LE REGISTRE BELGE DE LA MUCOVISCIDOSE

sciensano

Faits et chiffres

2018 BCFR

Objectifs

Les objectifs du registre de la mucoviscidose sont les suivants : 1) étudier les aspects épidémiologiques de la mucoviscidose en Belgique 2) fournir un outil permettant d'évaluer la qualité des soins apportés aux patients atteints de mucoviscidose 3) fournir aux chercheurs une base de données pour la recherche scientifique 4) collaborer à des études et projets internationaux.

Démographie

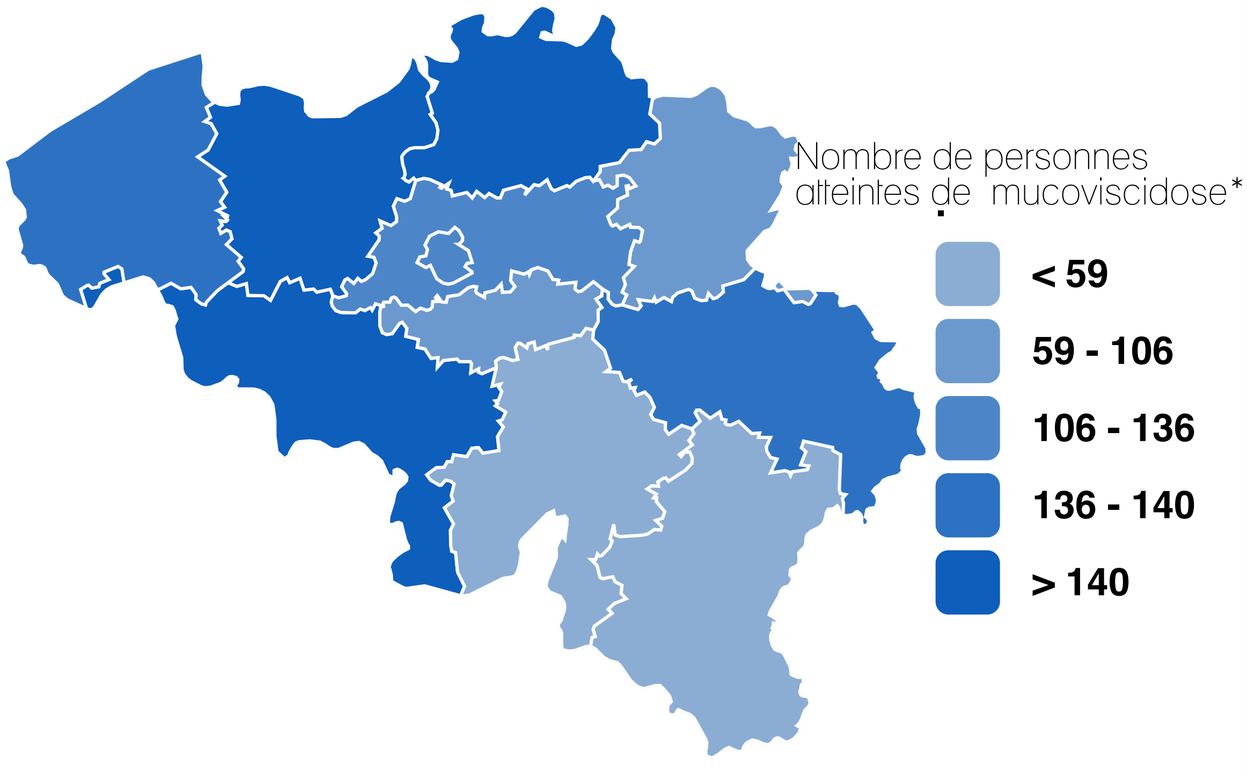
En 2018, les données de 1320 personnes atteintes de mucoviscidose étaient incluses dans le registre.

51.9% des patients sont de sexe masculin et 48.1% de sexe féminin.

Il y a 7 centres de référence de la mucoviscidose accrédités (distribués dans 10 cliniques) dont la plupart sont des hôpitaux universitaires.

Chaque centre de référence a une clinique pédiatrique et une clinique pour les patients adultes.

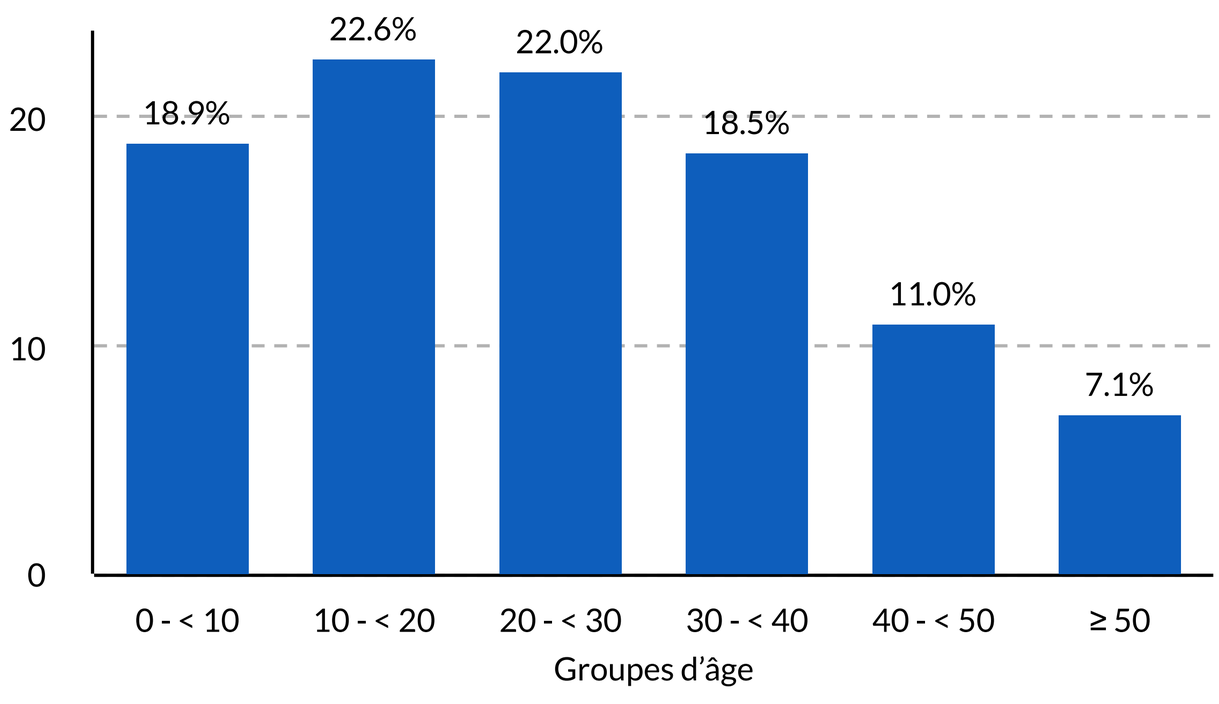
On estime que 90 à 95% des personnes atteintes de mucoviscidose vivant en Belgique sont incluses dans le registre.



* Environ 15 patients résidaient à l' étranger en 2018

Les adultes représentaient 38.4% de l'ensemble des patients en 2000 et 64.3% en 2018.

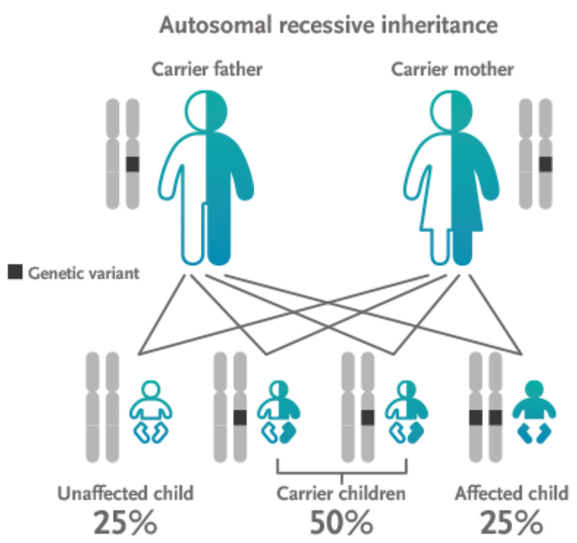
Distribution de l'âge en 2018



L'âge médian est de 23.6 ans (23.0 pour les hommes et 23.9 pour les femmes).

Diagnostic

Une personne naît avec la mucoviscidose si elle hérite d'une copie défectueuse du gène CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) de chaque parent.



https://www.invitae.com/en/patients/reproductive-health/

L'âge médian au diagnostic est de 5.7 mois chez les garçons et 5.5 mois chez les filles. En 2018, 22 nouveaux patients ont été diagnostiqués. Cinq de ces nouveaux diagnostics étaient des patients âgés de plus de 18 ans. A l'âge de 5 ans, 81.1% des patients étaient diagnostiqués.

Age médian au diagnostic

5.5

Mois

Près de la moitié (44.9%) des patients sont homozygotes pour la mutation F508del, 39.6% heterozygotes, 13.9% autres tandis que pour 0.7% est non identifié

Plus de 2000 mutations du gène CFTR ont été identifiées à ce jour. Une majorité d'entre elles sont extrêmement rares. Toutes les mutations CFTR ne causent pas la mucoviscidose; seules 346 ont été confirmées comme étant à l'origine de la maladie. Environ 85.0% des patients vus en 2018 ont leurs deux mutations présentes sur cette liste récente.

https://www.cftrscience.com/cftr-mutations https://www.cftr2.org/ *CFTR2_11March2019*

Nombre de patients et classification des mutations selon leur lien de causalité avec la maladie

Mutation 1 \ Mutation 2	DC	VCC	UCS	NONCF	NI *	TOTAL
DC	1120	53	89	6	25	1293
VCC		5	2		1	8
UCS			6			6
NONCF		1	1	1	1	4
NI *					9	9
TOTAL	1120	59	98	7	36	1320

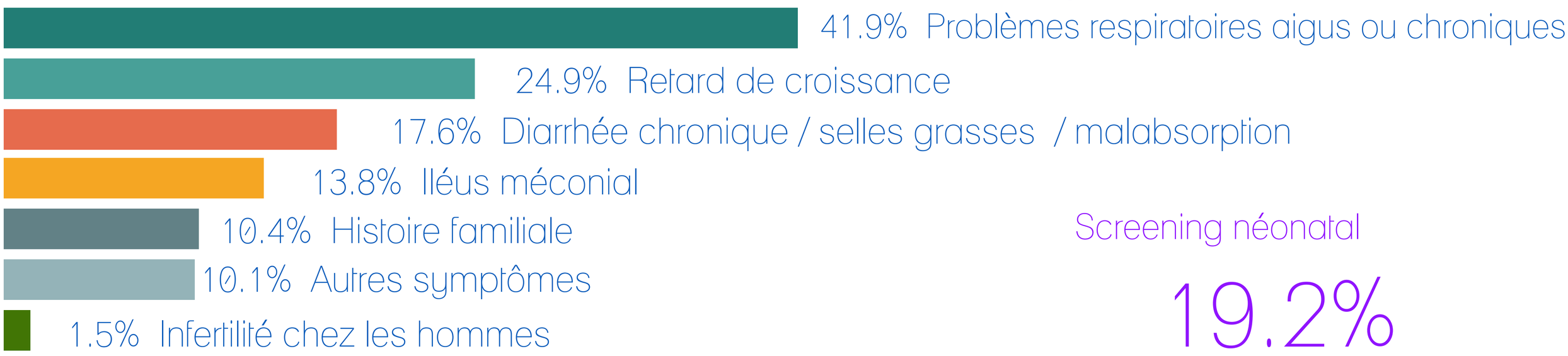
DC = Cause de la maladie CF, VCC = Conséquence clinique variable,
UCS = Interprétation clinique inconnue, NONCF = ne cause pas la maladie CF,
NI * = non identifié + mutation manquantes

Homozygote - possède deux allèles identiques sur chaque chromosome de la même paire. Hétérozygote - possède deux allèles différents sur chaque chromosome de la même paire

Les mutations les plus fréquentes sont F508del (86.8%), G542X (5.1%); N1303K (4.5%), 3272-26A->G (3.9%) et 1717-1G->A (2.8%).

