

LA MESURE DES GAZ DU SANG

La mesure de la concentration en oxygène (O_2) et en gaz carbonique (CO_2) contenue dans le sang artériel est l'examen qui permet d'évaluer le bon fonctionnement des poumons.

Le rôle des poumons est d'assurer les échanges gazeux de l'organisme (**Figure 1**), c'est-à-dire :
1) enrichir le sang en oxygène : faire passer de l'oxygène de l'air respiré aux globules rouges du sang qui vont ensuite l'acheminer vers les différents organes de notre corps ;
2) dans le même temps, épurer le sang du gaz carbonique : les poumons éliminent du sang le gaz carbonique produit par les cellules.

Toute maladie pulmonaire qui perturbe ces échanges aboutit à une diminution de la concentration en O_2 et à une augmentation en CO_2 , et l'importance de ces modifications témoigne de la gravité de la maladie.

Pourquoi mesurer les gaz du sang ?

> Pour le médecin, les résultats enregistrés sont particulièrement utiles pour :

- préciser les raisons d'un essoufflement anormal et orienter vers un diagnostic ;
- juger de la gravité de la maladie respiratoire (asthme, broncho-pneumopathie chronique obstructive, insuffisance respiratoire chronique, etc.), en suivre l'évolution, évaluer l'efficacité du traitement et l'adapter au mieux à votre état de santé (par exemple : si vous devez être sous oxygène, adapter le débit d'oxygène qui vous est délivré) ;
- connaître la capacité des globules rouges de se charger en oxygène ;
- apprécier les échanges gazeux lors d'une épreuve d'effort ;
- déterminer le degré d'acidité du sang. C'est la mesure du pH.

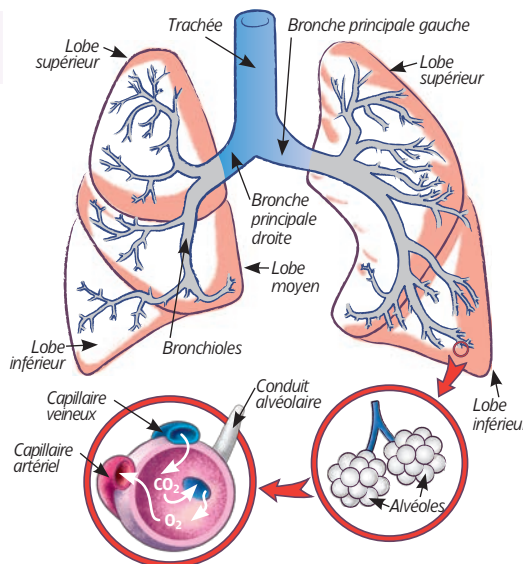


Figure 1. Rôle des poumons : assurer les échanges gazeux.

Quel est l'intérêt de combiner la mesure des gaz du sang avec d'autres examens ?

> La mesure des gaz du sang est souvent associée à la spirométrie (test consistant à mesurer, à l'aide d'un appareil, le volume et le débit d'air que vous êtes capable d'inspirer et d'expirer) afin de mieux évaluer le bon fonctionnement des poumons.

> Dans certains cas, le manque d'oxygène ne se manifeste qu'à l'effort, c'est pourquoi la mesure des gaz du sang est parfois combinée avec une épreuve d'effort sur bicyclette ergométrique au cours de laquelle on enregistre également l'électrocardiogramme et la pression artérielle. La mesure des gaz du sang est alors effectuée au repos, puis à la fin de l'épreuve, et ces résultats sont comparés à ceux d'un sujet normal de même sexe, de même âge et de même poids, et indemne de toute maladie respiratoire.

Faut-il prendre des précautions particulières avant l'examen ?

Il n'est pas nécessaire d'être à jeun pour effectuer cet examen.

Quelles sont les informations apportées par cet examen ?

Les prélèvements sanguins artériels permettent de connaître de façon précise la quantité d' O_2 et de CO_2 contenue dans le sang après son passage dans les poumons. Pour évaluer ces quantités d' O_2 et de CO_2 , et comme ce sont des gaz, c'est la pression qu'ils exercent dans leur milieu (le sang artériel) qui est mesurée. On obtient ainsi une valeur de pression (PaO_2 , $PaCO_2$).

En situation normale, la PaO_2 varie de 80 à 90 mmHg et la $PaCO_2$ avoisine les 40 mmHg.

Le déroulement de cet examen

La mesure des gaz du sang peut être réalisée dans le cabinet du médecin ou à l'hôpital.

Pour mesurer les gaz du sang, il faut du sang artériel, ce qui veut dire qu'il faut le ponctionner dans une **artère**, généralement du côté non dominant, et non pas une veine comme dans les prises de sang habituelles.

Après une désinfection soignée de la peau, le prélèvement est effectué, sans pose de garrot et à l'aide d'une aiguille très fine montée sur seringue.

