

«En 20 ans, la prise en charge a fortement évolué»

La consultation de mucoviscidose adulte de l'Hôpital neuchâtelois réunit un réseau d'intervenants pluridisciplinaire.

PAR BRIGITTE REBETZ

L'arrivée à l'Hôpital neuchâtelois (HNE) l'an dernier du docteur Alain Sauty, pneumologue spécialisé, a permis à la consultation de mucoviscidose adulte de devenir un centre reconnu en Suisse. Conjointement avec le professeur Jean-Marc Fellrath, il travaille avec un réseau d'intervenants pluridisciplinaire interne qui rassemble une infirmière spécialisée, des physiothérapeutes, diététiciennes et d'autres spécialistes comme les infectiologues et diabétologues. La consultation, qui entretient des liens avec les autres centres hospitaliers romands, collabore aussi avec des acteurs externes. Le pneumologue avait mis en place la consultation spécialisée adulte du Chuv à Lausanne en 2001 et à l'hôpital de Morges par la suite. Interview d'un spécialiste qui est aussi président de la fondation Respirer, vice-président de la Fondation pour la mucoviscidose et coprésident du groupe médical suisse de la mucoviscidose.



Alain Sauty, pneumologue spécialiste de mucoviscidose adulte, a développé la consultation de l'HNE depuis son arrivée en 2018. GUILLAUME PERRET

Quelle prise en charge proposez-vous aux patients?

Nous les voyons entre une fois par mois et une fois par trimestre, tout dépend de la gravité. Cette maladie touche les organes qui produisent des sécrétions: poumons, nez et sinus, foie, pancréas et tube digestif. De plus, la grande majorité des hommes présentent une stérilité secondaire. La maladie se manifeste plus ou moins sévèrement, selon les mutations impliquées. On en a recensé 2000 au total! Au niveau pulmonaire, les sécrétions ont tendance à stagner dans les voies respiratoires, causant des infections à répétition et, à terme, une dégradation des bronches. Une physiothérapie pour libérer les bronches est effectuée de façon journalière et un suivi dié-

tétique est nécessaire pour éviter la perte de poids. Dans notre consultation, nous suivons 45 adultes – à peine moins que le Chuv en nombre de cas – qui viennent des cantons de Neuchâtel, Valais, Vaud ou Fribourg. Cela s'explique en partie par le fait que cette maladie est chronique et que les patients créent des liens avec l'équipe qui les traite. Il arrive que certains soient hospitalisés de quelques jours à deux semaines, généralement à cause d'une infection pulmonaire. Mais la plupart d'entre eux gèrent leurs traitements antibiotiques, y compris par voie intraveineuse, à la maison. Par la suite, nous prévoyons de collaborer avec un psychiatre, car la mucoviscidose est une maladie qui peut être lourde à porter. Quand on en souffre, on doit prendre quantité de médicaments chaque jour, à vie: on ne peut pas se dire qu'après une semaine, ça ira mieux!

Comment le traitement a évolué depuis la découverte du gène responsable en 1989?

Comment le traitement a évolué depuis la découverte du gène responsable en 1989?

Cette découverte a suscité un grand espoir, mais réparer le gène CTFR défectueux (qui code une protéine responsable de régler le flux de chlore et de sodium) s'est révélé plus compliqué que prévu. Pour l'instant aucune thérapie génique n'est disponible. Mais d'autres pistes ont été investiguées par les chercheurs: plusieurs nouveaux médica-

ments sont en gestation actuellement. Entre 2014 et 2017, le nombre des traitements en développement pour la mucoviscidose a pratiquement doublé! Des entreprises pharmaceutiques ont produit des molécules dont le but est de rectifier chimiquement le défaut de la protéine. Le type de molécule utilisée pour une personne dépend du type de ses mutations et deux médicaments sont déjà utilisés en Suisse. On se dirige actuellement vers des médicaments composés de trois molécules pour corriger les différentes anomalies de la protéine (on les appelle molécules correctrices et potentiatrices). Les premiers résultats de ces médicaments sont très

encourageants. Si tout va bien, certains pourraient déjà être validés cette année encore aux Etats-Unis et convenir à la plupart des personnes touchées... On peut imaginer que si elles fonctionnent pour la mucoviscidose, elles pourraient aussi être efficaces un jour pour d'autres maladies génétiques rares.

On se trouve à un tournant, dites-vous...