La plupart des patients (41.9%) présentent des symptômes respiratoires aigus ou chroniques. Un programme de dépistage neonatal, coordonné de façon régionale, a été introduit en 2019 en Flandre et en janvier 2020 en Wallonie. Certains patients (19.2%) ont été diagnostiqués via une initiative locale de dépistage néonatal mise en place dans les années antérieures.

Raisons ou symptômes au moment du diagnostic*



Screening néonatal

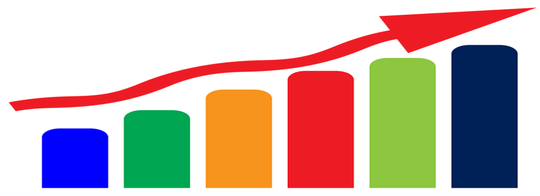
19.2%

* Pour un même patient, plusieurs raisons peuvent être rapportées.

Définitions:

- Le protéine CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) est un canal ionique membranaire qui régule le transport de l'eau et des ions chlorures vers l'intérieur et l'extérieur des cellules. Lorsque la protéine CFTR fonctionne correctement, les ions entrent et sortent librement des cellules. Lorsque la protéine CFTR fonctionne mal ou est défectueuse, ces ions ne peuvent pas circuler librement à travers la membrane cellulaire. Cela se produit dans la mucoviscidose et se caractérise par la formation d'un mucus épais et collant.
- Une mutation est une altération permanente de la séquence d'ADN constituant un gène, de sorte que la séquence diffère de celle trouvée chez la plupart des gens.
- Un porteur, dans ce cas, est une personne qui a hérité d'une copie défectueuse du gène CFTR et d'une copie normale. Ils n'ont pas la mucoviscidose mais peuvent la transmettre à leurs enfants.

Évolution du registre



Démographie et diagnostic

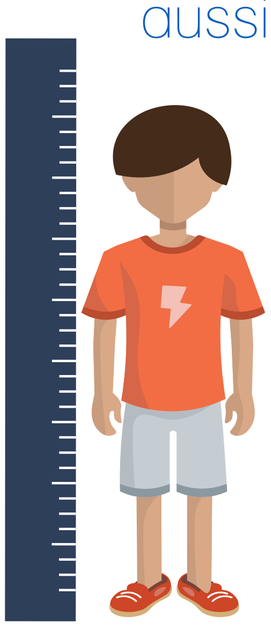
Description de la caractéristique	2012	2014	2016	2018
Nombre de patients avec la mucoviscidose	1189	1230	1279	1332
Patients avec une fiche complète	1187	1194	1246	1298
Patients sans observation (1)	2	36	33	22
Patients avec un organe transplanté	143	153	178	192
Patients non-vus	17	24	29	35
Nouveaux diagnostics de mucoviscidose (2)	28	36	23	22
Nombre d'adultes parmi les nouveaux diagnostics de muco	4	6	3	5
Patients sans diagnostic confirmé (3)	50	16	15	11
Patients avec un diagnostic révoqué (4)	25	11	5	3
Age médian en années (Intervalle) (5)	20.3 (0.0 - 71.5)	21.4 (0.1 - 76.9)	22.5 (0.1 - 75.3)	23.6 (0.2 - 77.5)
Age médian des hommes (Intervalle)	20.2 (0.1 - 65.2)	21.3 (0.2 - 67.3)	22.6 (0.5 - 69.2)	23.0 (0.2 - 65.4)
Age médian des femmes (Intervalle)	20.4 (0.0 - 71.5)	21.5 (0.1 - 76.9)	22.5 (0.1 - 75.3)	23.9 (0.7 - 77.5)
Nombre d'Hommes (%)	612 (51.5%)	639 (52.0%)	664 (51.9%)	691 (51.9%)
Nombre d'adultes (18 ans et plus) (%)	673 (56.6%)	720 (58.5%)	784 (61.3%)	856 (64.3%)
Age médian au diagnostic (mois) (6)	5.6	5.6	5.4	5.5
Intervalle d'âge au diagnostic (années)	-0.2 - 65.0	-0.5 - 74.2	-0.5 - 65.2	-0.2 - 70.6
Age médian au diagnostic, homme (mois)	5.3	5.7	5.8	5.7
Intervalle d'âge au diagnostic, homme (années)	-0.2 - 46.9	-0.5 - 59.5	-0.5 - 59.5	-0.2 - 59.5
Age médian au diagnostic, femme (mois)	5.7	5.6	5.2	5.5
Intervalle d'âge au diagnostic, femme (années)	-0.2 - 65.0	-0.2 - 74.2	-0.2 - 65.2	-0.1 - 70.6
Age médian au diagnostic pour les nouveaux diagnostics, en mois (Intervalle)	1.8 (-1.8 - 430.0)	2.5 (0.0 - 720.1)	3.8 (-0.9 - 627.4)	9.8 (0.1 - 846.6)
Age médian au diagnostic pour les nouveaux diagnostics, en années (Intervalle)	0.1 (-0.2 - 35.8)	0.2 (0.0 - 60.0)	0.3 (-0.1 - 52.3)	0.8 (0.0 - 70.6)
Nombre de transplantations effectuées	13	11	20	16
Nombre de décès rapportés	12	10	8	16
Age médian au décès , années (Intervalle)	32.3 (8.9 - 52.3)	37.3 (11.5 - 76.9)	31.3 (20.5 - 44.8)	44.1 (20.4 - 70.2)
Décès parmi les patients transplantés	5	4	4	9

1. Patients avec moins de quatre éléments cliniques rapportés, supposés en vie ou rapportés décédés dans l'année de collection, ne sont pas utilisés pour l'analyse des données cliniques. Les patients peuvent être supposés en vie ou rapportés décédés dans l'année mais avoir des données cliniques manquantes.
2. Les nouveaux diagnostics concernent les patients dont la date la plus ancienne parmi le diagnostic clinique, la date de Différence de potential nasal, de genotype ou de test à la sueur, est dans l'année de collection.
3. Les patients sans diagnostic confirmé ne sont pas inclus dans le nombre total de patients.
4. Les patients avec un diagnostic révoqué ne sont pas inclus dans le nombre total de patients.
5. Age du patient à la dernière consultation
6. Le diagnostic prénatal est considéré sans remettre l'âge à zéro, permettant des valeurs négatives

Croissance et Nutrition

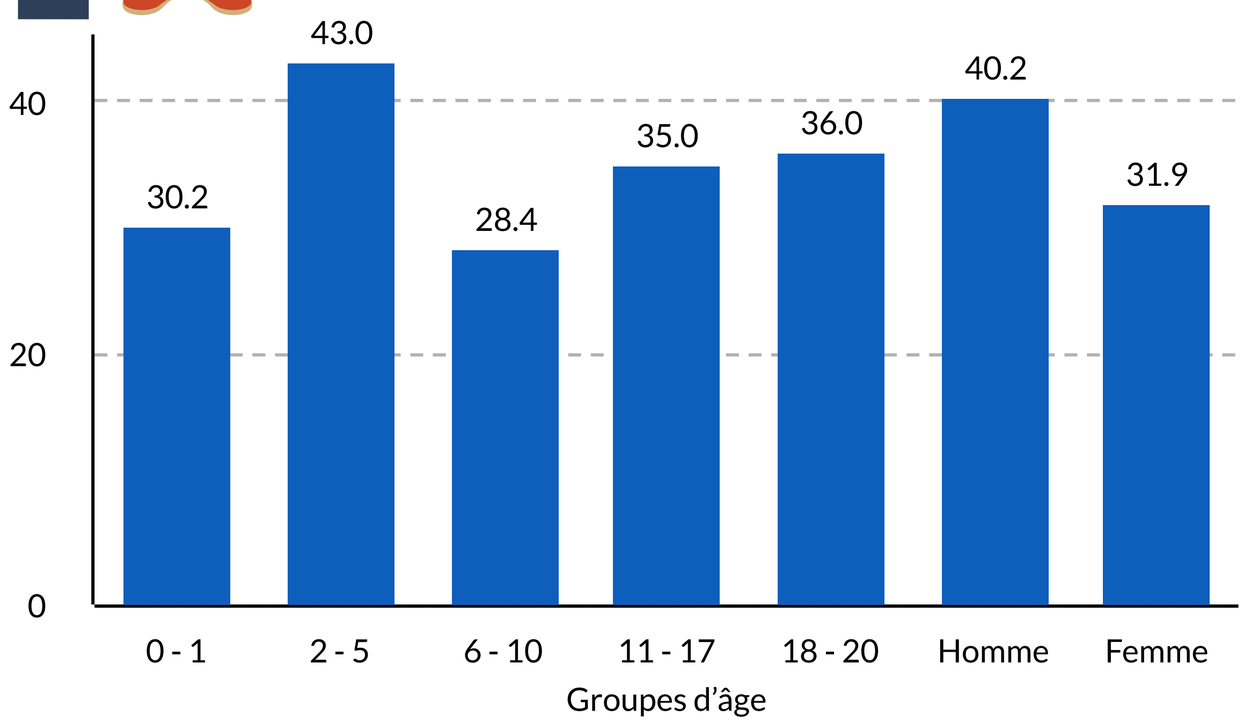
Le statut nutritionnel (IMC médian) chez les patients muco en Belgique s'est amélioré ces deux dernières décades, surtout pour les adolescents et les jeunes adultes. La cible d'un bon statut nutritionnel est d'atteindre un percentile médian de 50 ou plus pour l'IMC, la taille et le poids.

Les patients atteints de mucoviscidose peuvent avoir un retard de croissance et ne pas grandir aussi vite que les autres enfants du même âge et du même sexe.

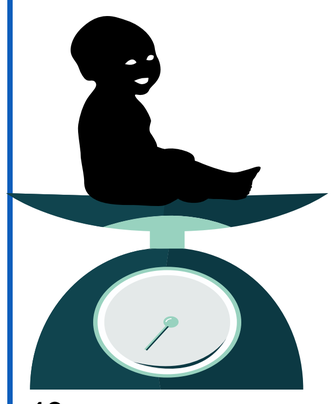


Percentile de taille médian chez les patients de 0 à 20 ans.

