population au niveau national.

Nous avons retrouvé les mêmes résultats en ce qui concerne l'IMC en Z-score des tranches d'âge 0-4 ans et 5-9 ans.

Ces résultats sont très encourageants et confirment l'intérêt d'une prise en charge pluri et multidisciplinaire précoce.

Dans notre effectif, nous avons 75,8% des enfants diagnostiqués suite au dépistage, ce qui est supérieur aux valeurs nationales, avec un taux à 54% en 2013 et 66% en 2012.¹

En ce qui concerne les mutations, 46,8% des enfants étaient homozygotes pour la mutation p.Phe508 et 40,3% hétérozygotes pour cette même mutation, ce qui rejoint les moyennes nationales à 42,4% pour les homozygotes et 38,9% pour les hétérozygotes.¹

L'insuffisance pancréatique exocrine était présente chez 82,3% des enfants, ce taux étant également comparable aux valeurs nationales à 81,7%.¹

Quant aux résultats retrouvés suite au questionnaire parental, les difficultés principales rencontrées par les parents étaient liées à l'émotivité, à la peur de faire mal et de mal reproduire les gestes. Les parents avaient un sentiment global très positif, ils étaient majoritairement rassurés par cet apprentissage et le recommandaient vivement.

Ces résultats confirment que le soutien parental et l'ETP font partie intégrante de la prise en charge des enfants atteints de maladie chronique et de leurs parents.

Des études concernant l'éducation thérapeutique des parents ont déjà été menées.

L'étude de Chomik et al en Pologne a montré que l'ETP des parents et des enfants permettait une meilleure adhésion au traitement et conditionnait le pronostic.²² L'étude de Miller et al sur les pathologies chroniques a également conclu à la nécessité d'intégrer les parents à la prise en charge pour assurer la continuité des soins.²¹

L'étude de Gormley et al en 2014 sur les attentes parentales a montré que les échanges entre parents d'enfants malades apportaient plus de bénéfice que l'ETP en elle-même.²⁴

Ces échanges méritent toutefois d'être encadrés par une équipe soignante pour éviter les dérives des discussions sur les réseaux sociaux.

Dans notre étude, nous avons essayé d'établir un score arbitraire d'éducation thérapeutique optimale. Il est intéressant d'observer qu'il n'a pas été retrouvé de lien significatif entre l'âge des parents, le rang dans la fratrie, le lieu de l'apprentissage, la catégorie socio-professionnelle des parents et l'éducation optimale. Il semble toutefois se dégager une facilité d'apprentissage, d'application et d'analyse des gestes de kinésithérapie respiratoire dans les catégories professionnelles intermédiaires et supérieures, qu'il serait intéressant d'approfondir dans une étude à plus large échelle. Cependant, nous n'avons pas démontré de lien statistique entre la qualité de l'éducation et les résultats respiratoires et anthropométriques.

Ceci est vraisemblablement lié au professionnalisme et à la continuité de soins assurés par le kinésithérapeute libéral.

Un des objectifs secondaires était de faire un état des lieux des pratiques en France, mais nous n'avons malheureusement recueilli que 40,5% de réponses. La majorité des centres instaurent la kinésithérapie respiratoire dès le diagnostic à plus de 80% mais dont seulement 17% de manière quotidienne. Plus de 15% des centres ne débutaient pas ce traitement dès le diagnostic alors que la conférence de consensus française le recommande même chez l'enfant asymptomatique.⁴

Concernant les principaux résultats de notre étude, notre population avait significativement un meilleur VEMS pour la classe d'âge 6-12 ans et un meilleur IMC en Z-score pour les classes 0-4 ans et 5-9 ans que la moyenne nationale.

Ces résultats positifs ne sont probablement pas du seul fait de la kinésithérapie respiratoire. En effet, beaucoup d'autres facteurs sont à prendre en compte comme les facteurs prédictifs propres à chaque patient : les mutations, le sexe, le mode de diagnostic, l'insuffisance pancréatique, le nombre de surinfections, la colonisation bactérienne, les paramètres anthropométriques et respiratoires; les facteurs liés à l'environnement et à l'observance thérapeutique.³⁸

Cependant, les différentes cohortes françaises sont comparables sur le plan de ces facteurs prédictifs.¹

La prise en charge au CRCM enfants du CHRU de Nancy par rapport aux autres CRCM diffère uniquement dans :

- la précocité de la prise en charge par kinésithérapie respiratoire,
- le quotidien de sa réalisation,
- l'ETP des parents dès le diagnostic.