Le plus souvent, le prélèvement du sang est réalisé au niveau du poignet dans l'artère radiale (là où l'on palpe le pouls) car elle est plus accessible (**Figure 2**). Préalablement, certains médecins pratiquent la manœuvre de Allen afin de s'assurer que l'artère ulnaire (cubitale) est fonctionnelle, pouvant ainsi suppléer à l'artère radiale si celle-ci est lésée. Cette manœuvre consiste en une compression par le médecin des artères radiale et ulnaire. Simultanément, vous effectuez des mouvements de flexion et d'extension répétés de votre main, jusqu'à sa décoloration ; puis le médecin lève la compression de l'artère ulnaire lui permettant ainsi d'évaluer le temps et l'aspect de sa revascularisation. Plus rarement lorsque l'artère radiale s'avère difficile à ponctionner, le prélèvement est alors réalisé au pli du coude (dans l'artère humérale) ou au pli de l'aîne (dans l'artère fémorale).

Si les circonstances ne permettent pas un prélèvement artériel (nouveau-né, prélèvements artériels répétés chez des patients fragiles, etc.) on peut avoir recours au prélèvement capillaire, qui se fait au niveau du lobe de l'oreille, du doigt ou du talon (chez le nouveau-né).

- Le prélèvement n'est pas très douloureux et il s'effectue sans anesthésie locale ; une crème anesthésique cutanée peut cependant être utilisée.
- Il arrive qu'une sensation de décharge électrique soit ressentie lorsque le sang est prélevé au poignet ; l'aiguille peut rentrer en contact avec le nerf radial qui est à proximité de l'artère radiale.
- La formation d'un hématome n'est pas exceptionnelle. Pour l'éviter, il est habituel de comprimer longuement le point de piqure à l'issue du prélèvement et mettre en place un pansement compressif (ce geste est d'autant plus important si vous êtes sous anticoagulants).

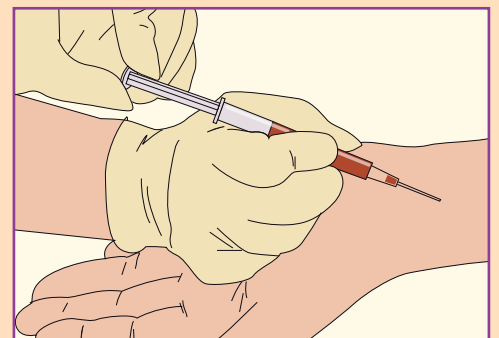


Figure 2. Prélèvement du sang dans l'artère radiale.

LA SARCOÏDOSE

La sarcoïdose, appelée également maladie de Besnier-Boeck-Schaumann, est une maladie inflammatoire de cause inconnue, qui peut affecter n'importe quel organe du corps. Cependant, ce sont le plus souvent les poumons (90 % des cas) qui sont atteints [1]. La sarcoïdose se caractérise par la formation de petits amas de cellules appelées « granulome sarcoïdien » ayant un rôle dans l'inflammation à l'intérieur de l'organe atteint.

Qui peut en être atteint ?

La sarcoïdose peut toucher tout le monde, quels que soient le sexe et l'origine géographique. Toutefois, elle apparaît préférentiellement chez l'adulte jeune, avec une prévalence légèrement supérieure chez la femme, et est plus fréquente chez les personnes à la peau noire.

À quoi est-elle due ?

La cause exacte de la sarcoïdose n'est pas connue. Il pourrait s'agir d'une réaction excessive du système de défense de l'organisme (système immunitaire) contre un élément étranger ou un agent infectieux. Les personnes développant une sarcoïdose pourraient être particulièrement sensibles à cet élément extérieur, contrairement au reste de la population.

Quels en sont les symptômes ?

C'est une maladie qui peut n'avoir que peu ou pas de symptômes et peut donc rester longtemps silencieuse. C'est souvent à la suite d'une radiographie du thorax faite pour d'autres raisons (médecine du travail par exemple) montrant une augmentation du volume des ganglions situés autour des bronches, que la maladie est découverte.

Certaines formes de la maladie avec atteinte pulmonaire peuvent s'accompagner d'une toux sèche persistante, d'un essoufflement à l'effort, et parfois de douleurs thoraciques. Il peut y avoir des douleurs articulaires (au niveau des genoux, chevilles, poignet, etc.), des douleurs musculaires ou des signes plus généraux comme une petite fièvre persistante, une fatigue, une perte d'appétit voire un amaigrissement.

Quand la maladie touche la peau, ce qui est rare, l'atteinte cutanée est caractéristique.

Comment établir le diagnostic ?

Le médecin peut évoquer le diagnostic de sarcoïdose à partir des symptômes que vous présentez et sur une **radiographie du thorax**.