34.7

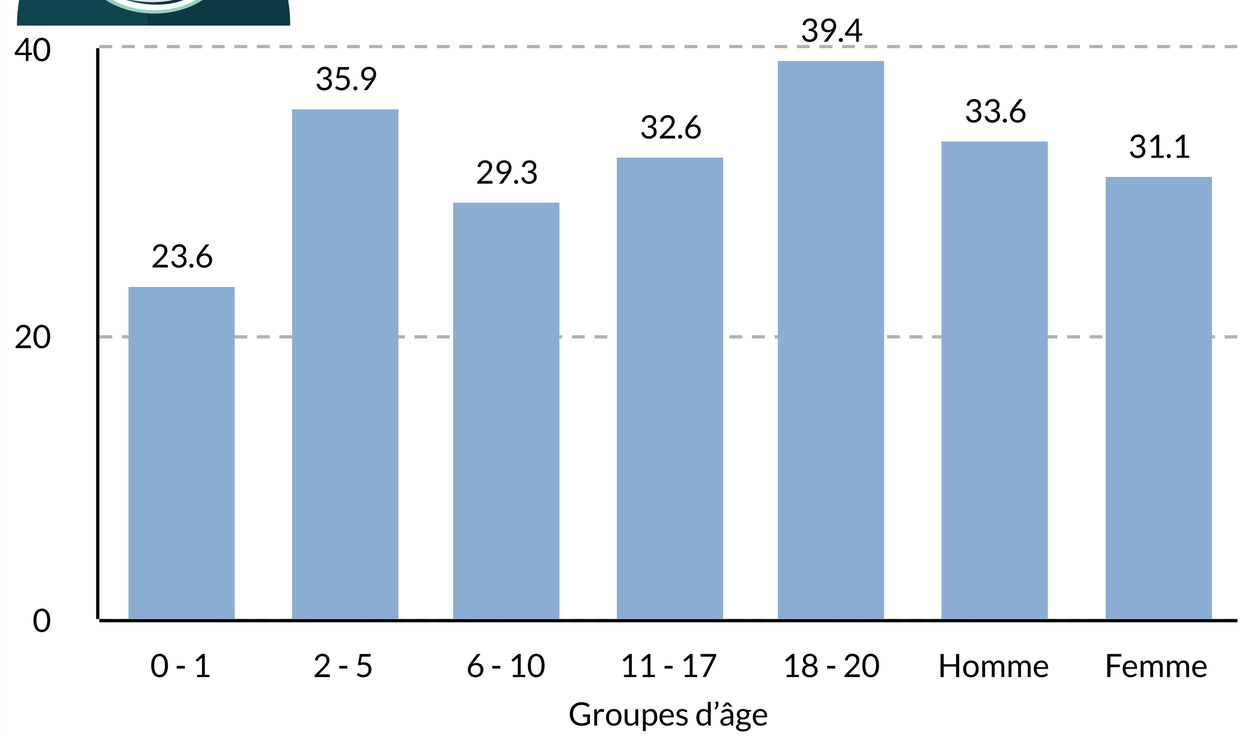


La prise de poids est toujours un défi dans la mucoviscidose. Un régime bien équilibré, riche en calories, en protéines et en graisses, ainsi que la prise d'enzymes pancréatiques sont essentiels pour atteindre un bon état nutritionnel.



Percentile de poids médian chez les patients de 0 à 20 ans

32.3



La nutrition est d'une grande importance chez les patients atteints de mucoviscidose. En raison d'un mucus épais, le pancréas est incapable de produire et/ou de transporter les enzymes digestives jusqu'aux intestins.

Ceci entraîne une mauvaise absorption des protéines, des lipides et des vitamines liposolubles, affectant ainsi la prise de poids et la croissance. Le maintien d'un bon état nutritionnel a un impact positif sur la fonction pulmonaire.

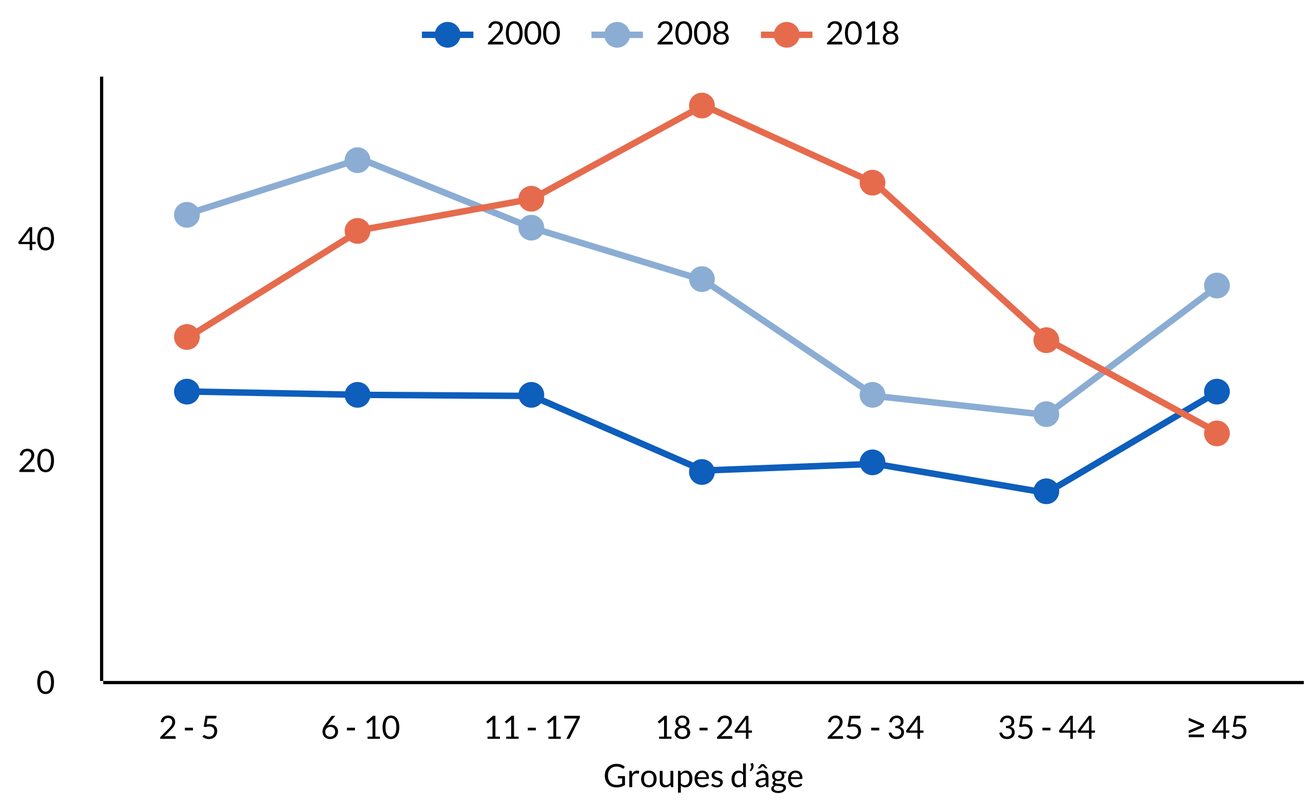
Patients adultes avec un IMC entre 18.5 kg/m² et 25 kg/m²

69.9%

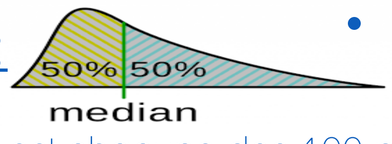
Percentile d'IMC médian chez les patients de 2 à 20 ans

36.1

Percentile d'IMC médian



Définitions :



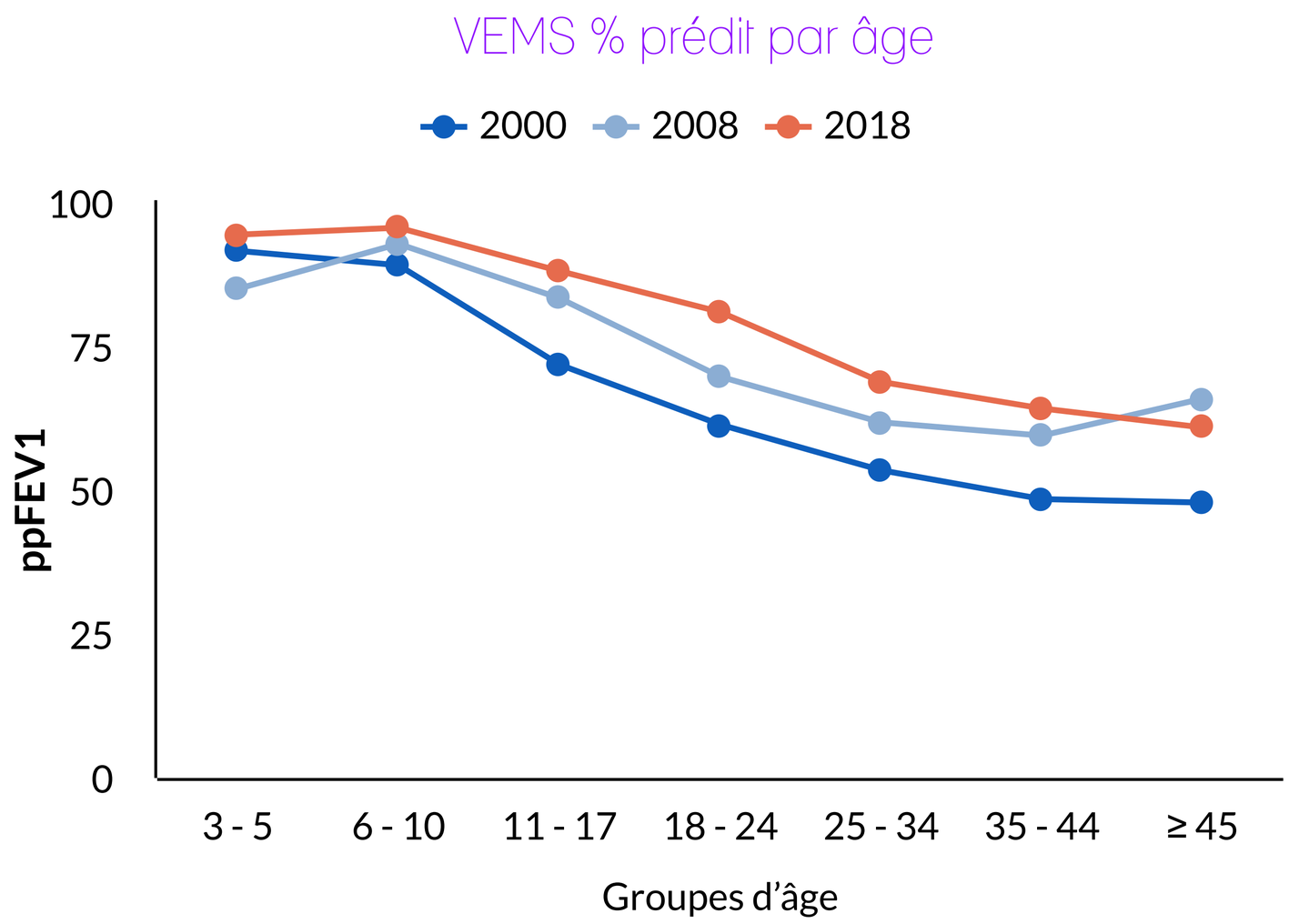
- Une médiane est un point qui divise les données en deux groupes numériquement égaux en fonction de leurs valeurs arrangées par ordre croissant. L'âge médian signifie que la moitié des personnes est plus jeune que cet âge et l'autre moitié est plus âgée.
- Un percentile est chacune des 100 portions égales par lesquelles un groupe de valeurs peut être divisé en fonction de la distribution de ces valeurs. La médiane est également le 50ème percentile (P50) et correspond à la valeur à laquelle la moitié des observations est plus grande et l'autre moitié plus petite. La moyenne est la somme de tous les éléments dans un groupe que l'on divise ensuite par le nombre d'éléments que constitue ce groupe.
- L'Indice de masse corporelle (IMC) est le rapport entre le poids (en kg) et la taille (exprimée en m²).