Notre étude laisse donc à penser qu'il y a un lien fort entre ces résultats très positifs et les pratiques de kinésithérapie respiratoire en ce qui concerne la précocité de leur instauration, l'éducation des parents mais aussi la périodicité des séances.

Si l'on compare au sein de notre propre centre, l'échantillon de la population retenu dans notre étude avait significativement des meilleurs paramètres que la population globale de notre centre.

En ce qui concerne le VEMS des 6-12 ans, la moyenne dans notre étude était de 108% *versus* 103% pour la moyenne globale ; la moyenne globale de notre centre étant calculée tous les ans par le Registre National de la Mucoviscidose à partir des valeurs des enfants suivis au CRCM durant l'année concernée, y compris à partir des données des enfants exclus de notre étude (enfants suivis initialement dans un autre centre).

Nous avons retrouvé les mêmes résultats positifs pour l'IMC en Z-score.

Il y a donc une amélioration statistiquement significative dans la population étudiée, qui a été prise en charge à Nancy depuis le diagnostic et les valeurs globales de notre centre pour les enfants du même âge.

Si l'on se réfère au Registre National de la Mucoviscidose, avec une médiane globale à 103,4%, le CRCM pédiatrique de Nancy s'est classé en 2^{ème} position de la meilleure moyenne des VEMS au niveau national en 2013 et en 10^{ème} position pour le Z-score médian de l'IMC des moins de 18 ans (Annexe 4).¹

Ces résultats sont en faveur de l'intérêt d'une prise en charge précoce et quotidienne par kinésithérapie respiratoire.

Aucune étude connue à ce jour ne nous permet de comparer nos résultats, de par l'hétérogénéité des techniques mais aussi des recommandations.

Pour rappel, les recommandations concernant la kinésithérapie respiratoire varient d'un pays à l'autre :

- aux Etats-Unis: la *Cystic Fibrosis Foundation* recommande que la kinésithérapie respiratoire soit initiée dans les premiers mois de vie pour les enfants atteints de mucoviscidose de moins de 2 ans, (niveau de preuve bas, bénéfice modéré).⁷

Les techniques sont différentes, 80% des enfants de moins de 2 ans bénéficient d'un drainage de posture et au-delà de cet âge, une kinésithérapie passive par veste pneumatique est proposée par absence de remboursement des frais de kinésithérapie ;

- en Angleterre : la conférence de consensus recommande une prise en charge par kinésithérapie respiratoire précoce, avec une fréquence et une durée des séances variant selon la sévérité de la maladie, les exacerbations, les circonstances individuelles. Dans la majorité des cas, la kinésithérapie respiratoire est préconisée 2 fois par jour pendant 10 à 15 minutes, mais son application est aléatoire ;³⁹
- en France : après divergence d'opinion des experts, le consensus recommande des séances de kinésithérapie respiratoire en fonction de l'état clinique et une prise en charge régulière même chez l'enfant asymptomatique.⁴ Ceci génère des prises en charge très différentes.

Globalement, ces recommandations se rejoignent sur le principe, préconisant une prise en charge précoce y compris chez l'enfant asymptomatique, même si le niveau de preuve est bas et les résultats controversés.

Concernant les limites de notre étude, le choix du VEMS comme marqueur du suivi respiratoire des enfants atteints de mucoviscidose est critiquable.

En effet, ce paramètre n'est pas le meilleur pour évaluer l'obstruction bronchique distale. L'idéal aurait été d'utiliser les indices de distension et l'indice de clairance pulmonaire couplés au scanner thoracique, mais le VEMS est le seul paramètre actuellement retenu dans les registres et les études.

Il y a également un biais de sélection dans notre étude car nous avons gardé les 7 enfants diagnostiqués en dehors de la période néonatale, avec par conséquent une prise en charge plus tardive mais instaurée précocement lors du diagnostic.