- > Le diagnostic de certitude est généralement obtenu par la présence des granulomes caractéristiques à partir de l'**examen au microscope** d'une **biopsie** (prélèvement d'un petit échantillon de tissu touché) par endoscopie bronchique (bronchoscopie) ou sur des biopsies de ganglions ou d'autres organes atteints.
- > Le **scanner du thorax** peut être nécessaire pour visualiser des ganglions ou des lésions débütantes invisibles à la radiographie du thorax.
- > Des **épreuves fonctionnelles respiratoires** (EFR) permettent d'évaluer le fonctionnement des poumons.
- > Des **examens de sang et d'urine** peuvent aider le médecin à confirmer le diagnostic. La prise de sang permet d'évaluer le fonctionnement du rein ou du foie. Les analyses d'urine apprécient la quantité de calcium dans les urines recueillies pendant 24 heures et évaluent également le fonctionnement des reins. Toutefois, il n'existe pas de test diagnostique très fiable.
- > D'autres examens peuvent être nécessaires pour s'assurer de l'absence d'atteinte d'autres organes : examen du système nerveux, des yeux ou du cœur par électrocardiogramme ou échographie cardiaque.

Quel est le traitement ?

De nombreux cas guérissent spontanément sans traitement. En fonction de l'évolution de la maladie telle que la survenue d'une atteinte pulmonaire ou d'un autre organe, un traitement à base de corticoïdes (anti-inflammatoires dits « stéroïdiens ») est administré souvent pendant plusieurs mois pour atténuer l'inflammation. Il peut se produire une rechute à l'arrêt des corticoïdes.

Chez certains malades (lorsque les corticoïdes sont inefficaces, contre-indiqués ou responsables d'effets secondaires importants), un traitement immunosuppresseur (médicaments qui agissent sur le système immunitaire) ou biologique (molécule issue de l'organisme vivant et qui modifie la réponse biologique : inhibiteurs de la TNF- α) peut être envisagé.

Des mesures d'hygiène simples sont conseillées, notamment éviter l'exposition solaire et arrêter le tabac.

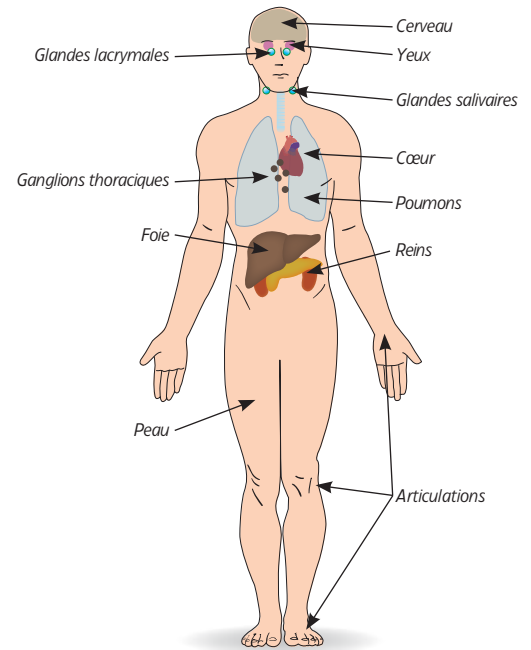


Figure. Les différents organes atteints dans la sarcoïdose.

Est-ce qu'on en guérit ?

L'évolution de la maladie est variable d'une personne à une autre.

Dans 50 % des cas, la sarcoïdose disparaît spontanément en moins de 3 ans et, de manière générale, les patients guérissent en moins de 5 ans [1].

Dans d'autres cas, la maladie peut prendre un caractère chronique, les malades faisant plusieurs « poussées » au cours de leur vie, pouvant alors mettre en jeu le pronostic fonctionnel de l'organe atteint (poumon, œil, foie, rein) ou son pronostic vital.

Différents organes peuvent être atteints en dehors des poumons tels que les ganglions lymphatiques, les yeux, le système nerveux, les glandes salivaires ou lacrymales, les articulations, plus rarement le rein ou le cœur.

■ Ce que l'on sait sur la sarcoïdose

- Ce n'est pas une maladie héréditaire (en revanche, des facteurs génétiques peuvent être impliqués).
- Ce n'est pas une maladie infectieuse directement causée par un microbe ou un virus.
- Ce n'est pas une maladie contagieuse.
- Ce n'est pas non plus une maladie professionnelle ; il n'y a aucun argument pour penser qu'une exposition à un environnement particulier puisse être à l'origine de la maladie.

Référence :

1. La sarcoïdose. www.orpha.net. Avril 2008.

LE PNEUMOTHORAX

Le poumon est enveloppé dans un sac à double paroi : la plèvre, dont l'un des feuillets adhère au poumon (plèvre viscérale) et l'autre aux organes avoisinants (plèvre pariétale). À l'état normal, ces deux feuillets sont collés par un vide d'air, ce qui oblige le poumon à suivre les mouvements de la cage thoracique durant la respiration.

De quoi s'agit-il ?

