



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

MUCOVISCIDOSE

Synthèse à destination du médecin traitant

Centre de Référence Mucoviscidose

Octobre 2025

Synthèse à destination du médecin traitant

Présentation de la pathologie et signes évocateurs

La mucoviscidose (« *cystic fibrosis* » en anglais) est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive.

Le gène responsable de la maladie a été identifié en 1989 ; il est situé sur le bras long du chromosome 7 (7q31) et code pour la protéine CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) intervenant dans le transport des ions chlorures et bicarbonates au niveau de la membrane cellulaire de nombreux épithélium. Plus de 2100 variants de CFTR ont été identifiées à ce jour, parmi lesquelles le plus fréquent (rencontrée chez environ 83% des malades en France) est le variant F508del.

Sur le plan clinique, la maladie se manifeste par une exocrinopathie multiviscérale avec une atteinte respiratoire haute et basse, digestive, pancréatique, dont l'expression clinique, la sévérité et l'évolution peuvent varier considérablement d'un patient à l'autre. La sévérité de l'atteinte respiratoire conditionne le pronostic vital dans la majorité des cas.

Diagnostic et prise en charge

Le diagnostic est évoqué chez le nouveau-né dans les suites du dépistage néonatal, sur des signes échographiques anténataux, sur des symptômes tels que iléus méconial, retard d'émission du méconium, ictère persistant. Chez le nourrisson, l'enfant ou l'adulte l'existence de l'un des situations suivantes : bronchopathie chronique, diarrhée chronique, hypotrophie, prolapsus rectal, atteinte hépatobiliaire (stéatose hépatique, cirrhose, lithiase biliaire), polypose nasale, déshydratation, pancréatite aiguë récurrente, hypofertilité masculine est évocatrice de la maladie.

Le diagnostic est établi sur l'étude du gène *CFTR* (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*) et le test de la sueur (dosage des chlorures sudoraux).

Depuis 2002, le dépistage systématique a été étendu à l'ensemble du territoire métropolitain ainsi qu'en France d'Outre-mer. Le ministère de la Santé en a confié la prise en charge aux centres régionaux de dépistage néonatal agréés par les agences régionales de santé (ARS), en liaison avec un Centre national de coordination du dépistage néonatal. Le dépistage permet de repérer chaque année entre 110 et 160 nourrissons malades.

La prise en charge des patients s'organise dans l'un des 47 centres de ressources et de compétences pour la mucoviscidose (CRCM) répartis sur le territoire (<https://muco-cftr.fr/carte-des-centres-mucoviscidose/>). L'équipe pluri professionnelle qui y exerce organise le diagnostic, la prise en charge et le suivi des patients en collaboration avec les acteurs libéraux (kinésithérapeutes, infirmières libérales, médecins de soins primaires en autre). Les liens avec les associations de patients sont particulièrement importants à toutes les étapes de la prise en charge de la maladie.

Les traitements symptomatiques - très contraignants - reposent essentiellement sur la prise en charge respiratoire d'une part (kinésithérapie, traitements inhalés, antibiothérapie, oxygénothérapie) digestive et nutritionnelle d'autre part (extraits pancréatiques et régime alimentaire). Les modulateurs de CFTR permettent de corriger partiellement les transports ioniques épithéliaux dépendants de CFTR, ce qui s'accompagne d'un bénéfice clinique majeur chez les patients répondeurs (environ 90% des personnes atteintes de mucoviscidose).

La prise en charge de la maladie a été bouleversée par l'arrivée des traitements modulateurs de CFTR dont l'action vise à restaurer les transports ioniques liés à l'activité de la protéine CFTR. Le panel des traitements disponibles s'est considérablement élargi depuis la mise à disposition pour la première fois en 2012 en France sous la forme d'une autorisation temporaire d'utilisation du traitement par ivacaftor (Kalydeco®) chez les rares patients français porteurs du variant G551D.

Les bithérapies (ivacaftor + lumacaftor ou Orkambi® ; ivacaftor + tezacaftor ou Symkevi®) puis les trithérapies (ivacaftor + tezacaftor + elexacaftor (ETI) ou Kaftrio/Kalydeco® ou vanzacaftor + tezacaftor + deutivacaftor ou Alyftrek®) ont non seulement permis d'élargir le nombre de patients pouvant bénéficier de ces traitements, mais aussi d'en augmenter l'efficacité, y compris chez des patients sévères.

Rôle du médecin traitant dans la prise en charge du patient

Le médecin traitant, en collaboration avec le CRCM, est indispensable à la prise en charge et au suivi du patient atteint de mucoviscidose tout au long de sa vie. Il doit pouvoir travailler en lien et communiquer facilement avec l'équipe du CRCM.