Par ailleurs, certains centres ont stipulé dans leurs réponses au questionnaire qu'il pouvait y avoir une différence de résultats car certains centres sont greffeurs. Cependant, il y a très peu d'enfants greffés dans la tranche d'âge 0-12 ans, le plus jeune sur liste de greffe ayant 8 ans. De 2002 à 2013, seulement 12 enfants de moins de 12 ans ont été greffés au niveau pulmonaire soit 1 enfant par an en France.¹ Ce chiffre n'explique donc pas les variations de résultats d'un CRCM à l'autre. A Nancy, au CRCM pédiatrique, nous n'avons actuellement dans cette tranche d'âge aucun patient sur liste de greffe ou greffé.

Pour finir, par rapport aux résultats très encourageants de cette étude, on ne peut pas conclure exclusivement sur l'impact de la kinésithérapie respiratoire précoce, étant donné que nous n'avons pu réaliser d'étude multivariée.

Nous n'avons pas évalué la qualité de vie des enfants en raison du jeune âge de certains ; la kinésithérapie respiratoire quotidienne étant très chronophage pour les patients.

5. Conclusion

Les résultats de ce travail révèlent une situation respiratoire et nutritionnelle très favorable des enfants suivis au CRCM enfants du CHRU de Nancy.

La kinésithérapie respiratoire instaurée précocement dans cette maladie chronique incurable y contribue.

Cela implique une information, puis un accompagnement régulier de la famille, tant pour la compréhension de la maladie que pour l'adhésion au traitement, avec une adaptation permanente à l'âge de l'enfant et à la sévérité de la maladie.

La précocité de l'ETP est un des garants d'un meilleur pronostic évolutif et d'un meilleur vécu de la maladie.

Cette étude est donc prometteuse, dans une société où les parents puis les enfants doivent devenir acteurs de leur maladie ; elle ouvre des perspectives pour l'ensemble des pathologies chroniques de l'enfant.

Ceci nous encourage fortement à poursuivre nos pratiques.

6. Références

1. Registre français de la mucoviscidose. Bilan des données 2013.
2. Roussey M, Delmas D. Plus de 40 ans de dépistage néonatal en France : des données épidémiologiques majeures pour plusieurs maladies rares. BEH 15-16.
3. Le dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose en France : état des lieux et perspectives après 5 ans de fonctionnement. 2009, HAS.
4. Sermet-Gaudelus I, Couderc L, Vrielynck S, Brouard J, Weiss L, Wizla N, Llerena C, Lebourgeois M, Bailly C, Dirou A, Renouil M, Dalphin M.-L, Rault G, Munck A, Roussey M, au nom du Groupe de travail dépistage de la Fédération des centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose. National French guidelines for management of infants with cystic fibrosis. Archives de Pédiatrie 2014 ; 21:654-662.
5. Haute Autorité de santé. Mucoviscidose Protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare. Guide Affection longue durée. Saint Denis La Plaine: HAS ; 2008.
6. Société française de pédiatrie, Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Prise en charge du patient atteint de mucoviscidose - Observance, nutrition, gastro-entérologie et métabolisme. Conférence de consensus. Paris: ANAES, SFP ; 2002.
7. Cystic Fibrosis Foundation, Borowitz D, Robinson KA, Rosenfeld M, Davis SD, Sabadosa KA, Spear SL, Michel SH, Parad RB, White TB, Farrell PM, Marshall BC, Accurso FJ. Cystic Fibrosis Foundation Evidence-Based Guidelines for Management of Infants with Cystic Fibrosis. J Pediatr. 2009 ; 155 Suppl:S73-S93.
8. Ratjen FA. Cystic fibrosis: pathogenesis and future treatment strategies. Respir Care 2009 ; 54:595-605.
9. Levy H, Farrell PM. New challenges in the diagnosis and management of cystic fibrosis. J Pediatr. 2015 ; 166:1337-41.
10. Patrick A, Flume MD, Karen A, Robinson MSc, Brian P, O'Sullivan MD, Jonathan D, Finder MD, Robert L, Vender MD, Donna-Beth, Willey-Courand MD, Terry B, White

PhD, Bruce C, Marshall MD, and the Clinical Practice Guidelines for Pulmonary Therapies Committee. Cystic Fibrosis Pulmonary Guidelines: Airway Clearance Therapies. *Respiratory Care* 2009 ; vol 54.