Fonction pulmonaire

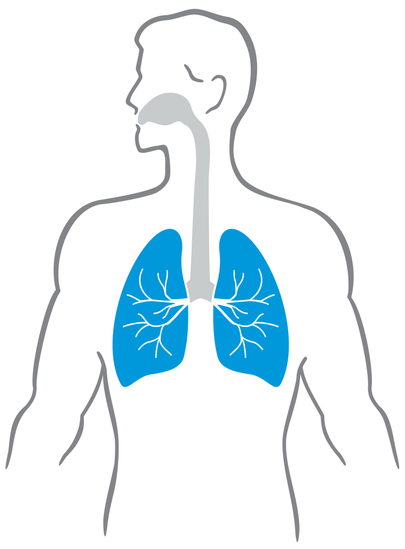
Dans les deux décades précédentes, la fonction pulmonaire s'est améliorée pour toutes les tranches d'âge.

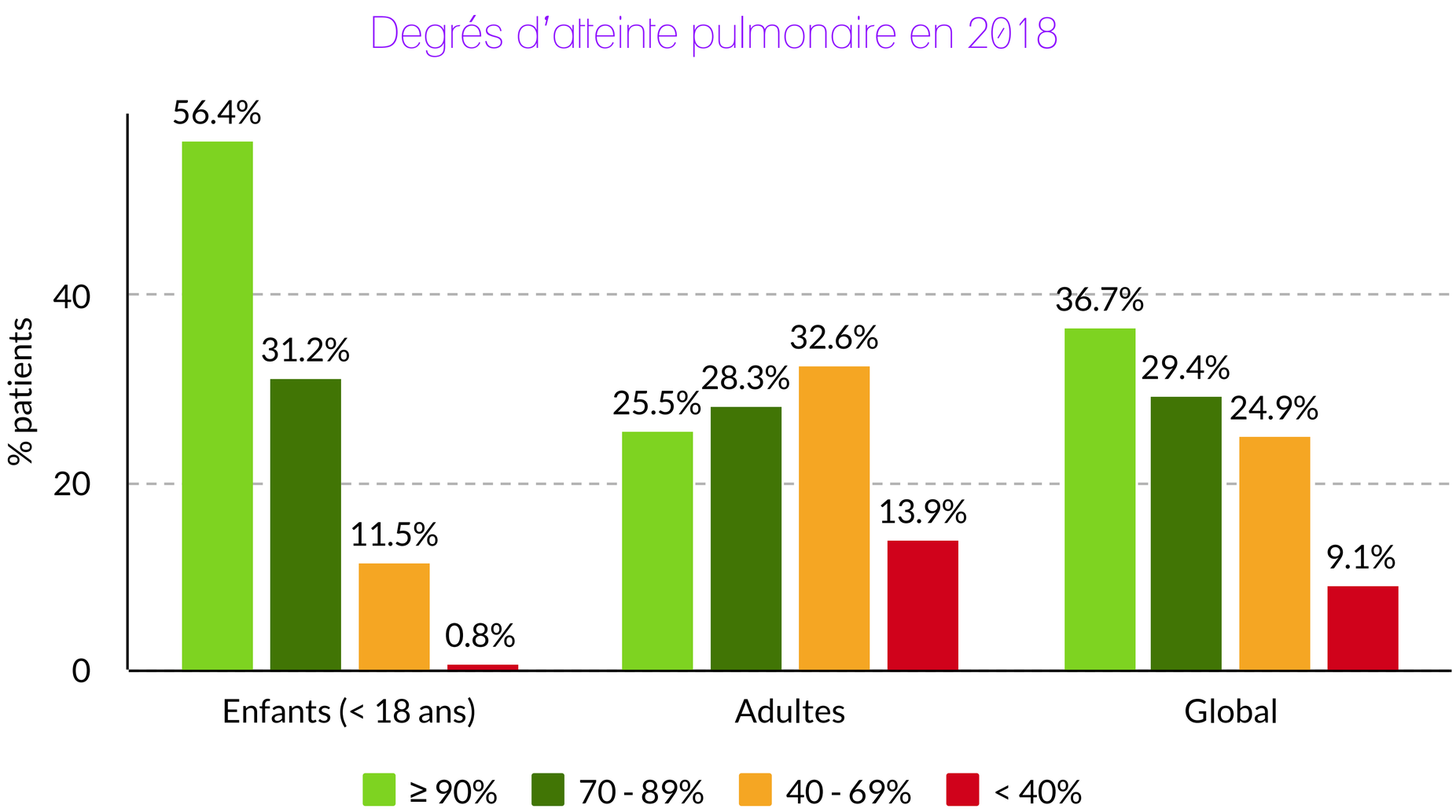
Le volume expiratoire maximal en une seconde (VEMS) est un paramètre clinique qui permet d'évaluer le degré d'atteinte de la fonction pulmonaire.
Comme la plupart des patients atteints de mucoviscidose développent une maladie pulmonaire progressive, des mesures telles que le VEMS sont utilisées pour le suivi de la maladie pulmonaire.
Le VEMS détermine en partie le pronostic. Cependant, le pronostic et la gravité de la maladie sont très hétérogènes, même parmi les patients ayant les mêmes mutations.

Schluchter MD, 2006, McKone E, 2003



Les valeurs prédites de VEMS (ppFEV1), basées sur les références de Global Lung Initiative (GLI), ont été divisées en quatre catégories correspondant aux différents degrés d'atteinte pulmonaire : presque normale (≥ 90%), faible atteinte (70 - 89%), atteinte modérée (40 - 69%) et atteinte sévère (< 40%).



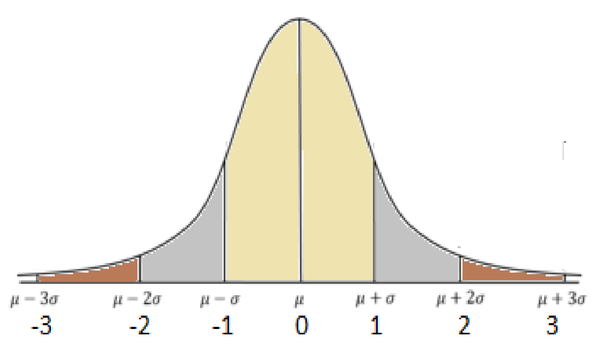


Définitions :

- Le volume expiratoire maximal en une seconde (VEMS) est la quantité d'air qu'une personne est capable d'expirer de manière forcée en une seconde, après une inspiration maximale. Il est exprimé en pourcentage d'une valeur prédite pour une population de référence de même âge, sexe, taille et origine ethnique.
- La capacité vitale forcée (CVF) est le volume total d'air que le patient est capable d'expirer sur la durée totale du test avec effort maximal, exprimé en pourcentage de la valeur prédite.
- Un z-score décrit la position d'un score (x) brut par rapport à la moyenne (μ), dont la distance est mesurée en unités de déviation standard (σ). Un z-score de 0 indique que le score analysé est identique au score moyen. Un z-score positif indique un score supérieur à la moyenne, et un z-score négatif un score inférieur à la moyenne.

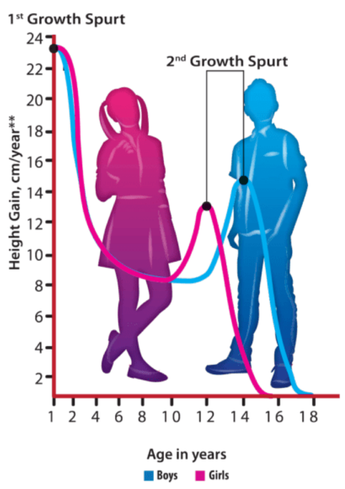
Évolution du registre

Description de la caractéristique (7)	2012	2014	2016	2018
SPIROMÉTRIE (VEMS % prédit)				
VEMS% dernière de l'année - moyenne (DS)	76.2 (24.0)	75.7 (24.6)	76.0 (23.8)	78.1 (24.6)
Hommes	76.9 (23.8)	76.5 (24.4)	77.1 (23.2)	79.2 (24.2)
Femmes	75.4 (24.3)	74.9 (24.8)	74.8 (24.4)	76.9 (25.0)
Enfants	87.0 (20.3)	88.3 (19.7)	87.9 (18.3)	91.1 (18.5)
Adultes	67.4 (23.3)	67.0 (23.9)	68.3 (23.8)	70.5 (24.5)
VEMS% meilleur de l'année - moyenne (DS)	80.5 (23.1)	80.2 (23.3)	80.5 (23.4)	82.3 (23.8)
Hommes	81.0 (22.9)	81.0 (22.9)	81.2 (22.8)	83.3 (23.4)
Femmes	79.9 (23.3)	79.3 (23.7)	79.8 (24.0)	81.2 (24.2)
Enfants	91.7 (18.1)	93.0 (17.0)	93.1 (17.3)	96.4 (17.1)
Adultes	71.3 (22.6)	71.3 (22.9)	72.3 (23.1)	74.1 (23.3)
Z-score sur VEMS%, dernière de l'année - moyenne (DS)	-1.9 (1.9)	-1.9 (1.9)	-1.9 (1.9)	-1.7 (1.9)
Hommes	-1.8 (1.9)	-1.9 (1.9)	-1.8 (1.8)	-1.6 (1.9)
Femmes	-2.0 (1.9)	-2.0 (2.0)	-2.0 (1.9)	-1.8 (1.9)
Enfants	-1.1 (1.7)	-1.0 (1.6)	-1.0 (1.5)	-0.7 (1.5)
Adultes	-2.6 (1.8)	-2.6 (1.9)	-2.5 (1.8)	-2.3 (1.9)
Z-score VEMS% , meilleur de l'année - moyenne (DS)	-1.6 (1.8)	-1.6 (1.8)	-1.5 (1.8)	-1.4 (1.9)
Hommes	-1.5 (1.8)	-1.5 (1.8)	-1.5 (1.8)	-1.3 (1.8)
Femmes	-1.6 (1.9)	-1.6 (1.9)	-1.6 (1.9)	-1.5 (1.9)
Enfants	-0.7 (1.5)	-0.6 (1.4)	-0.6 (1.4)	-0.3 (1.4)
Adultes	-2.3 (1.8)	-2.3 (1.8)	-2.2 (1.8)	-2.0 (1.8)
ANTHROPOMÉTRIE (IMC, TAILLE ET POIDS)				
IMC Z-score (dernière de l'année), médiane (plage)	-0.4 (-4.1 - 2.8)	-0.4 (-3.9 - 2.3)	-0.4 (-4.0 - 2.5)	-0.4 (-3.3 - 2.6)
Poids Z-score (dernier de l'année), médiane (plage)	-0.6 (-6.9 - 2.3)	-0.5 (-4.2 - 2.6)	-0.5 (-4.1 - 2.6)	-0.5 (-4.7 - 2.7)
Taille Z-score (dernière de l'année), médiane (plage)	-0.4 (-4.1 - 3.2)	-0.4 (-4.1 - 3.2)	-0.3 (-3.9 - 2.7)	-0.4 (-3.5 - 2.6)