Le pneumothorax fait suite à l'irruption inopinée d'air entre les deux feuillets de la plèvre. On parle d'ailleurs communément de « décollement de la plèvre », ce qui provoque la compression du poumon.

Quelles en sont les causes ?

L'air qui pénètre dans la cavité pleurale peut provenir :

- > de l'extérieur, à l'occasion par exemple d'une blessure thoracique (traumatisme thoracique, etc.) ;
- > de l'intérieur, par suite de l'éclatement spontané d'alvéoles pulmonaires situées au contact du feuillet interne de la plèvre, soit parce qu'elles étaient anormales (présence de kystes ou de bulles à la surface du poumon), soit sans raison apparente, et l'on parle alors de pneumothorax idiopathique (sans cause).

Quels sont les signes d'un pneumothorax spontané ?

Le pneumothorax se manifeste le plus souvent par la survenue brutale (au repos ou lors d'un effort) d'une douleur parfois très violente à type de point de côté, classiquement en coup de poignard inhibant l'inspiration profonde, et/ou d'une gêne respiratoire angoissante accompagnée de toux sèche irritative et d'essoufflement. Le médecin peut en faire le diagnostic lors de l'auscultation pulmonaire mais la confirmation est apportée par la radiographie pulmonaire.

Quelle est l'évolution du pneumothorax ?

Les petits pneumothorax qui n'occasionnent pas trop de gêne, peuvent guérir spontanément en 2 ou 3 semaines grâce au repos, mais des récurrences sont toujours possibles, notamment chez les fumeurs.

Les pneumothorax plus importants qui compriment le poumon peuvent entraîner une insuffisance respiratoire, ils nécessitent toujours une évacuation de l'air.

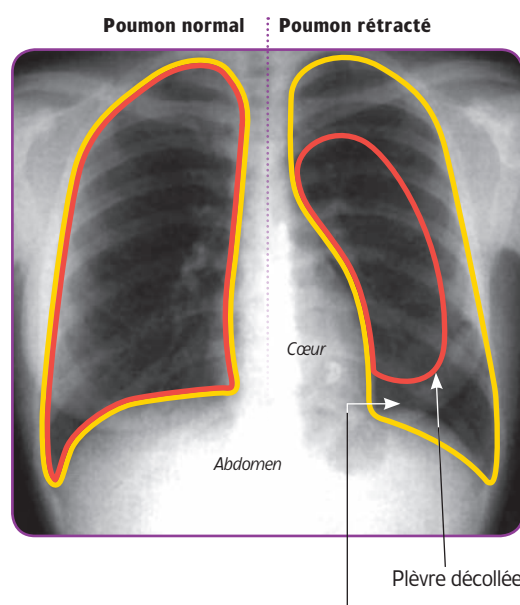
Les pneumothorax traumatiques ou consécutifs à une maladie pulmonaire sous-jacente peuvent donner lieu, selon leur cause, à diverses complications comme un épanchement de sang dans la plèvre ou de liquide infecté par exemple.

Quel en est le traitement ?

Lorsque le pneumothorax est bien toléré cliniquement (peu ou pas de symptômes) ou de petite taille, le traitement consiste en : 1) un simple repos au lit pour que l'air entre les deux feuillets de la plèvre se résorbe spontanément, et 2) des médicaments contre la douleur et la toux.

Lorsque le pneumothorax est mal toléré cliniquement (gêne respiratoire) ou de grande taille, une hospitalisation est nécessaire afin d'évacuer l'air à l'aide d'une aiguille ou d'un petit cathéter (ce geste est appelé l'« exsufflation »), voire d'un épanchement à l'aide d'un drain, tube flexible introduit entre deux côtes à travers la peau sous anesthésie locale (ce geste est appelé le « drainage pleural »).

Pour éviter les récurrences, certaines mesures sont recommandées telles que l'arrêt du tabac, éviter les activités sportives intenses et le port de lourdes charges. Une intervention chirurgicale peut, dans certains cas, être nécessaire, elle est appelée pleurodèse ou symphyse pleurale ; il s'agit alors de « coller définitivement » les deux feuillets de la plèvre.



Pneumothorax : épanchement d'air dans le thorax entre les 2 feuillets de la plèvre.

- Plèvre pariétale : feuillet adhérant à la paroi thoracique et aux organes avoisinants.
- Plèvre viscérale : feuillet recouvrant le poumon.

■ Y a-t-il des personnes à risque de pneumothorax ?

Le pneumothorax survient de préférence chez les hommes jeunes, grands et longilignes, fumeurs, parfois après un effort. Il peut survenir aussi chez le nouveau-né, rarement chez l'enfant. Une maladie pulmonaire comme l'emphysème est un facteur favorisant.