Du point de vue de la médication, les perspectives sont pro-

metteuses. Un traitement qui corrige une mutation qui affecte plus de 50% des patients suisses fait actuellement l'objet d'une longue négociation avec l'Office fédéral de la santé publique, car son prix s'élève à plus de 200 000 francs par an, ce qui représente un enjeu économique majeur. Comme on prévoit l'arrivée sur le marché de nombreux médicaments corrigeant différents types d'anomalies de la protéine CFTR, des chercheurs tentent de développer des outils pour déterminer in vitro quel médicament correspondra à quel patient. Nous collaborons précisément avec l'EPFL pour un tel test qui devrait permettre d'éviter de commencer un traitement à 15 000 francs par mois pour rien.

Depuis vos débuts en 2001, qu'est-ce qui a changé?

La prise en charge des patients a passablement évolué! L'apparition de nouveaux antibiotiques par inhalation, la prise en charge pluridisciplinaire, les transplantations pulmonaires, les nouveaux traitements apparus ces trois ou quatre dernières années ont sensiblement amélioré la qualité et l'espérance de vie. Je suis une personne qui vit avec des poumons transplantés depuis 22 ans et un rein greffé il y a quelques années. Autrefois, nos patients étaient principalement des enfants, mais aujourd'hui ils sont majoritairement adultes. La moitié d'entre eux ont plus de 40 ans.

NEUCHÂTEL. Pour en savoir plus, conférence publique sur le thème de «Mucoviscidose: de la découverte du gène à la médecine de précision» jeudi 21 février, à 19h, auditorio de l'hôpital Pourtalès.

«Je consacre deux heures par jour à mon traitement»

David a 46 ans, il est marié avec deux enfants. Ce spécialiste de la propriété intellectuelle pendule entre son domicile de la région neuchâteloise et la campagne vaudoise où il travaille à temps complet. Rien ne le distingue d'un autre père de famille, sauf qu'il doit consacrer deux heures par jour à traiter la mucoviscidose dont il est atteint. Témoignage. «Durant mon enfance, l'impact de la maladie se concentrait sur mon système digestif: je devais suivre un régime, j'étais souvent malade, c'était assez perturbant. Mais depuis l'adolescence, les problèmes se focalisent sur mes bronches. Cela m'oblige à me traiter quotidiennement avec des aérosols, de la physio respira-

toire, des antibiotiques trois à quatre fois par an, à prendre des médicaments pour la digestion et des compléments vitaminés, à pratiquer des activités cardiovasculaires. Au total, c'est deux heures par jour si je prends en compte la gestion et les commandes de médicaments! Entre le travail et la vie de famille, il faut jongler pour y parvenir. Je m'efforce de faire d'une pierre deux coups. Au lever, par exemple, quand je me prépare un café, je démarre ma physio respiratoire (30 minutes). Quand je pendule, je saute sur un vélo à la descente du train pour filer au bureau. Ce trajet de 15 minutes fait partie du traitement. Comme le sport aide ma fonction respiratoire, je pratique régulièrement spinning,

jogging et ski. Je fais aussi du renforcement musculaire dans un fitness pour diminuer mon mal de dos (dû au fait que la mucoviscidose fait beaucoup tousser). Il a fallu apprendre à accepter la maladie. Au quotidien ça va, tant que je n'attrape pas de gros virus. Ce qui est contraignant? La planification des vacances, car on ne peut pas aller partout: les pays chauds et humides, les atmosphères polluées sont à proscrire. Par chance, mon emploi privilégie les résultats plutôt que les heures de présence. Cela me permet de concilier mon travail et les rendez-vous chez le médecin (toutes les six semaines) qui nécessitent parfois des examens complémentaires.»

Dépistage néonatal depuis 2011

La mucoviscidose (ou fibrose kystique) concerne une naissance sur 2900 en Europe et Amérique du Nord où elle est la maladie génétique la plus fréquente. En Suisse, près de 1000 personnes en souffrent. Chronique, incurable, non contagieuse, la maladie revêt des formes plus ou moins sévères. Tout dépend des mutations du gène CTFR. Quatre pour cent de la population possèdent un gène défectueux sans le savoir. Un père et une mère porteurs ont un risque sur quatre de mettre au monde un enfant atteint. Particularité de la maladie: les cellules échangent mal l'eau et le sel avec leur environnement. D'où des sécrétions trop visqueuses, en particulier dans les poumons et l'appareil digestif, causant infections et inflammations. Le dépistage néonatal est pratiqué en Suisse depuis 2011. Il est réalisé dans le cadre du test de Guthrie (une goutte de sang prélevé au talon, environ quatre jours après la naissance) qui décèle neuf maladies rares. Un diagnostic précoce permet d'entreprendre une prise en charge rapide, évitant au bébé bronchites à répétition, détérioration des poumons et retard de croissance notamment. Traiter la maladie tôt présente l'avantage d'améliorer la qualité de vie des jeunes patients, a fortiori avec la nouvelle génération de traitements.