$$Z = \frac{x - \mu}{\sigma}$$

Score, Mean, SD

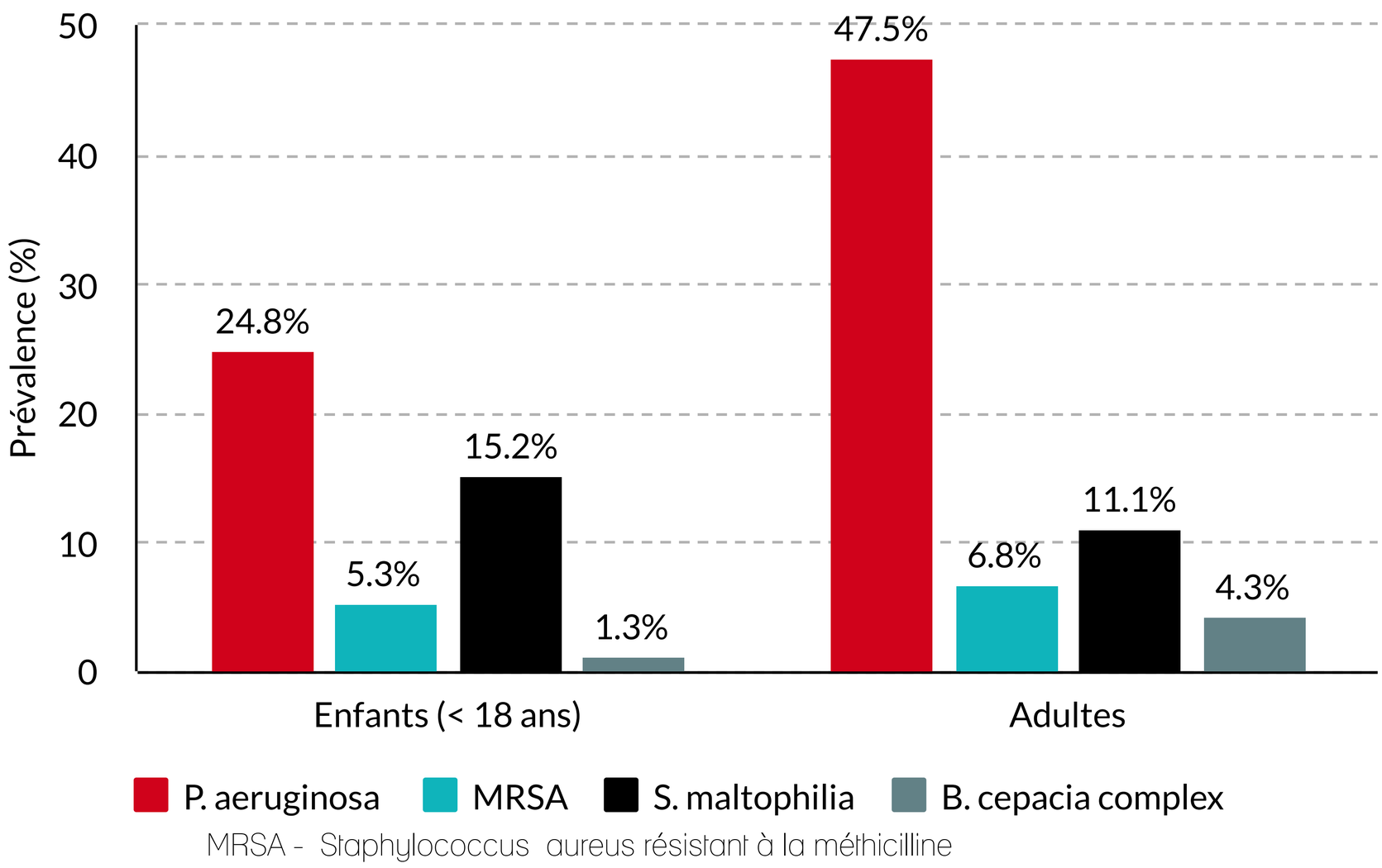


7. Les patients transplantés sont exclus de l'analyse des données de spirométrie et d'anthropométrie
L'analyse des données de spirométrie concerne les patients de 3 ans et plus, et est basée sur les équations de référence de la Global Lung Initiative.

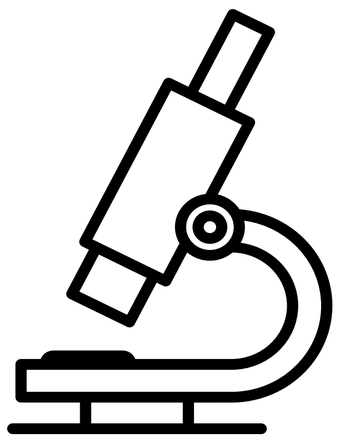
Microbiologie

L'un des objectifs principaux des soins aux patients atteints de mucoviscidose est de prévenir ou de retarder par tous les moyens possibles les infections et de réduire le risque d'infection chronique ou colonisation qui augmente la morbidité respiratoire et la charge du traitement.

Prévalence des infections en 2018



MRSA - Staphylococcus aureus résistant à la méthicilline



Des expectorations, prélèvements pharyngés et lavages broncho-alvéolaires sont effectués pour surveiller la présence de pathogènes. 82.6% des patients avaient au moins 4 cultures durant l'année.

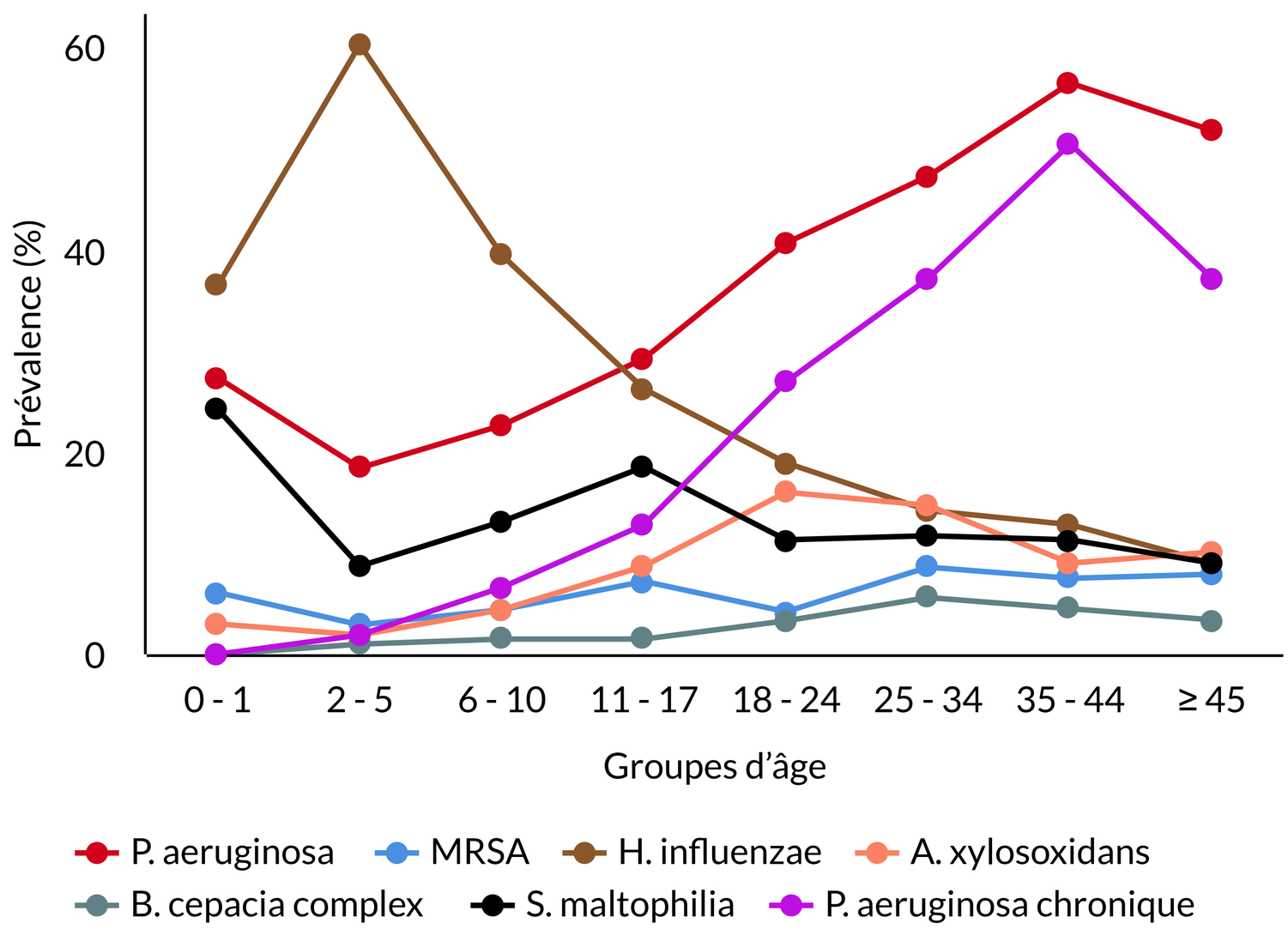
L'infection bactérienne peut survenir très tôt dans l'évolution naturelle de la maladie. Chez les enfants, des bactéries communes comme Staphylococcus aureus et Haemophilus influenzae peuvent infecter les poumons. Les infections par Pseudomonas aeruginosa et parfois Burkholderia cepacia complex et d'autres germes Gram négatifs surviennent à un âge plus avancé.

Les voies respiratoires des patients atteints de mucoviscidose peuvent également être infectées de façon chronique par des champignons comme l'Aspergillus fumigatus.

Hart CA 2002, de Vrankrijker AM, 2011

Le graphe montre une prévalence élevée de H. influenzae en bas âge, dont la diminution avec l'âge est remplacée par une augmentation progressive d'autres bactéries, principalement P. aeruginosa.

Prévalence des infections par groupes d'âge en 2018



Définitions :

- La prévalence est la proportion de la population qui est affectée par une condition médicale à un moment donné ou sur une période déterminée.
- Une infection chronique à Pseudomonas aeruginosa est définie comme le fait d'avoir plus de 50% des échantillons d'expectorations positifs, prélevés sur une période de 12 mois avec au moins 4 échantillons prélevés au cours de cette période.