LES RONFLEMENTS ET LE SYNDROME D'APNÉES OBSTRUCTIVES DU SOMMEIL

On considère que « ronfler » n'occasionne qu'une gêne minime (essentiellement pour l'entourage). Cependant, cela peut être le signe d'une affection sérieuse, appelée syndrome d'apnées obstructives du sommeil.

Qu'appelle-t-on syndrome d'apnées obstructives du sommeil ?

Il s'agit d'obstructions fréquentes, complètes ou partielles des conduits respiratoires de l'arrière-gorge, durant le sommeil. Ces obstructions sont responsables de réductions significatives (hypopnées) ou d'interruptions respiratoires (apnées) brèves, répétées, survenant pendant le sommeil. La personne s'arrête de respirer pendant environ 10 secondes. Les apnées du sommeil peuvent survenir jusqu'à 20 ou 30 fois par heure. Les mécanismes en cause sont divers (**voir ci-contre**).

Quels sont les symptômes ?

Certains s'observent uniquement pendant le sommeil, ils sont donc en général décrits par l'entourage.

- Ronflements quotidiens très bruyants (mais toutes les personnes qui ronflent ne sont pas sujettes aux apnées du sommeil).
- Arrêts respiratoires répétés (silences), suivis à chaque fois par une inspiration bruyante et difficile, comme si l'individu luttait pour reprendre sa respiration.
- Réveils brusques et répétés pendant le sommeil.
- Mictions plus fréquentes pendant la nuit (nycturie).
- Sommeil agité, non réparateur, avec fatigue dès le réveil.

D'autres surviennent dans la journée et sont, de fait, une conséquence du mauvais sommeil nocturne :

- Somnolence excessive au cours de la journée non expliquée par d'autres facteurs.
- Assoupissement durant les activités répétitives et parfois celles qui requièrent de l'attention et de la vigilance comme conduire, travailler ou parler.
- Parfois, des maux de tête au réveil ou des troubles de la libido.

Si vous avez éprouvé vous-même plusieurs de ces symptômes, consultez un médecin. Vous souffrez peut-être d'apnées obstructives du sommeil ou d'une autre affection qui nécessite un avis médical.

Quelles sont les possibilités de traitement ?

Pour les cas peu sévères de troubles respiratoires pendant le sommeil, il est recommandé de :

- **dormir sur le côté plutôt que sur le dos**
- **éviter de boire de l'alcool avant de se coucher**
- **éviter de prendre des somnifères**
- **éviter de prendre des drogues**
- **arrêter de fumer**
- **perdre du poids**, en cas de surcharge pondérale.

Le traitement de référence du syndrome d'apnées obstructives du sommeil est la ventilation nocturne en pression positive continue (VPPC).

La prescription d'une VPPC dans les voies aériennes supérieures évite le blocage de l'inspiration et prévient la survenue d'apnées. Pour ce faire, la personne doit dormir avec un masque (comme un masque à oxygène) ou un embout nasal, relié à un appareil particulier qui insuffle de l'air sous pression, la pression de l'air étant réglée de manière à laisser les voies aériennes dégagées durant le sommeil.

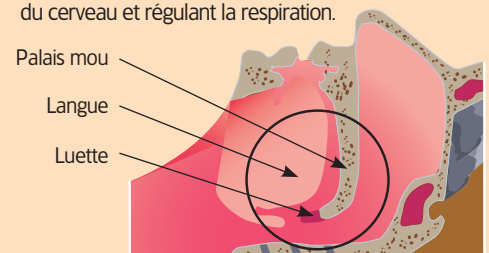
D'autres modalités thérapeutiques peuvent être proposées :

- port d'un appareil dentaire durant la nuit afin d'avancer la mâchoire inférieure et empêcher la langue de se replier et de bloquer la voie aérienne au cours du sommeil ;
- interventions chirurgicales ou au laser sur la luette et le voile du palais (uvulo-palato-pharyngoplastie) afin de dégager les voies aériennes supérieures. Ces interventions sont réalisées par des chirurgiens ORL en cas d'échec des autres traitements et sont réservées à des cas particuliers.

■ Quelles sont les causes des apnées obstructives du sommeil ?

Il peut s'agir :

- d'une obstruction partielle ou complète des voies aériennes en raison du relâchement des muscles de la gorge, du voile du palais et de la langue durant le sommeil (relâchement favorisé par la prise d'alcool ou de somnifères) (**voir schéma**) ;
- d'un dysfonctionnement de la commande provenant du cerveau et régulant la respiration.



En position couchée, et du fait du relâchement musculaire au cours du sommeil, il peut exister une résistance au passage de l'air dans les voies aériennes supérieures.

■ Des facteurs de risque d'apnées obstructives du sommeil ont été identifiés

- Un indice de masse corporelle élevé : surcharge pondérale et, *a fortiori*, obésité.
- Le sexe masculin.
- De discrètes malformations anatomiques du nez, des mâchoires, du palais ou des voies respiratoires supérieures (amygdales et végétations volumineuses).
- Des antécédents cardiovasculaires : hypertension artérielle, accident vasculaire cérébral, etc.
- Il existe également des formes familiales de syndrome d'apnées obstructives du sommeil, ce qui suggère l'existence de facteurs génétiques rendant un individu susceptible de faire des apnées du sommeil dans certaines conditions.