11. Thomas J, Cook D.J, Brooks D. Chest Physical Therapy Management of Patients with Cystic Fibrosis: A Meta-analysis. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine* 1995 ; 151: 846-850.
12. McKoy N, Saldanha I, Odelola O, Robinson K. Active cycle of breathing technique for cystic fibrosis. *Cochrane Database Syst Rev.* 2012.
13. Bradley J, Moran F, Elborn J. Evidence for physical therapies (airway clearance and physical training) in cystic fibrosis: an overview of five Cochrane systematic reviews. *Respir Med.* 2006 ; 100:191-201.
14. Warnock L, Gates A, Van der Schans C. Chest physiotherapy compared to no chest physiotherapy for cystic fibrosis. *Cochrane Database Syst Rev.* 2013.
15. McIlwaine M, Lee Son N, Richmond M. Physiotherapy and cystic fibrosis: what is the evidence base?. *Curr Opin Pulm Med.* 2014 ; 20:613-7.
16. Fifoot S, Wilson C, MacDonald J, Watter P. Respiratory exacerbations in children with cystic fibrosis: physiotherapy treatment outcomes. *Physiother Theory Pract.* 2005 ; 21:103-11.
17. Pflieger A, Steinbacher M, Schwantzer G, Weinhandl E, Wagner M, Eber E. Short-term effects of physiotherapy on ventilation inhomogeneity in cystic fibrosis patients with a wide range of lung disease severity. *J Cyst Fibros.* 2015 ; 15: S1569-1993.
18. Education thérapeutique du patient : Définition, finalités et organisation. Juin 2007, HAS.
19. Therapeutic Patient Education Continuing Education Programmes for Health Care Providers in the Field of Prevention of Chronic Diseases. OMS 1998, Rev.2.
20. Jouret B, Le Tallec C, Desjardins H, Barre K. Education thérapeutique en pédiatrie : quelle approche chez l'enfant ?

21. Miller A, Condin C, McKellin W, Shaw N, Klassen A, Sheps S. Continuity of care for children with complex chronic health conditions: parents' perspectives. *BMC Health Serv Res.* 2009 ; 21:9:242.
22. Chomik S, Klincewicz B, Cichy W. Disease specific knowledge about cystic fibrosis, patient education and counselling in Poland. *Ann Agric Environ Med.* 2014 ; 21:420-4.
23. Bodnar R, Kadar L, Holics K, Ujhelyi R, Kovacs L, Bolbas K, Szekely G, Gyurkovits K, Solyom E, Meszaros A. Factors influencing quality of life and disease severity in Hungarian children and young adults with cystic fibrosis. *Ital J Pediatr.* 2014 ; 2:40:50.
24. Gormley H, Duff A, Brownlee K, Hearnshaw C. What parents of children with cystic fibrosis expect of educational events. *Nurs Child Young People.* 2014 ; 26:21-4.
25. Savage E, Beirne P, Ni Chroinin M, Duff A, Fitzgerald T, Farrell D. Self-management education for cystic fibrosis. *Cochrane Database Syst Rev.* 2014.
26. David V, Iguenane J, Ravilly S; Groupe de travail "Education thérapeutique" de Vaincre la Mucoviscidose; Société Française de la Mucoviscidose. Patient education in cystic fibrosis: what skills for the patient? *Rev Mal Respir.* 2007 ; 24:57-62.
27. Slatter A, Francis S, Smith F, Bush A. Supporting parents in managing drugs for children with cystic fibrosis. *Br J Nurs.* 2004 ; 13:1135-9.
28. Wilschanski M, Durie P. Patterns of GI disease in adulthood associated with mutations in the CFTR gene. *Gut.* 2007 ; 56:1153-63.
29. Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant. Bilan d'activité 2012. Paris : AFDPE ; 2013.
30. Place de la stratégie couplant les dosages de la trypsine immunoréactive (TIR) et de la protéine associée à la pancréatite (PAP) dans le dépistage systématique de la mucoviscidose en France. 2015, HAS.
31. Farrell P, Rosenstein B, White T, Accurso F, Castellani C, Cutting G , et al. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults : cystic fibrosis foundation report. *J Pediatrics* 2008 ; 153:S4-14.