En tant que médecin, il doit :

- Connaître les grands principes de la prise en charge de la mucoviscidose ;
- Pouvoir accueillir, à leur demande ou à celle du CRCM, les patients qu'il suit pour une évaluation clinique lorsque surviennent des manifestations aiguës respiratoires ou digestives ;
- Être impliqué dans le repérage et la prise en charge des pathologies associées ou non à la mucoviscidose, notamment celles liées au vieillissement (hypertension artérielle, diabète, cancer digestif) ;
- S'assurer du respect du calendrier vaccinal chez l'enfant comme chez l'adulte ;
- Délivrer des messages de prévention générale visant au maintien d'un bon état de santé (consommation d'alcool, de tabac, de stupéfiants, activité physique...) ;
- Savoir orienter les patients nécessitant une prise en charge psychologique, en lien avec l'équipe du CRCM.

Liens utiles

Associations de patients :

- <https://www.vaincrelamuco.org/>
- <https://www.association-gregorylemarchal.org/>

Filière de santé maladies rares MUCO-CFTR :

- <https://muco-cftr.fr/>

Portails des maladies rares et des médicaments orphelins :

- <https://www.orpha.net/fr>

Listes et contacts des centres

CRCM AMIENS Pédiatrie

Dr RAMES Cinthia
CHU Amiens Picardie
Site Sud D 408
80054 AMIENS Cedex 1
Tél : 03-22-08-76-85
@ : henin.sylvie@chu-amiens.fr

CRCM BESANCON Pédiatrie

Dr DALPHIN Marie-Laure
Centre Hospitalier Jean Minjoz
3 Boulevard A. Fleming
25030 BESANCON
Tél : 03-81-21-84-28
@ : muco-fc@chu-besancon.fr

CRCM BORDEAUX Pédiatrie

Dr BUI Stéphanie
Hôpital Enfant Groupe Pellegrin
4 Place Amélie Raba Léon
33076 BORDEAUX
Tél : 05-56-79-87-37
@ : laetitia.pasquer@chu-bordeaux.fr

CRCM CAEN Mixte

Dr LAURANS Muriel
CHU Côte de Nacre
Avenue Côte de Nacre
14033 CAEN
Tél : 02-31-27-27-87
@ : hecquet-f@chu-caen.fr

CRCM CRETEIL Mixte

Pr EPAUD Ralph
Centre Hospitalier Intercommunal
40 Avenue de Verdun
94010 CRETEIL
Tél : 01-57-02-20-71
@ : secrectmrr@chicreteil.fr

CRCM ANGERS Mixte

Dr TROUSSIER Françoise
CHU Angers
4 Rue Larrey
49033 ANGERS Cedex 1
Tél : 02-41-35-44-25
@ : frtroussier@chu-angers.fr

CRCM BESANCON Adulte

Dr RICHAUD THIRIEZ Bénédicte
Centre Hospitalier Jean Minjoz
3 Boulevard A. Fleming
25030 BESANCON
Tél : 03-81-66-88-92
@ : a5guyot@chu-besancon.fr

CRCM BORDEAUX Adulte

Dr MACEY Julie
CHU de Bordeaux - Groupe Sud Hospitalier
Centre François Magendie
Avenue de Magellan
33600 BORDEAUX
Tél : 05-56-79-56-79
@ : elodie.rilquin@chu-bordeaux.fr

CRCM CLERMONT-FERRAND Mixte

Dr MONTCOUQUIOL Sylvie
CHU Estaing
1 Place Lucie et Raymond Aubrac
63003 CLERMONT-FERRAND Cedex
Tél : 04-73-75-00-29
@ : crcm@chu-clermontferrand.fr

CRCM DIJON Mixte

Pr HUET Frédéric
Hôpital des Enfants
14 Rue Paul Gaffarel – BP 77908
21079 DIJON Cedex
Tél : 03-80-29-30-99
@ : Frederic.huet@chu-dijon.fr

CRCM DUNKERQUE Mixte

Dr SCALBERT Manuela
Centre Hospitalier de Dunkerque
130 Avenue Louis Herbeaux
CS 76367
59385 DUNKERQUE Cedex1
Tél : 03-28-28-54-40
@ : veronique.desfachelles@ch-dunkerque.fr

CRCM GRENOBLE Pédiatrie

Dr LLERENA Catherine
Pôle Couple – Enfant
Quai Yermoloff
38700 LA TRONCHE
Tél : 04-76-76-54-69
@ : secretariatcrcmpediatrie@chu-grenoble.fr

CRCM LILLE Pédiatrie

Dr WIZLA-DERAMBURE Nathalie
Hôpital Jeanne de Flandre
2 Avenue Oscar Lambert
59037 LILLE Cedex
Tél : 03-20-44-43-19
@ : marina.ameloot@chu-lille.fr