Complications

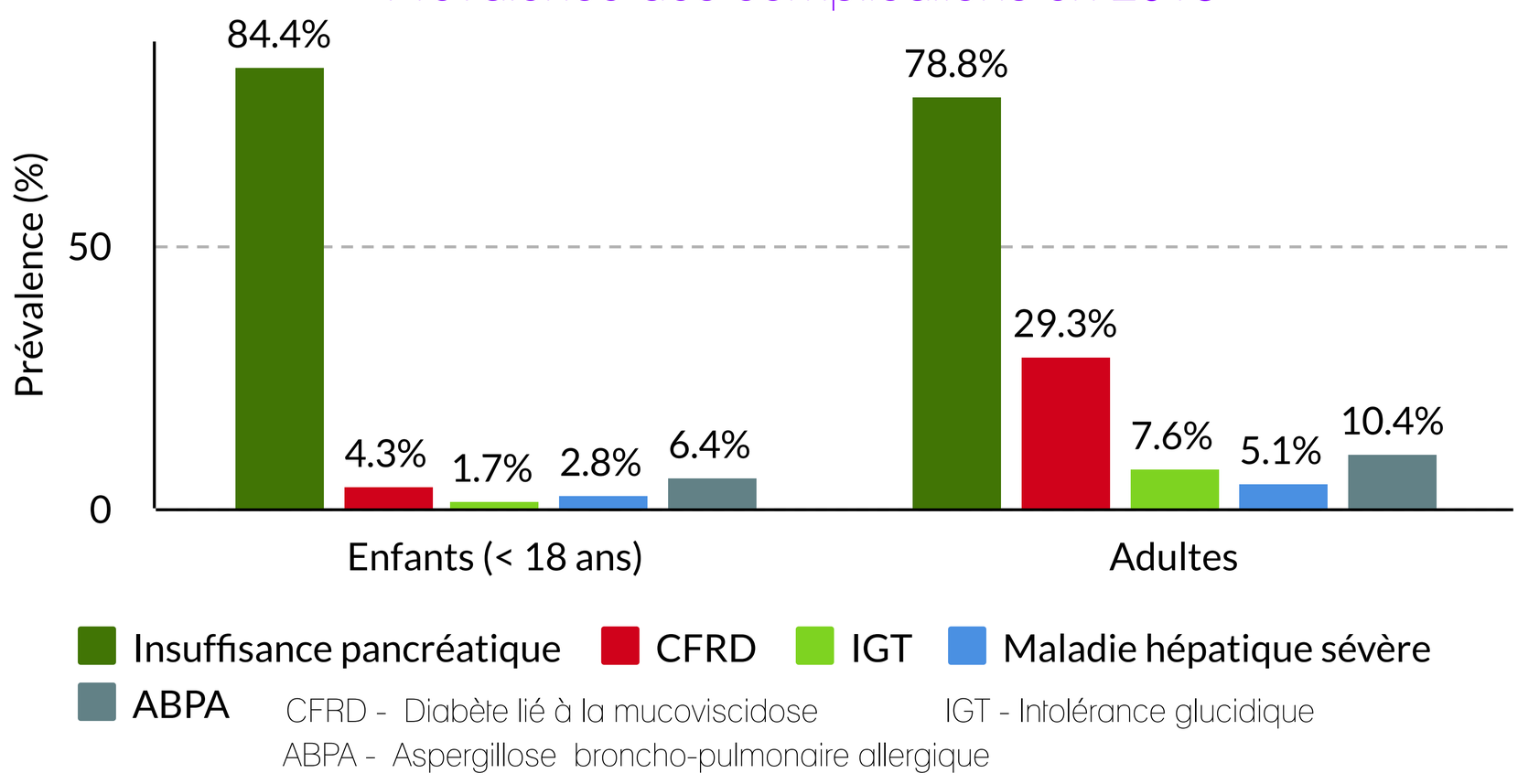
La mucoviscidose affecte les systèmes respiratoire, digestif et reproducteur à des degrés variables de sévérité.

Le canal chlore défectueux entraîne une série de perturbations dans le corps humain. Dans la mucoviscidose, le transport de chlore et d'autres ions ainsi que de l'eau à travers la membrane cellulaire est perturbé.

Les complications chez les patients atteints de mucoviscidose surviennent principalement dans les organes (voies respiratoires et intestins) et les glandes (pancréas et testicules) où le canal CFTR est défectueux.

Flume PA 2009, Sinaasappel M 2002, Goodin B 2005, McCallum TJ 2000, Lyon A 2002

Prévalence des complications en 2018

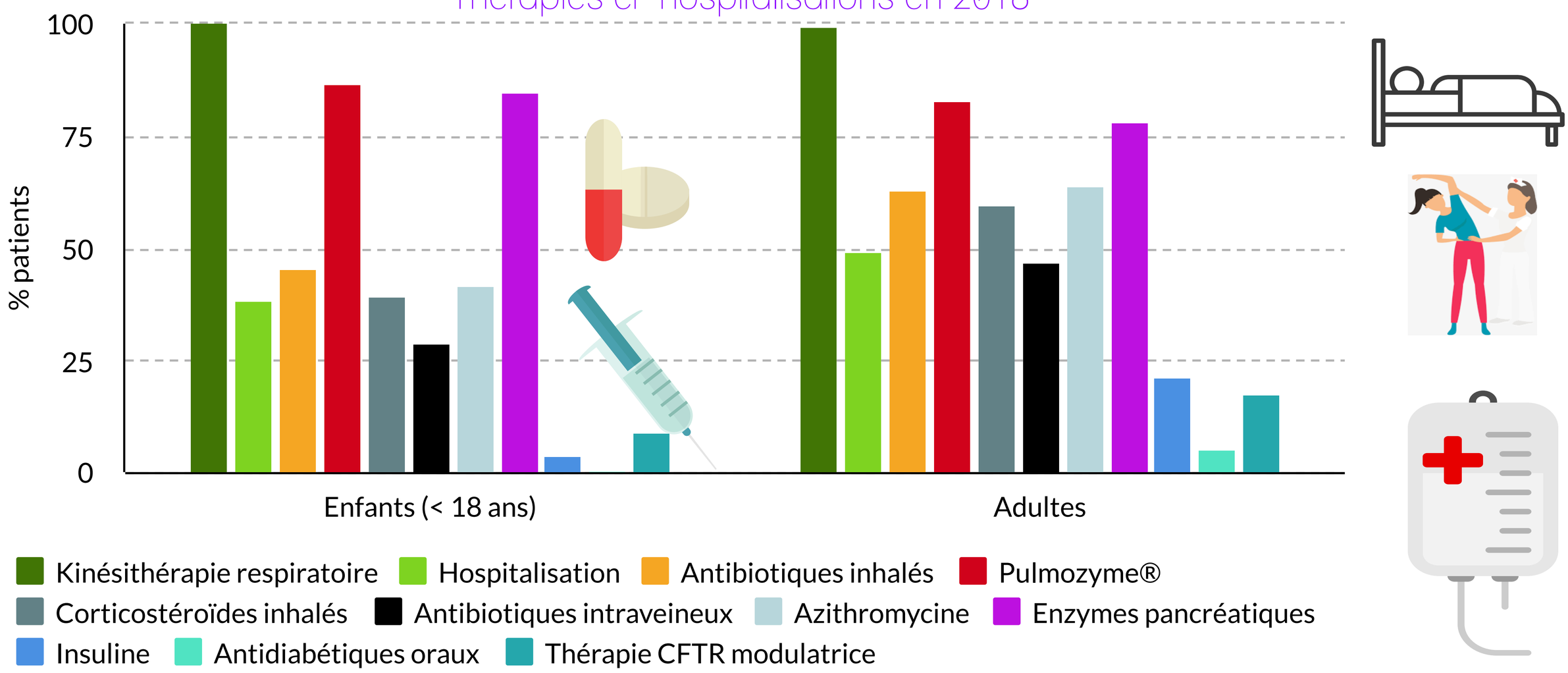


La plus faible prévalence d'insuffisance pancréatique est due à un nombre plus élevé de patients avec un génotype modéré et une fonction pancréatique suffisante chez les patients adultes. La complication la plus importante est le diabète (CFRD), principalement chez les adultes.

Charge de traitement

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement curatif de la mucoviscidose. Dès lors, le traitement reste principalement basé sur la prévention et le traitement des symptômes en vue de prévenir les complications ou de les stabiliser. Il y a actuellement de nouvelles thérapies dans le pipeline qui ciblent les défauts de la protéine CFTR. En 2018, 82.6% des patients étaient venus au moins 4 fois en consultation pendant l'année, comme c'est recommandé.

Thérapies et hospitalisations en 2018



Définitions :

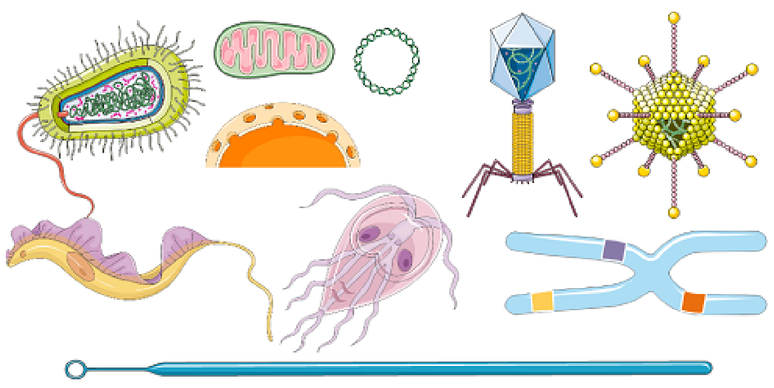
- L'ABPA est une réaction allergique à l'Aspergillus fumigatus qui colonise les voies respiratoires de certaines personnes atteintes de mucoviscidose.
- Le dysfonctionnement de la partie endocrine du pancréas par la fibrose conduit à une sécrétion insuffisante d'insuline conduisant à IGT puis au diabète.
- L'insuffisance pancréatique exocrine est l'incapacité du pancréas à produire et à transporter suffisamment d'enzymes pancréatiques dans le duodénum pour digérer les glucides, les graisses et les protéines, entraînant une malabsorption avec stéatorrhée (selles grasses), malnutrition et une carence en vitamines liposolubles.
- Maladie hépatique - En raison d'une protéine CFTR défectueuse, certains patients ont des problèmes au niveau des voies biliaires, où la bile est épaisse et collante et a du mal à sortir du foie, ce qui provoque une irritation et une inflammation des canaux biliaires entraînant un remplacement du tissu hépatique par de la fibrose (cirrhose).