32. Bui S, Boisserie-Lacroix V, Ceccato F, Clouzeau H, Debeleix S, Fayon M. Pulmonary inflammation in cystic fibrosis. *Arch Pediatr*. 2012 ; 19 :S8-12.
33. Claire E. Wainwright, M.B., B.S., M.D., J. Stuart Elborn, M.D., Bonnie W. Ramsey, M.D., Gautham Marigowda, M.D., Xiaohong Huang, Ph.D., Marco Cipolli, M.D., Carla Colombo, M.D., Jane C. Davies, M.D., Kris De Boeck, M.D., Patrick A. Flume, M.D., Michael W. Konstan, M.D., Susanna A. McColley, M.D., Karen McCoy, M.D., Edward F. McKone, M.D., Anne Munck, M.D., Felix Ratjen, M.D., Steven M. Rowe, M.D., M.S.P.H., David Waltz, M.D., and Michael P. Boyle, M.D. for the TRAFFIC and TRANSPORT Study Groups. Lumacaftor–Ivacaftor in Patients with Cystic Fibrosis Homozygous for Phe508del *CFTR*. *N Engl J Med* 2015 ; 373:220-231.
34. ANDEM. Conférence de consensus sur les techniques de kinésithérapie respiratoire non instrumentale. 1994, Lyon.
35. Miller M, Hankinson J, Brusasco V, Burgos F, Casaburi R, Coates A, Crapo R, Enright P, van der Grinten CP, Gustafsson P, Jensen R, Johnson DC, MacIntyre N, McKay R, Navajas D, Pedersen O, Pellegrino R, Viegi G, Wanger J. Standardisation of spirometry. *Eur Respir J*. 2005 ; 26:319-38.
36. Calimco 2, logiciel pour évaluer et suivre la corpulence des enfants, PNNS.
37. Rolland-Cachera M et al. Body Mass Index variations: centiles from birth to 87 years. *Eur J Clin Nutr* 1991 ; 45:13-21.
38. Cogen J, Emerson J, Sanders DB, Ren C, Schechter MS, Gibson RL, Morgan W, Rosenfeld M; EPIC Study Group. Risk factors for lung function decline in a large cohort of young cystic fibrosis patients. *Pediatr Pulmonol*. 2015 ; 50:763-70.
39. Standards of Care and Good Clinical Practice for the Physiotherapy Management of cystic fibrosis. Second edition. UK, June 2011

7. Annexe 1 : Questionnaire à l'attention des parents

Madame, Monsieur,

Votre enfant vient régulièrement à l'hôpital d'enfants pour le suivi de sa mucoviscidose. Le dépistage à la naissance, depuis 2002, a permis une prise en charge spécialisée et plus précoce de la maladie, dans le but de prévenir les complications et de vous donner progressivement les informations et les compétences pour accompagner votre enfant au quotidien.

La kinésithérapie respiratoire est un des traitements les plus importants, mais c'est aussi le plus contraignant.

A Nancy, un apprentissage des gestes de kinésithérapie respiratoire vous a été proposé par Madame Marie-Christine Issartel, kinésithérapeute référente, dès le diagnostic.

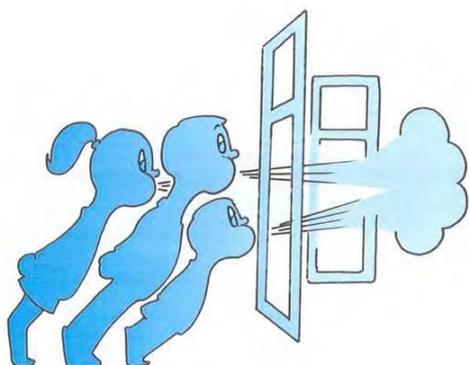
Nous aimerions connaître votre vécu concernant cet apprentissage, toutes vos remarques nous permettront de comprendre vos appréhensions, vos difficultés, vos satisfactions afin de corriger la prise en charge des nouveaux enfants dépistés.

Nous vous serions très reconnaissants de remplir ce nouveau questionnaire, dont les réponses seront analysées par Mlle Françoise Zitvogel, interne de pédiatrie, très sensibilisée à la maladie de votre enfant lors de son stage au CRCM.

L'équipe soignante est à votre disposition pour toute information complémentaire.

Nous vous remercions d'avance pour votre précieuse collaboration.

