

Sommaire



Dossier du CNHIM
2021 Tome XLII, 4

Le CNHIM est une association indépendante à but non lucratif (loi 1901) dont la vocation est de réaliser et diffuser une information rigoureuse et scientifique sur le médicament. Tous les articles publiés dans Dossier du CNHIM sont le fruit d'un travail collectif, sur le fond et sur la forme, entre les rédacteurs signataires, le comité de rédaction, et la rédaction du CNHIM d'une part, le comité de lecture et certains experts, spécialistes du sujet traité, d'autre part. Sur chaque sujet, Dossier du CNHIM ne publie donc pas les opinions de tel ou tel, mais réalise une analyse scientifique critique, la plus objective possible. Malgré tout le soin apporté à l'élaboration de Dossier du CNHIM, une erreur peut se glisser dans les informations diffusées. Les lecteurs doivent donc conserver la plus grande vigilance dans l'exploitation des données à leur disposition.

Directeur de la Publication : Xavier Dode

Rédaction

Rédactrice en chef : Marie-Caroline Husson

Comité de rédaction : Mathieu Boulin (Dijon), Agnès Bonnin (Paris), Isabelle Fusier (Paris), Véronique Lecante (Montreuil), Emmanuelle Radideau (Corbeil), Corinne Toller (Paris).

Comité de lecture : Corinne Guérin (Paris), Sofiane Kabiche (Bondy), Christine Le Beller (Paris), Virginie Nerich (Besançon), Arnaud Tanty (Grenoble).

Experts relecteurs pour ce numéro :
Christophe Marguet (Rouen) et coll.

Rythme de parution : 6 numéros par an
N° ISSN 0223,5242.
N° de commission paritaire 0423 G 82049

IMPRESSION : Imprimerie GRAPHO12, 30 les Gaillagues, Saint-Rémy, 12200 Villefranche-de-Rouergue.

CENTRE NATIONAL HOSPITALIER D'INFORMATION SUR LE MÉDICAMENT

www.cnhim.org

CNHIM - 75/77, rue du Père Corentin - 75014 PARIS

Tél. : 01 56 53 51 05 - Fax : 01 57 05 96 03

Courriel : secretariat@theriaque.org

Président : Xavier Dode

Président fondateur : André Mangeot †

Secrétariat abonnement : Béatrice Valente

Conseil d'Administration

Titulaires : P. Bedouch (Grenoble), O. Bourdon (Paris), M. Boulin (Dijon), D. Cauet (Quimperlé), M. Cuggia (Rennes), X. Dode (Lyon), E. Dufay (Luneville), J.E. Fontan (Paris), T. Le Marec (Paris), F. Mille (Paris), M.L. Mottier (Annecy), C. Vourzay (Lezoux).

Suppléants : A. Bacle (Rennes), E. Brudieu (Grenoble), J. Coutet (Chalon sur Saône), A. Cransac (Dijon), C. Duclos (Bobigny), M.C. Husson (Paris), J-F. Meyer (Bondy), T. Tritz (Paris), J.M. Trivier (Lille).

Mucoviscidose :

nouvelles thérapeutiques ciblant le gène *CFTR*

Nina Ranjit, Isabelle Tiret, Héléne Morisse Pradier et le comité de rédaction

Editorial Association 'Vaincre la mucoviscidose' et INSERM 3

En bref Marie-Caroline Husson 8

Introduction 9

1. Epidémiologie 9

2. Physiopathologie 12

2.1. Des génotypes et phénotypes divers 12

2.2. Manifestations cliniques et complications 14

2.2.1. Nouveau-né et nourrisson 14

2.2.2. Enfant 15

2.2.3. Adolescent et adulte 16

3. Diagnostic 18

3.1. Dépistage néonatal 18

3.2. Test de la sueur 20

3.3. Explorations respiratoires 21

4. Modifications pharmacocinétiques 21

4.1. Modifications de la biodisponibilité 22

4.2. Modifications du volume de distribution 22

4.3. Modifications de la clairance 23

4.4. Influence des paramètres pharmacocinétiques sur la pharmacodynamie 23

5. Prise en charge thérapeutique 24

5.1. Traitement classique 24

5.1.1. Prise en charge respiratoire 25

5.1.2. Prise en charge nutritionnelle 33

5.1.3. Prévention des complications à long terme :

hépatopathie et diabète 36

5.1.4. Transplantation d'organes 38

5.2. Vers une personnalisation des traitements 38

5.2.1. Ivacaftor KALYDECO® 38

5.2.2. Lumacaftor/ivacaftor ORKAMBI® 54

5.2.3. Tezacaftor/ivacaftor SYMKEVI® 63

5.2.4. Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor KAFTRIO® 71

5.2.5. Positionnement des thérapeutiques ciblant le *CFTR* 76

5.2.6. Intérêts et limites des thérapeutiques ciblant le *CFTR* 78

5.3. Perspectives thérapeutiques 79

5.3.1. Autres modulateurs du *CFTR* 79

5.3.2. Thérapie génique 80

5.4. Education thérapeutique du malade 80

5.4.1. Focus sur le risque infectieux 81

5.4.2. Focus sur l'observance 82

Conclusion 82

Acronymes et/ou abréviations 82

Glossaire 82

Références bibliographiques 83

Annexe 89

Résumés des derniers numéros parus 93

Au sommaire de Dossier du CNHIM 94

Bulletin d'abonnement 2021 95

E
V
A
L
U
A
T
I
O
N

T
H
E
R
A
P
E
U
T
I
Q
U
E



Dossier du CNHIM participe à l'ISDB, réseau international de revues indépendantes de formation thérapeutique.

Le CNHIM a la propriété des textes publiés dans ce numéro et se réserve tous les droits de reproduction (même partielle), d'adaptation, de traduction, pour tous les pays et par quelque procédé que ce soit (loi du 11 mars 1957, art. 40 et 41 du Code Pénal art. 425).