Évolution du registre

Description de la caractéristique	2012	2014	2016	2018
BACTÉRIOLOGIE (8)				
Pseudomonas aeruginosa	421 (42.3%)	427 (41.2%)	399 (37.5%)	416 (37.9%)
Burkholderia cepacia complex	40 (4.0%)	38 (3.7%)	36 (3.4%)	33 (3.0%)
Staphylococcus aureus résistant à la méthicilline (MRSA)	88 (8.8%)	76 (7.3%)	57 (5.4%)	68 (6.2%)
Haemophilus influenzae	297 (29.8%)	279 (26.9%)	249 (23.4%)	272 (24.7%)
Stenotrophomonas maltophilia	118 (11.8%)	128 (12.4%)	142 (13.3%)	141 (12.8%)
Achromobacter xylosoxidans	106 (10.6%)	102 (9.8%)	110 (10.3%)	110 (10.0%)
Aspergillus spp.	346 (34.7%)	364 (35.1%)	364 (34.2%)	370 (33.7%)
Mycobactérie non-tuberculeuse	-	11 (1.1%)	18 (1.7%)	17 (1.5%)
INFECTIONS CHRONIQUES				
Pseudomonas aeruginosa chronique	276 (27.7%)	290 (28.0%)	273 (25.7%)	266 (24.2%)
Burkholderia cepacia complex chronique	26 (2.6%)	34 (3.3%)	27 (2.5%)	24 (2.2%)
Stenotrophomonas maltophilia chronique	27 (2.7%)	40 (3.9%)	40 (3.8%)	44 (4.0%)
Achromobacter xylosoxidans chronique	54 (5.4%)	66 (6.4%)	72 (6.8%)	69 (6.3%)
MRSA chronique	51 (5.1%)	43 (4.2%)	40 (3.8%)	47 (4.3%)
COMPLICATIONS				
Aspergillose bronchopulmonaire allergique (ABPA)	41 (3.9%)	72 (6.9%)	68 (6.3%)	97 (8.7%)
Maladie hépatique sévère	37 (3.5%)	42 (3.9%)	66 (6.0%)	46 (4.0%)
Insuffisance pancréatique	831 (79.1%)	865 (82.5%)	880 (81.9%)	901 (81.0%)
Diabète lié à la mucoviscidose (CFRD)	136 (13.0%)	181 (17.3%)	185 (17.2%)	208 (18.7%)
Bronchiectasies (9)	-	306 (73.0%)	402 (78.2%)	329 (78.1%)

8. Seuls les patients avec une culture ou une prise d'échantillon sont inclus dans l'analyse des infections. Les patients transplantés sont exclus de l'analyse des infections et des complications.

9. Seuls les patients ayant eu un scanner pendant l'année de collecte sont considérés pour déterminer les bronchiectasies.



Thérapie, traitement et médication

Description de la caractéristique(10)	2012	2014	2016	2018
THÉRAPIE RESPIRATOIRE				
Kinésithérapie respiratoire régulière	1014 (96.6%)	1044 (99.5%)	1071 (99.7%)	1108 (99.6%)
Antibiotiques par voie orale uniquement	501 (47.7%)	477 (45.5%)	509 (47.4%)	471 (42.4%)
Antibiotiques intraveineux uniquement (IV)	11 (1.0%)	13 (1.2%)	18 (1.7%)	23 (2.1%)
Antibiotiques orale et IV	400 (38.1%)	401 (38.2%)	404 (37.6%)	414 (37.2%)
RhDnase	732 (69.7%)	806 (76.8%)	892 (83.1%)	941 (84.6%)
Autres mucolytiques	238 (22.7%)	215 (20.5%)	184 (17.1%)	152 (13.7%)
Sérum salin hypertonique	576 (54.9%)	630 (60.1%)	675 (62.8%)	745 (67.0%)
Corticostéroïdes	576 (54.9%)	547 (52.1%)	578 (53.8%)	568 (51.1%)
Bronchodilatateurs	778 (74.1%)	818 (78.0%)	811 (75.5%)	862 (77.5%)
Stéroïdes intranasaux	459 (43.7%)	535 (51.0%)	533 (49.6%)	589 (53.0%)
Azithromycine par voie orale	475 (45.2%)	497 (47.4%)	558 (52.0%)	607 (54.6%)
Corticostéroïdes systémiques par voie orale	58 (5.5%)	58 (5.5%)	33 (3.1%)	54 (4.9%)
Anti-inflammatoires non stéroïdiens voie orale (AINS)	44 (4.2%)	63 (6.0%)	37 (3.4%)	32 (2.9%)
Oxygène	21 (2.0%)	35 (3.3%)	21 (2.0%)	32 (2.9%)
THÉRAPIE GASTRO-INTESTINALE ET NUTRITIONNELLE				
Enzymes pancréatiques	845 (80.5%)	871 (83.0%)	881 (82.0%)	902 (81.1%)
Vitamines liposolubles (ADEK)	846 (80.6%)	874 (83.3%)	882 (82.1%)	893 (80.3%)
Inhibiteurs de la pompe à protons + anti-H2	452 (43.0%)	513 (48.9%)	540 (50.3%)	543 (48.8%)
Tube de gastrostomie	32 (3.0%)	38 (3.6%)	46 (4.3%)	45 (4.0%)
AUTRES TRAITEMENTS				
Acide ursodésoxycholique	256 (24.4%)	257 (24.5%)	245 (22.8%)	218 (19.6%)
Insuline	108 (10.3%)	128 (12.2%)	139 (12.9%)	154 (13.8%)
Anti-diabétique oral	25 (2.4%)	28 (2.7%)	32 (3.0%)	34 (3.1%)
Modulateur CFTR	-	52 (5.0%)	106 (9.9%)	155 (13.9%)

10. Les patients transplantés sont exclus de l'analyse des thérapies

Transplantation et mucoviscidose

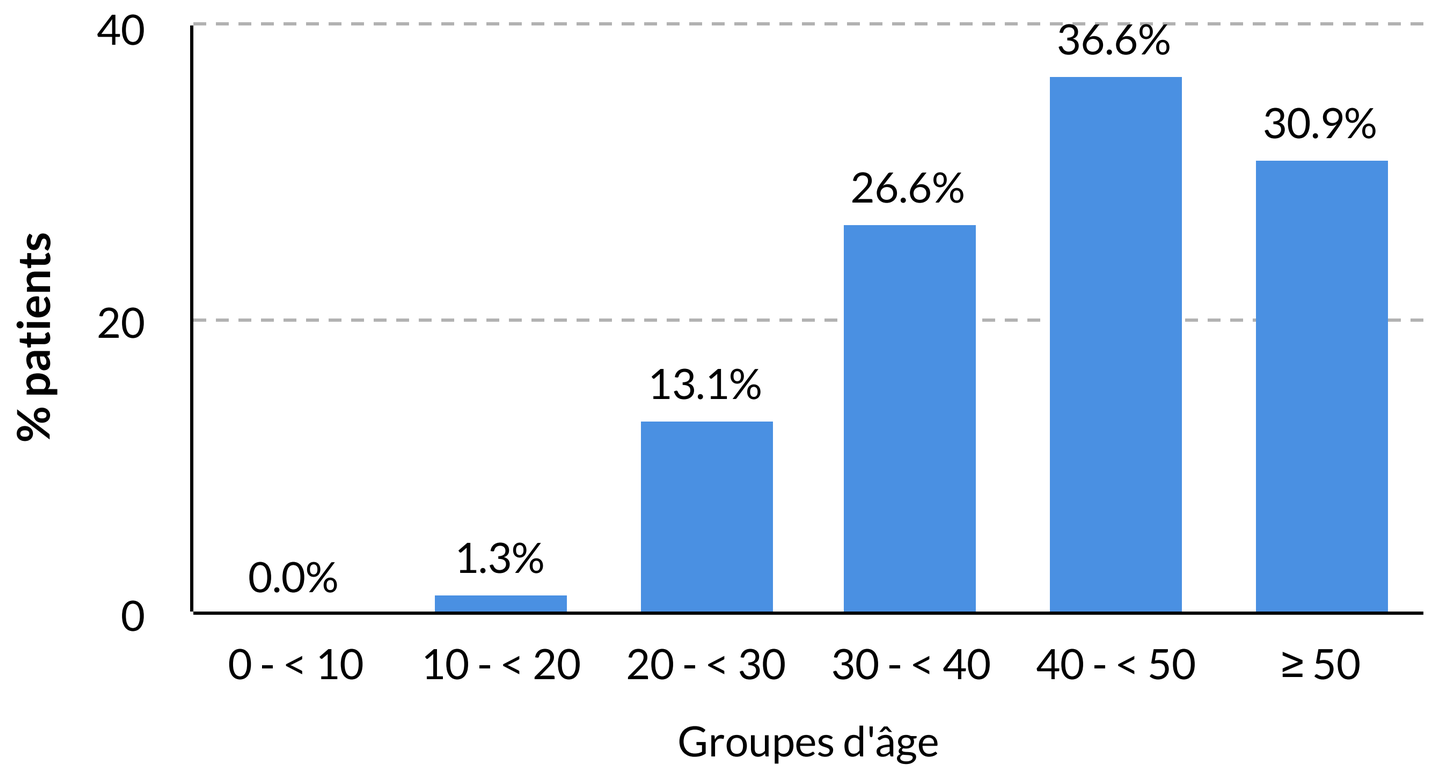
Lorsqu'un patient développe une maladie pulmonaire sévère et progressive, une transplantation pulmonaire peut devenir une option. Une transplantation pulmonaire est indiquée seulement chez les patients qui ont une maladie sévère, chez qui toutes les autres formes de traitement médical conventionnel sont devenues insuffisantes et ceux dont la survie à court terme est compromise.

Les données du registre montrent que depuis ses débuts en 1999, au moins 274 patients, 129 hommes et 145 femmes ont bénéficié d'une transplantation d'un ou de plusieurs organes.

En 2018, il y avait 189 patients (89 hommes et 100 femmes) qui avaient reçu une transplantation.

L'âge médian (et extrêmes) était de 37.7 (14.6 - 69.8) ans. 98.4% de ces patients transplantés étaient des adultes.