CRCM LIMOGES Mixte

Dr LANGUEPIN Jane
Hôpital Mère – Enfant
2 Avenue Martin Luther King
87042 LIMOGES Cedex
Tél : 05-55-05-86-69
@ : secr-pediatrie-crcm@chu-limoges.fr

**Centre de Référence de la Mucoviscidose
(site constitutif) LYON Adulte**

Pr DURIEU Isabelle
Centre Hospitalier Lyon Sud
Hospices Civils de Lyon
Chemin du grand Revoyet
69495 Pierre Bénite Cédex
Tél : 04-78-86-15-44
@ : christel.laliche@chu-lyon.fr

CRCM GIENS Mixte

Pr MELY Laurent
Hôpital Renée Sabran
556 Boulevard Edouard-Herriot
83406 GIENS
Tél : 04-94-38-17-52
@ : christine.bedou@chu-lyon.fr

CRCM GRENOBLE Adulte

Dr HAMIDFAR Rébecca
Hôpital de la Tronche
Service Pneumologie
Boulevard de la Chantourne
38700 LA TRONCHE
Tél : 04-76-76-75-93
@ : ejulienbinard@chu-grenoble.fr

CRCM LILLE Adulte

Dr AUDOUSSET Camille
Hôpital Calmette
1 Boulevard du Professeur Jules Leclercq
59037 LILLE
Tél : 03-20-44-69-12
@ : christine.mazziota@chu-lille.fr

CRCM LYON Pédiatrie

Pr REIX Philippe
Hôpital Femme - Mère – Enfant
59 Boulevard Pinel
69677 BRON
Tél : 04-27-35-59-57
@ : clauie.sere01@chu-lyon.fr

CRCM MARSEILLE Pédiatrie

Pr DUBUS Jean-Christophe
Hôpital d'Enfants de la Timone
264 Rue Saint Pierre
13385 MARSEILLE
Tél : 04-91-38-43-06
@ : naine.boukezzi@ap-hm.fr

CRCM MARSEILLE Adulte

Pr REYNAUD GAUBERT Martine
Hôpital Nord
83 – 85 Chemin des bourelly
13015 MARSEILLE
Tél : 04-91-96-61-45
@ : cecile.bouillon@ap-hm.fr

CRCM NANCY Pédiatrie

Dr TATOPOULOS Aurélie
Hôpital d'Enfants
Rue du Morvan
54500 VANDOEUVRE-LES- NANCY
Tél : 03-83-15-79-47
@ : au.tatopoulos@chru-nancy.fr

CRCM NANTES Pédiatrie

Dr BIHOUEE Tiphaine
Hôpital Mère – Enfant
38 Boulevard Jean Monnet
44000 NANTES
Tél : 02-40-08-49-75
@ : roselynesauzeaubertin@chu-nantes.fr

CRCM NICE Mixte

Pr LEROY Sylvie
CHU de Nice
Hôpital Pasteur
30 Voie Romaine
06001 NICE
Tél : 04-92-03-85-80
@ : plubel.f@chu-nice.fr

**Centre de Référence de la Mucoviscidose
(site constitutif) Paris Pédiatrie**

Pr SERMET Isabelle
Hôpital Necker Enfants Malades
149 Rue de Sèvres
75730 PARIS
Tél : 01-44-49-55-86
@ : myriam.gassama@aphp.fr

CRCM MONTPELLIER Mixte

Dr CHIRON Raphaël
Hôpital Arnaud de Villeneuve
371 Avenue du Doyen Gaston Giraud
34090 MONTPELLIER
Tél : 04-67-33-61-15
@ : a-gulbul@chu-montpellier.fr

CRCM NANCY Adulte

Dr GUILLAUMOT Anne
Hôpital de Brabois
5 Rue du Morvan
54500 VANDOEUVRE-LES-NANCY
Tél : 03-83-15-72-37
@ : v.schlemer@chru-nancy.fr

CRCM NANTES Adulte

Dr DANNER BOUCHER Isabelle
Hôpital Laënnec
Boulevard Professeur Jacques Monod
44093 NANTES Cedex 1
Tél : 02-40-16-50-92
@ : lydie.lemeut@chu-nantes.fr

**Centre de Référence de la Mucoviscidose
(site coordinateur) Paris Adulte**

Pr BURGEL Pierre-Régis
Hôpital Cochin
27 Rue du Faubourg Saint Jacques
75679 PARIS
Tél : 01-58-41-23-63
@ : cathy.maze@aphp.fr

CRCM PARIS ROBERT DEBRE Pédiatrie

Pr HOUDOUIN Véronique
Hôpital Robert Debré
Pneumologie et Mucoviscidose
48 Boulevard Sérurier
75019 PARIS
Tél : 01-40-03-47-64
@ : francine.alloit@aphp.fr