L'équipe du CRCM



Questionnaire à l'attention des parents

1. Informations générales

1. Qui remplit ce questionnaire ?

Maman Papa Maman et Papa

2. Quel âge aviez-vous au moment du diagnostic ?

Maman : Papa :

3. Quelle est votre activité professionnelle ? (facultatif)

Maman : Papa :

4. Quel est l'âge actuel de votre enfant ?

0-3 ans 3-6 ans 6-12 ans

5. A quel âge le diagnostic a-t-il été posé ?

Avant la naissance Les 1ers jours de vie Suite au dépistage Après l'âge de 2 mois

6. Etait-il votre premier enfant ?

Oui Non

2. Le 1^{er} apprentissage de la kinésithérapie respiratoire

1. Le délai entre l'annonce du diagnostic et le 1^{er} apprentissage vous a semblé :

court correct long

2. Quel délai vous semblerait correct ?

____ jours

3. Votre 1^{er} apprentissage s'est effectué :

A l'hôpital de jour En hospitalisation

4. Sur quelle durée s'est effectué votre apprentissage ?

____ jours

5. La durée totale de cet apprentissage vous semble :

Courte Adaptée Longue

6. Quelle durée vous semblerait nécessaire ?

____ jours

3. Le contenu des séances

1. Les informations concernant la maladie vous ont paru:

suffisantes insuffisantes Sans avis

2. Les explications propres à la kinésithérapie vous ont paru?

suffisantes insuffisantes Sans avis

3. L'explication des gestes de kinésithérapie pendant votre apprentissage était :

complète incomplète Sans avis

4. Les informations données étaient-elles compréhensibles ? :

oui non Sans avis

4. A propos de la pratique des gestes de kinésithérapie respiratoire :

1. L'apprentissage des gestes a été :

- facile difficile Très difficile

2. Si vous avez trouvé l'apprentissage difficile, pourquoi ? (plusieurs choix possibles)

- En raison de l'émotivité
- Les explications étaient trop compliquées
- Les explications étaient insuffisantes
- La reproduction des gestes était difficile
- Les gestes n'ont pas assez été répétés
- Vous avez eu du mal à comprendre l'utilité de votre participation
- Vous avez eu le sentiment de faire mal à votre enfant
- Autre :

3. Quelles techniques étaient les plus difficiles à réaliser lors de votre apprentissage?

- Le mouchage Le reniflement Les pressions sur le thorax
- Le déclenchement de la toux Autre :

4. Quelles techniques étaient les plus difficiles à réaliser au retour à la maison :

- Le mouchage Le reniflement Les pressions sur le thorax
- Le déclenchement de la toux Autre :

5. Pour quelle(s) raison(s) a-t-il été difficile de réaliser ces techniques à domicile ? (plusieurs choix possibles)

- L'apprentissage était insuffisant
- Vous aviez peur de faire mal à votre enfant
- Vous aviez peur de mal reproduire le geste
- Vous n'aviez pas envie de le faire
- Vous n'aviez pas assez de temps
- Autre :

L'apprentissage a-t-il été poursuivi par votre kinésithérapeute libéral ?

- Oui Non

Quels supports vous paraîtraient utiles ? (plusieurs choix possibles)

- Un livret simplifié
- Un support vidéo montrant les gestes appris durant la séance
- Un support vidéo personnalisé (film de votre enfant pendant la séance)
- Autre :

5. Votre sentiment global

1. **Avez-vous appliqué ces techniques à votre enfant au moins le week-end ou durant les vacances ?**

Oui Non

2. **Votre apprentissage vous a-t-il servi dans votre vie de tous les jours ?**

Oui Non Sans avis

3. **Vous êtes-vous senti plus rassuré(e) ?**

Oui Non Sans avis

4. **L'apprentissage de la kinésithérapie respiratoire en fonction de l'âge et du problème respiratoire vous a-t-il permis de mieux appréhender les soins de votre enfant ?**

Oui Non Sans avis

5. **Conseilleriez-vous cet apprentissage à d'autres parents ?**

Oui Non Sans avis

Commentaires libres :

8. Annexe 2 : Questionnaire à l'attention des CRCM

Kinésithérapie respiratoire et mucoviscidose: état des lieux en France.

Madame, Monsieur, Chers Collègues,

Dans le cadre d'un travail de thèse au CRCM enfants du CHU de Nancy, nous souhaiterions établir l'état des lieux en France des pratiques concernant la prise en charge par kinésithérapie respiratoire des enfants atteints de mucoviscidose depuis la mise en place du dépistage néonatal en 2002.