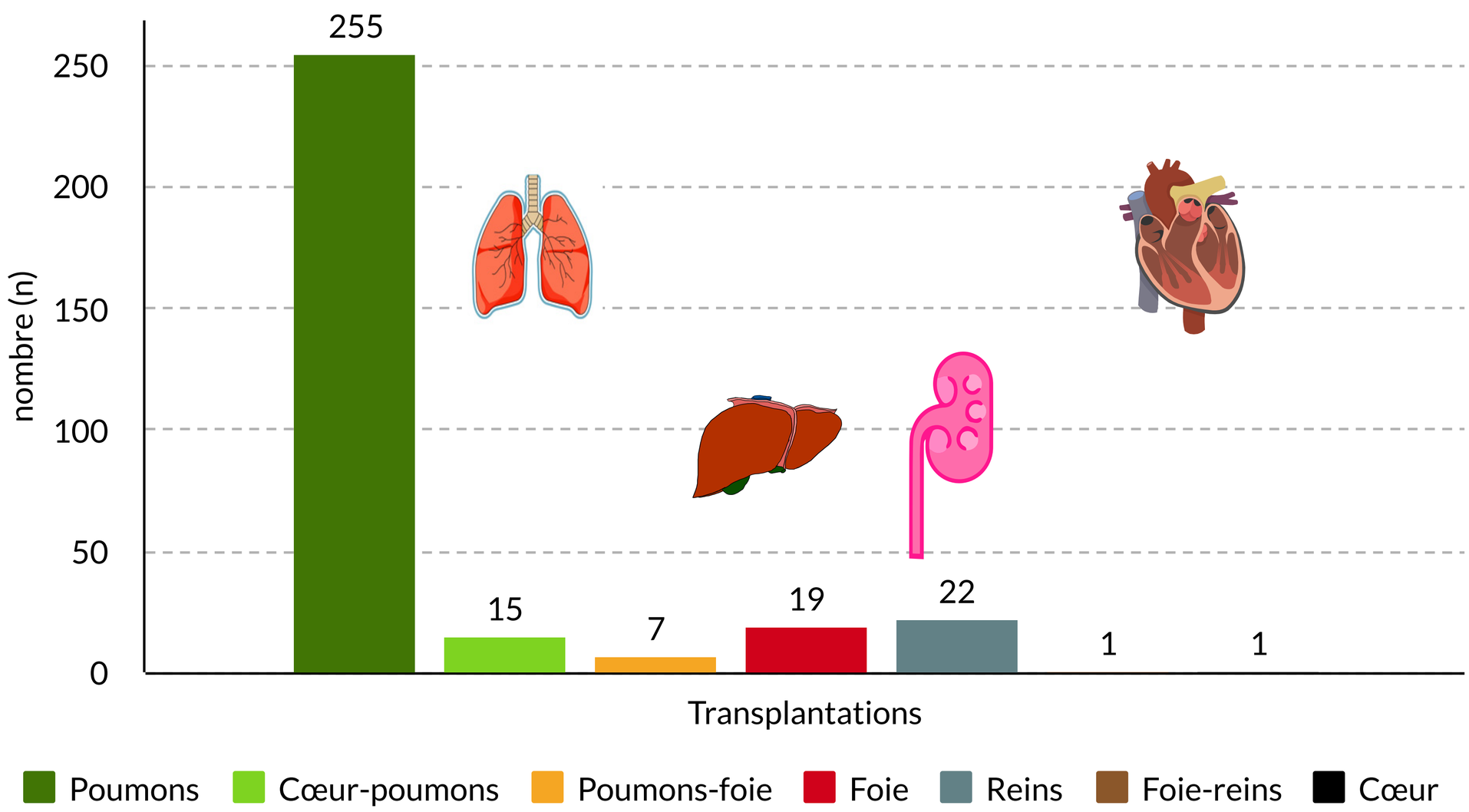
Proportion de personnes transplantées dans chaque groupe d'âge



En 2018, au moins un patient adulte sur 5 (22.0%) était un patient transplanté.

La transplantation la plus fréquente chez les patients atteints de mucoviscidose est la transplantation des poumons. Certains patients auront besoin d'autres types de transplantations tels qu'un foie ou un rein. Depuis la création du registre, 320 transplantations ont été rapportées.

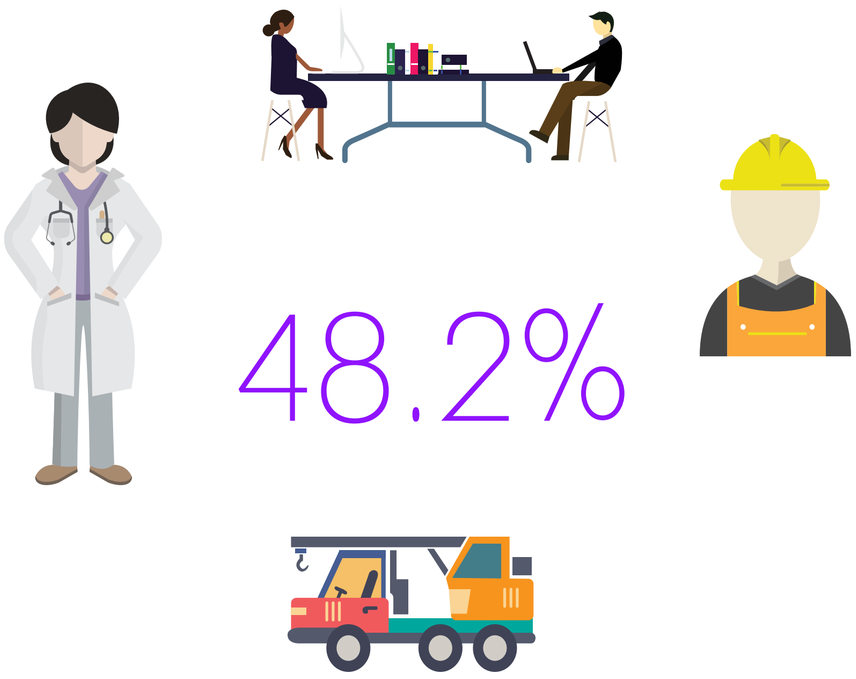
Type de transplantation



Formation, travail et espérance de vie

Les personnes atteintes de mucoviscidose vivent actuellement plus longtemps. Ceci amène de nouveaux défis et attentes. Malgré la lourdeur du traitement, elles obtiennent leur diplôme et entreprennent une carrière à temps partiel ou même à temps plein et certains fondent une famille. Elles prennent un rôle dans la société, ce qui était moins réalisable auparavant.

En 2018, près de la moitié des patients adultes (18 ans et plus) travaillaient à temps plein ou à temps partiel.



48.2%

Plus de trois-quarts des adultes avaient un diplôme d'études secondaires ou d'études supérieures.

78.7%

* Le niveau d'emploi et d'éducation exclut les adultes fréquentant l'école.

Il y a eu au moins 300 enfants biologiques rapportés chez 183 patients muco depuis le début du registre. En 2018, 168 de ces patients muco étaient vivants et il y avait quatre (huit) enfants nés respectivement d'un parent de sexe masculin (femme) atteint de mucoviscidose.

300

Kaplan E 1968, Barreto C 1991, Dreyfus DH 1996, Sawyer SM 2005,Janice E Whitty 2010, Jelin AC 2017

Grâce aux progrès des soins de santé et aux nouveaux traitements, y compris les traitements modulateurs du CFTR , les patients muco continuent à avoir une meilleure survie et une meilleure espérance de vie avec une meilleure qualité de vie.

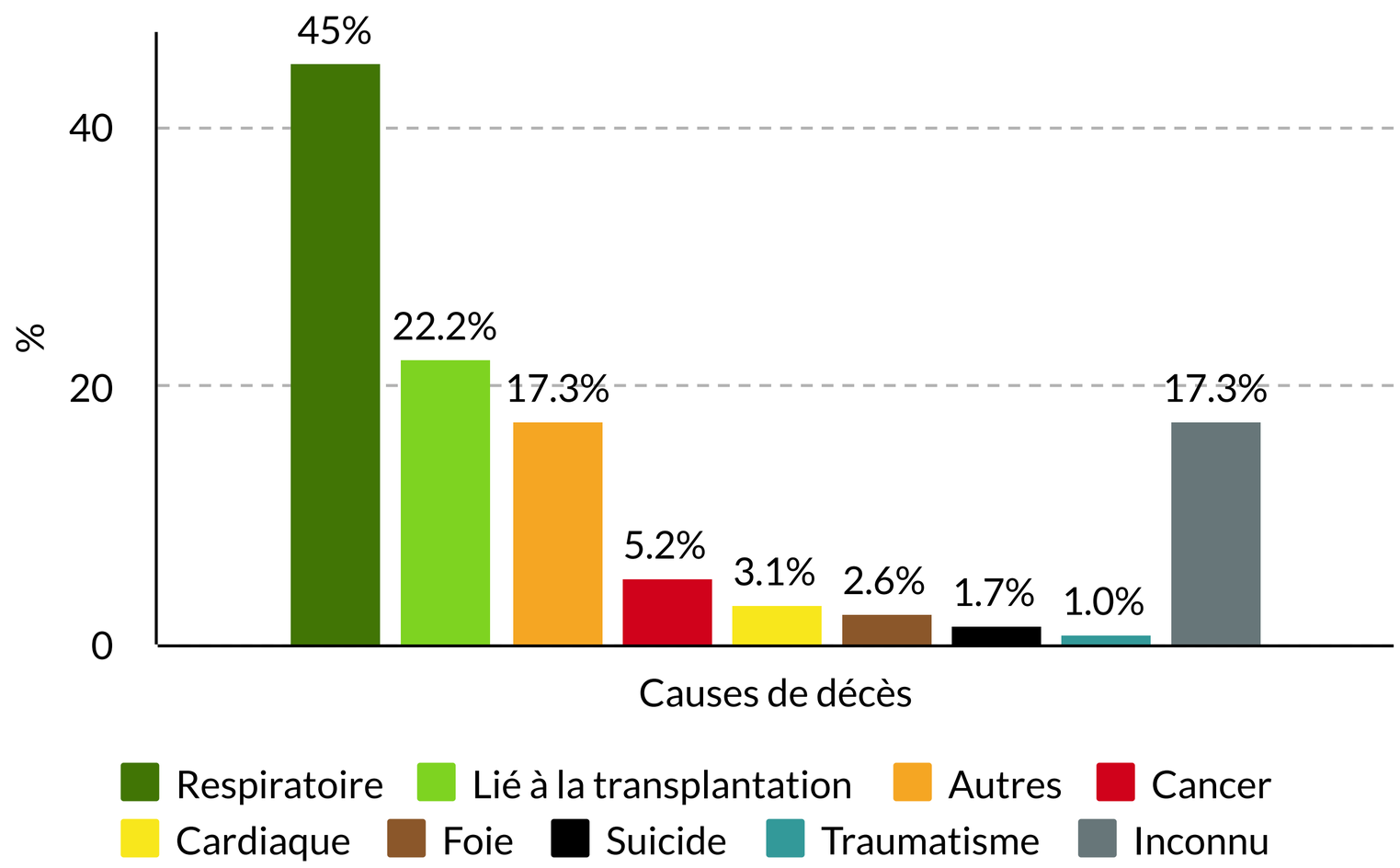
Depuis le début du registre, environ 1600 patients ont été enregistrés, et 191 décès, principalement de cause respiratoire. Environ 10.5% des décès ont été rapportés chez des enfants de moins de 18 ans.

Une estimation de la survie des patients muco en Belgique n'est pas disponible, mais la survie médiane prédite pour les enfants nés entre 2014 et 2018 est d'environ 44.4 ans selon la foundation CFF.

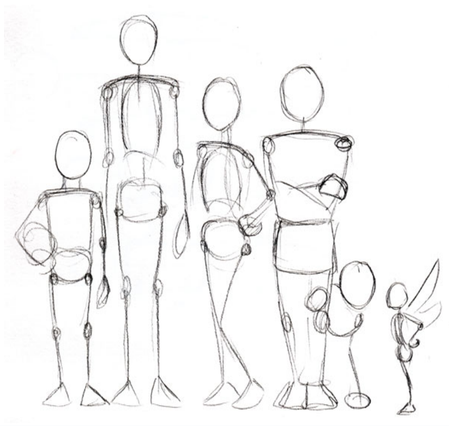
Ceci signifie que 50% des bébés nés entre 2014 et 2018 peuvent espérer vivre au-delà de 44.4 ans.

Cystic Fibrosis Foundation 2018

Causes principales de décès*



* Plusieurs causes de décès peuvent être rapportées pour un même patient



Référence suggérée: The Belgian Cystic Fibrosis Registry highlights 2018, Brussels, Belgium. © 2020 Sciensano
Source : Annual report Belgian Cystic Fibrosis Registry (BCFR) 2018.