■ Comment le diagnostic est-il affirmé ?

Le diagnostic est suspecté lors de la consultation médicale. L'interrogatoire précise les troubles ressentis par la personne et éventuellement observés par son entourage.

Il est confirmé par un enregistrement du rythme respiratoire au cours d'une ou de plusieurs nuits qui peut être réalisé selon deux techniques différentes :

- La polygraphie ventilatoire nocturne : à domicile, elle permet d'enregistrer les mouvements respiratoires, la saturation en oxygène de votre sang, le débit d'air entrant et sortant, les ronflements, et ainsi déceler les apnées et les hypopnées (leur nombre, leur gravité, etc.).
- La polysomnographie : dans un service clinique spécialisé, elle complète la polygraphie en enregistrant l'activité électrique de votre cerveau durant le sommeil pour l'analyser au mieux et permet de confirmer la gravité des apnées obstructives du sommeil (nombre et durée des apnées).

L'EMBOLIE PULMONAIRE

L'embolie pulmonaire est un accident fréquent, on en diagnostique environ 100 000 nouveaux cas chaque année en France [1]. Il s'agit de l'obstruction d'une ou de plusieurs artères pulmonaires par un ou des caillots sanguins circulants (appelés embolies), issus des veines périphériques.

Le diagnostic de l'embolie pulmonaire n'est pas toujours facile car les signes d'appels sont parfois peu nombreux ou trompeurs.

L'embolie pulmonaire et la thrombose veineuse profonde font partie de la même maladie : la **maladie thrombo-embolique veineuse**. Le caillot sanguin circulant peut complètement obstruer l'artère pulmonaire, ce qui empêche le sang d'irriguer le poumon et peut provoquer une destruction du tissu pulmonaire (infarctus pulmonaire). La respiration se fait alors moins bien et le malade peut en ressentir une gêne.

D'où viennent les caillots ?

Les caillots proviennent des **veines périphériques**, le plus souvent des **grosses veines des jambes** (au niveau du mollet ou de la cuisse) mais aussi du petit bassin (veines que l'on trouve dans l'abdomen).

Le caillot sanguin se forme dans une veine des membres inférieurs, puis se détache des parois du vaisseau.

Le caillot migre ensuite dans la circulation sanguine jusqu'au cœur et va se loger dans une artère pulmonaire qu'il obstrue plus ou moins complètement (Figure).

Ce que l'on peut ressentir en cas d'embolie pulmonaire

Les signes d'embolie pulmonaire sont très divers et varient d'une simple sensation de gêne respiratoire à une suffocation avec perte de connaissance.

Une embolie pulmonaire peut donc se manifester par un ou plusieurs des symptômes suivants :

- un essoufflement soudain sans cause apparente et qui persiste même au repos,
- une douleur thoracique à type de point de côté augmentée à l'inspiration profonde,
- une accélération du pouls sans cause évidente,
- une fièvre à 38°C,
- une toux inhabituelle irritative pouvant ramener des crachats « rosés »,
- un sentiment d'anxiété inexplicable,
- une perte de connaissance brutale.

Dans tous les cas, si votre respiration devient difficile alors que vous respiriez normalement quelques jours auparavant, parlez-en à votre médecin.

Qu'est-ce qui augmente le « risque de caillots » ?

Avant tout, toutes circonstances où la circulation du sang dans les veines des jambes se fait moins bien, et notamment :

- le mauvais état veineux ;
- l'alitement prolongé chez les personnes âgées ou suite à une maladie ;
- l'immobilisation sous un plâtre ;
- l'insuffisance cardiaque ;
- après une intervention chirurgicale (chirurgie orthopédique, abdominale ou gynécologique), c'est pourquoi le lever précoce est fortement recommandé ;
- les traumatismes des mollets ou des cuisses ;
- le fait de rester dans une même position pendant plusieurs heures comme cela peut se produire lors d'un voyage en car, en voiture, en train ou en avion (+++), plus particulièrement s'il existe une mauvaise circulation veineuse au niveau des membres inférieurs (varices) ou un mauvais état veineux ;
- la grossesse (le fœtus en se développant « comprime » les veines du petit bassin et « empêche » le sang veineux de bien circuler) ou les suites de couches ;
- certains traitements hormonaux : la contraception orale (contraceptifs estroprogestatifs), le traitement hormonal de la ménopause ;
- l'obésité ;
- la maladie inflammatoire intestinale (maladie de Crohn) ;
- le tabagisme ;
- certaines maladies héréditaires de la coagulation (déficit en protéine C, etc.) ;
- certains cancers et traitements anticancéreux.