CRCM PARIS TROUSSEAU Pédiatrie

Pr CORVOL Harriet
Hôpital Trousseau
26 Avenue du Docteur Arnold Netter
75571 PARIS
Tél : 01-44-73-66-68
@ : karine.koffi@aphp.fr

CRCM RENNES Pédiatrie

Dr DENEUVILLE Eric
Hôpital Saint Briec
10 Rue Marcel Proust
22000 SAINT BRIEUC
Tél : 02-99-26-67-68
@ : secretariatcrcmpneumoped@chu-rennes.fr

CRCM ROSCOFF Mixte

Dr RAMEL Sophie
Fondation Ildys
Route de Perharidy
29680 ROSCOFF
Tél : 02-98-29-34-00
@ : hj-sec@ildys.org

CRCM SAINT DENIS – LA REUNION Mixte

Dr ALLOU Nathalie
CHU Félix – Guyon
Allée des Topazes – CS 11021
97400 SAINT DENIS – LA REUNION
Tél : 02-62-90-63-24
@ : crcm.fguyon@chu-reunion.fr

CRCM STRASBOURG Pédiatrie

Dr WEISS Laurence
Hôpital de Hautepierre
1 Avenue Molière
67098 STRASBOURG
Tél : 03-88-12-83-31
@ : myriam.jacob@chru-strasbourg.fr

CRCM REIMS Mixte

Dr BESSACI-KABOUYA Katia
American Memorial Hospital
47 Rue de Cognacq-Jay
51092 REIMS
Tél : 03-26-78-75-05
@ : vvanelle-dorgeot@chu-reims.fr

CRCM RENNES Adulte

Dr BELLEGUIC Chantal
Hôpital Pontchaillou
2 Henri Le Guilloux
Centre Cardio-Pneumologique
35033 RENNES Cedex 9
Tél : 02-99-28-24-83
@ : laurence.pontgelard@chu-rennes.fr

CRCM ROUEN Mixte

Pr MARGUET Christophe
Hôpital Charles Nicolle
1 Rue de Germont
76000 ROUEN
Tél : 02-32-88-14-38
@ : linda.dieme@chu-rouen.fr

CRCM SAINT PIERRE – LA REUNION Mixte

Dr PERISSON Caroline
CHU de la Réunion – Site de Saint Pierre
Avenue du Président Mitterrand
BP 350
97448 SAINT PIERRE – LA REUNION
Tél : 02-62-35-91-61
@ : cs.pediatrie.ghsr@chu-reunion.fr

CRCM STRASBOURG Adulte

Dr RENAUD-PICARD Benjamin
Nouvel Hôpital Civil
1 Place de l'Hôpital
67098 STRASBOURG
Tél : 03-69-55-03-76
@ : aline.stoffel@chur-strasbourg.fr

**Centre de Référence de la Mucoviscidose
(site constitutif) SURESNES Adulte**

Dr GRENET Dominique
Hôpital Foch
Service de pneumologie
40 Rue de Worth
92151 SURESNES
Tél : 01-46-25-24-49
@ : c.brion@hopital-foch.com

CRCM TOULOUSE Adulte

Dr MURRIS ESPIN Marlène
Hôpital Larrey
Clinique des voies respiratoires – Service
pneumologie
24 Chemin de Pourvoirville
31059 TOULOUSE Cedex 9
Tél : 05-67-77-18-51
@ : burkler.a@chu-toulouse.fr

CRCM TOURS Adulte

Dr MANKIKIAN Julie
Hôpital Bretonneau
Service Pneumologie
2 Boulevard Tonnellé
37044 TOURS
Tél : 02-47-47-38-78
@ : pneumologie@chu-tours.fr

CRCM VERSAILLES Pédiatrie

Dr GABSI Asma
Hôpital André Mignot
Service de Pédiatrie – Néonatalogie
177 Rue de Versailles
78157 LE CHESNAY
Tél : 01-39-63-91-67
@ : muco-chv@ght78sud.fr

CRCM TOULOUSE Pédiatrie

Dr RODITIS Léa
Hôpital des enfants, Pneumo –
Allergo,
330 Avenue de Grande Bretagne
31059 TOULOUSE Cedex 9
Tél : 05-34-55-87-37
@ : canales.c@chu-toulouse.fr

CRCM TOURS Pédiatrie

Dr COSSON Laure
Hôpital de Clocheville
CHRU de Tours – service de Pédiatrie
49 Boulevard Béranger
37044 TOURS
Tél : 02-47-47-38-19
@ : c.maton@chu-tours.fr

CRCM VANNES-LORIENT Mixte

Dr ARNOUAT Baptiste
Centre Hospitalier Bretagne
Atlantique – Centre Hospitalier
Prosper Chubert
20 Boulevard du Général Guillaudot
56017 VANNES Cedex
Tél : 02-97-01-47-56
@ : secretariat.crcm56@ch-bretagne-
atlantique.fr