Ces données nous permettront d'évaluer notre propre pratique ainsi que l'impact sur l'évolution staturo-pondérale et respiratoire par le Z score nutritionnel et le VEMS (données du registre).

Merci d'avance pour votre précieuse collaboration.

Françoise ZITVOGEL, interne en D.E.S de pédiatrie à Nancy.

De quel centre faites-vous partie?

Dans votre centre, instaurez-vous la kinésithérapie respiratoire dès le diagnostic? Oui / Non

Si Oui, à quelle fréquence? 1x/jour / 2-3x/sem / <2x/sem / Uniquement en cas d'exacerbation

Si Non, à partir de quel âge la proposez-vous? Avant l'âge de 1 an / Après l'âge de 1 an / Après le 1er épisode d'exacerbation

Proposez-vous un apprentissage de la kinésithérapie respiratoire aux parents? Oui / Non

Si Oui, à partir de quand? Dans la 1ère année suivant le diagnostic / Après la 1ère année suivant le diagnostic

Pourriez-vous nous indiquer votre dernier IMC en Z-score pour les 5-9ans à partir des données du registre 2013?

Pourriez-vous nous indiquer votre dernier VEMS moyen en % pour les 6-12 ans à partir des données du registre 2013?

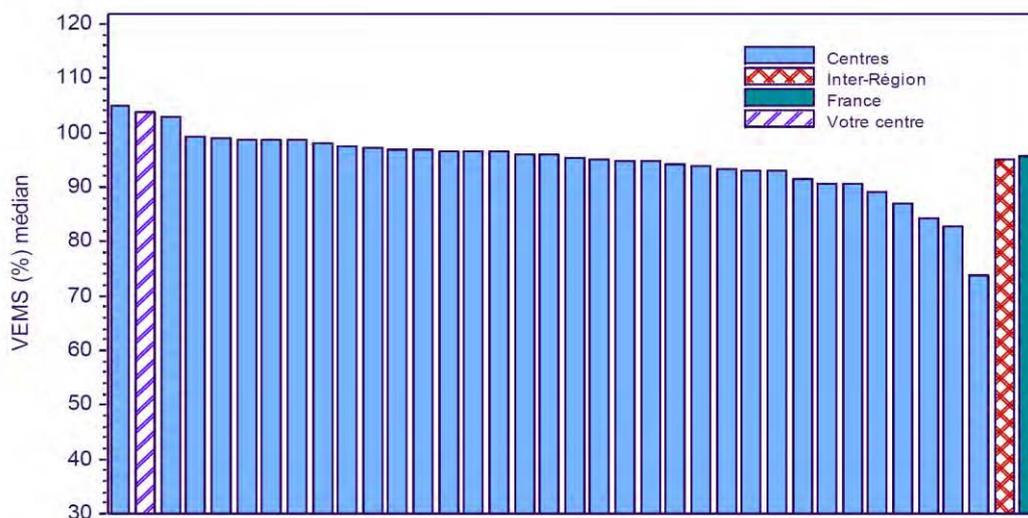
Avez-vous changé vos pratiques depuis la publication des recommandations nationales pour la prise en charge du nourrisson dépisté en 2014? Oui / Non

9. Annexe 3 : Mutations

mutation	Nombre	% / moyenne
2183AA->G:I/c.3908del	1	1,6
54666X/54666X	1	1,6
621+1G->T:I/R347P:IV	1	1,6
D110H/4382delA	1	1,6
G17BR/2896insAG	1	1,6
G542X/R553X	1	1,6
R334W/K710X	1	1,6
Y1092X/Q1100P	1	1,6
c.1130dupA/ Δ F508	1	1,6
Δ F508/2184insA	1	1,6
Δ F508/2747delC	1	1,6
Δ F508/2789+5G->A:I	2	3,2
Δ F508/621+1G->T:I	1	1,6
Δ F508/G542X	2	3,2
Δ F508/G542X:I	2	3,2
Δ F508/K710X	1	1,6
Δ F508/L206W	1	1,6
Δ F508/N1303K:II	2	3,2
Δ F508/Q220X	1	1,6
Δ F508/R117C	2	3,2
Δ F508/R117H	1	1,6
Δ F508/R347H	2	3,2
Δ F508/R347P	1	1,6
Δ F508/R347P:IV	1	1,6
Δ F508/R560K	2	3,2
Δ F508/Y1092X:I	1	1,6
Δ F508/ Δ F508	29	46,8