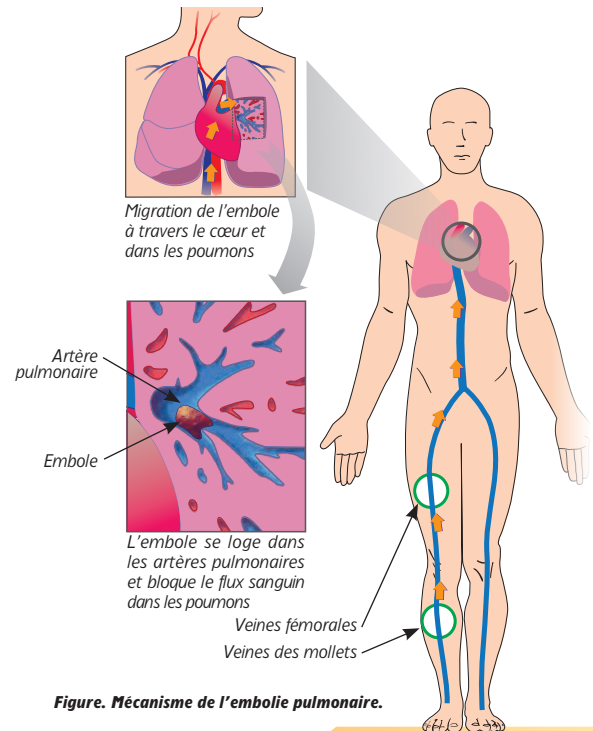


Figure. Mécanisme de l'embolie pulmonaire.

Le syndrome de la classe économique

Vous avez peut-être entendu parler du « syndrome de la classe économique » appelé ainsi car il correspond à la survenue d'une embolie pulmonaire dans les suites immédiates d'un voyage assez long en avion dans un siège souvent exigu.

Quelques conseils simples peuvent permettre de prévenir ce type d'accident :

- Si vous avez des varices, il peut être recommandé de porter pour le voyage un collant ou des chaussettes de contention (bas élastiques qui serrent ou compriment les veines empêchant le sang de refluer).
- Buvez régulièrement (de l'eau, pas d'alcool) pendant le trajet (pour éviter la déshydratation).
- Dégourdissez-vous les jambes le plus souvent possible, soit en faisant quelques pas, soit en faisant des exercices même en position assise (simulation de marche, pédalage, etc.).
- Éviter de laisser vos jambes croisées trop longtemps ; préférez les vêtements amples dans lesquels vous êtes à l'aise pour voyager.
- Bien suivre le traitement anticoagulant si votre médecin vous le prescrit.

Référence :

1. Guidelines on diagnosis and management of acute pulmonary embolism. Task Force on Pulmonary Embolism, European Society of Cardiology. Eur Heart J 2000;21:1301-1336.

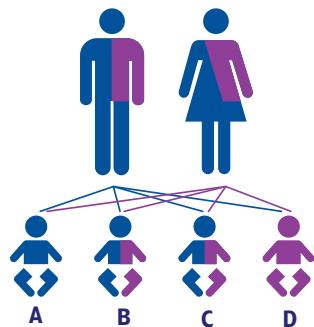
LA MUCOVISCIDOSE

La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques dans la population de type caucasien. Elle se caractérise par un dysfonctionnement généralisé des glandes exocrines (à sécrétion externe) responsable d'un épaissement des sécrétions muqueuses et provoquant leur accumulation dans les voies respiratoires et digestives.

Comment la mucoviscidose se transmet-elle ?

Cette maladie génétique se transmet sur le mode « autosomique récessif » (non lié au sexe). Cela signifie que pour être atteint de mucoviscidose, un enfant doit avoir reçu le gène défectueux de **ses deux parents**. Si un seul parent transmet le gène défectueux, l'enfant devient un porteur « sain », c'est-à-dire que sans être malade, il pourra transmettre à son tour le gène à sa descendance (*voir schéma*).

Les lois de la génétique font que si, dans un couple, l'homme et la femme sont porteurs du gène de la mucoviscidose, la probabilité à chaque conception d'avoir un enfant malade de la mucoviscidose (**A**) est de 1 sur 4 (on dit qu'il est homozygote malade). En revanche, il y a 1 chance sur 4 également que l'enfant soit totalement indemne (**D**) (ni malade, ni même porteur sain du gène de la mucoviscidose ; on dit qu'il est homozygote sain) et dans 2 cas sur 4, les enfants seront des porteurs sains susceptibles de transmettre le gène à leur tour (**B, C**) (on dit alors qu'ils sont hétérozygotes sains).



Intérêt du conseil génétique

Des adultes porteurs sains ou atteints de la mucoviscidose peuvent bénéficier de conseils de la part des médecins afin de mieux connaître les risques qui peuvent menacer leurs futurs enfants.