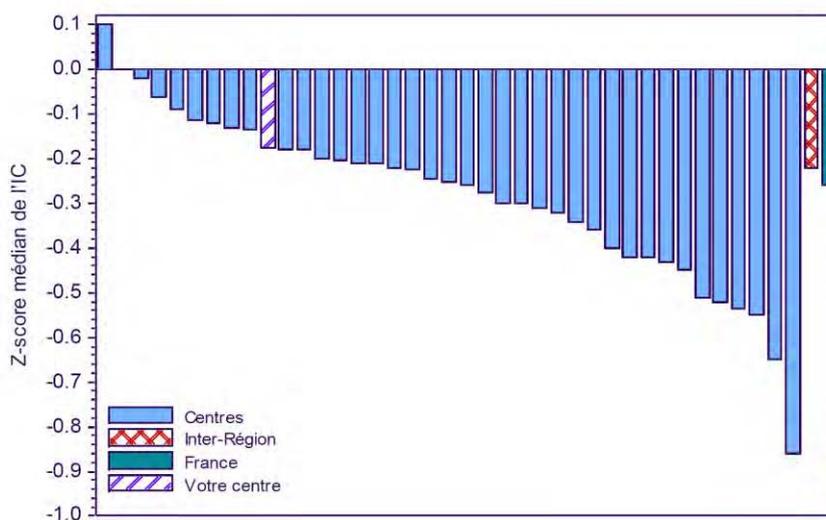
10. Annexe 4 : Rapport 2013 du Registre National de la mucoviscidose

Figure 21. VEMS (%) médian par centre



~ ~ Z-score médian de l'indice de corpulence (IC) - patients de moins de 18 ans ~ ~

Figure 16. Z-score médian de l'IC



RÉSUMÉ DE LA THÈSE

Introduction :

La kinésithérapie est la base du traitement respiratoire de la mucoviscidose.

Au CRCM enfants du CHRU de Nancy, ce traitement est instauré quotidiennement dès le diagnostic et une éducation parentale est proposée. L'objectif de notre étude était d'évaluer l'impact de la kinésithérapie respiratoire précoce sur les paramètres respiratoires (VEMS) et anthropométriques (IMC) chez les enfants malades, nés depuis l'instauration du dépistage néonatal.

Matériel et méthodes :

Etude de cohorte rétrospective incluant des enfants nés de juin 2002 à décembre 2013 et suivis depuis leur diagnostic au CRCM enfants de Nancy. Nous avons recueilli la meilleure valeur de VEMS et d'IMC de l'année 2013. Nous avons également recueilli le ressenti des parents et les pratiques des autres CRCM.

Résultats :

Nous avons inclus 62 patients, dont 83.8% avec une forme classique de mucoviscidose et 16.2% avec une forme frontière. Le VEMS moyen des 6-12ans de notre cohorte était statistiquement supérieur à la moyenne nationale, $p < 0.0001$. L'IMC en Z-score des 0-4 ans et 5-9 ans était également statistiquement supérieur à la moyenne nationale, $p = 0.01$ et $p < 0.01$, en référence au Registre National de la Mucoviscidose.

Le ressenti des parents sur leur apprentissage des gestes de kinésithérapie respiratoire était globalement très bon, 93.1% des parents le recommandaient. Les pratiques des autres centres étaient très hétérogènes, 81% des centres instauraient la kinésithérapie respiratoire dès les diagnostic, dont seulement 17% de manière quotidienne.

Conclusion :

Ces résultats nous encouragent à poursuivre la prise en charge précoce par kinésithérapie respiratoire et confirment l'intérêt de l'éducation thérapeutique dès le diagnostic.

Impact of early chest physiotherapy in children with cystic fibrosis, born after newborn screening in France. Retrospective cohort study of 62 patients followed in Nancy.

THÈSE : MÉDECINE SPÉCIALISÉE – ANNÉE 2015

MOTS CLEFS : mucoviscidose, enfant, kinésithérapie respiratoire, VEMS, IMC

UNIVERSITÉ DE LORRAINE,

Faculté de Médecine de Nancy

9, avenue de la Forêt de Haye

54505 VANDOEUVRE LES NANCY Cedex