Comment se diagnostique-t-elle ?

- Le diagnostic se fait par le dépistage de tous les nouveau-nés. Ce dépistage est réalisé à partir de quelques gouttes de sang prélevées au talon au 3^e jour de vie. Le dosage d'une enzyme sécrétée par le pancréas dite « **trypsin immunoréactive** » (TIR) est alors effectué.
- Une **recherche des principales mutations** de la mucoviscidose (notamment du gène CFTR) est réalisée si le dosage de la TIR est élevé.
- Le diagnostic est confirmé par un test dénommé « **test de la sueur** » (mesure de la quantité de sel, essentiellement du chlore).

La mucoviscidose en quelques données essentielles

- La mucoviscidose est une maladie héréditaire** : c'est-à-dire une maladie génétique transmise conjointement par les parents. C'est la maladie héréditaire la plus fréquente dans la race blanche. En France, elle touche 1 nouveau-né sur 4 300 environ et la population malade en 2006 était estimée à 6 000 [1].
- Elle se déclare à des âges variables : à la naissance, pendant l'enfance ou à l'âge adulte.
- Elle peut être diagnostiquée plus ou moins tôt après la naissance. C'est une maladie chronique, non contagieuse, dont la gravité et l'évolution sont variables d'une personne à l'autre.
- Elle touche aussi bien les garçons que les filles.
- La mucoviscidose** (que les Anglo-Américains appellent *cystic fibrosis*) se traduit essentiellement par des **troubles respiratoires, ORL, digestifs, sudoraux (sueurs) et des organes de reproduction**. Ces troubles proviennent de modifications des sécrétions de l'organisme (mucus, etc.) qui sont anormalement épaisses, collantes et donc s'écoulent difficilement. Le nom mucoviscidose vient d'ailleurs de **mucus** et de **viscosité**.
- Le mucus qui s'écoule mal dans les voies aériennes supérieures favorise les obstructions bronchiques et crée un terrain propice aux infections broncho-pulmonaires à répétition.
- Au niveau du système digestif, ce mucus anormal peut obstruer certains canaux et rendre la sécrétion des enzymes digestives beaucoup plus difficile ; ce qui perturbe la digestion et surtout l'absorption de différents aliments et nutriments. La mucoviscidose peut également perturber le bon fonctionnement du foie et du pancréas (l'organe qui sécrète l'insuline, une hormone nécessaire à l'utilisation du sucre par l'organisme).
- La mucoviscidose n'affecte pas les capacités intellectuelles, ni musculaires.

Comment la mucoviscidose se manifeste-t-elle ?

Un enfant atteint de cette maladie peut présenter certains des symptômes suivants, cette maladie ne se manifestant pas de la même façon chez tous.

- Retard à l'émission de la première selle** (> 48 heures après la naissance) ou un arrêt du transit intestinal dû à l'obstruction par une selle plus épaisse que la normale (iléus méconial).
- Chez le nourrisson, diarrhée chronique avec **selles malodorantes, volumineuses et grasses, voire huileuses** (stéatorrhée) pouvant s'accompagner de douleurs abdominales. Parfois, il existe une **constipation** et non une diarrhée.
- Amaigrissement ou prise de poids insuffisante, et/ou retard de croissance** (dus à une mauvaise absorption des aliments au niveau intestinal) malgré un appétit parfois important.
- Toux persistante, quinteuse, productive**, ramenant des crachats **purulents** visqueux et provoquant parfois des **vomissements**.
- Infections respiratoires** (telles que bronchites et pneumonies) ou **ORL** (rhinopharyngites, sinusite chronique, polyposse nasale) **fréquentes**.
- Déshydratation (en cas de sueurs importantes)**.
- Un adolescent ou un adulte atteint de mucoviscidose pourra également souffrir de diabète, de polyposse naso-sinusienne, de pancréatite, de stérilité masculine, d'atteintes osseuses et articulaires ou de **calculs de la vésicule biliaire**.

Référence :

- Haute Autorité de Santé [HAS]. État des lieux en santé publique. Le dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose en France : état des lieux et perspectives après 5 ans de fonctionnement. Janvier 2009.

La mucoviscidose : pour en savoir plus

L'association Vaincre la Mucoviscidose
181, rue de Tolbiac – 75013 Paris
Tél. : 01 40 78 91 91
<http://www.vaincrelamuco.org>

Société Française de la Mucoviscidose
Fédération des C.R.C.M
(Centres de Soins Relais)
<http://www.federation-crcm.org>

Orphanet
<http://www.orpha.net>

Maladies Rares Info-Service
Tél. 0 810 63 19 20
(Numéro azur,
prix d'un appel local)
<http://www.maladiesraresinfo.org>

SOS - Mucoviscidose
ZAC de la Bonne Rencontre
1, voie Gallo-Romaine
77860 Quincy-Voisins
Tél. : 01 64 63 15 04