



## SAC POSTAL

**Q:** Ma fille a été diagnostiquée avec une 5t polymorphe trouvée en face d'une mutation sévère. Elle est 3 mois sans symptômes et comme de maintenant est jugé pancréatique suffisant. Qu'est-ce que ses symptômes peuvent être? J'ai été dit elle peut être asymptomatique ou acquérir asthme ou sinus. Quel est le plus mauvais scénario du cas?

Jeff Sheriff, NY, USA,

**A:** Cette combinaison a été notée en premier dans les hommes stériles avec petit ou aucuns autres symptômes CF et il se pensait que c'était une mutation très douce qui ne cause pas maladie autre que stérilité virile. Les études subséquentes ont montré que l'effet de cette combinaison dépend d'autre origine génétique et il ne peut pas être promis que l'enfant sera asymptomatique. Un article en 2000 de l'Université de Caroline du Nord rapporte deux femmes avec 5T/delta F 508 qui avait CF comme maladie du poumon.

Donc, cette petite fille ne peut avoir aucune maladie, ou elle peut développer maladie du poumon qui est plus en retard au début et plus doux en caractère que le patient CF moyen, ou elle peut développer l'asthme, car ces gènes paraissent conférer le risque ajouté pour asthme. C'est possible qu'elle soit pancréatique suffisant. Si la famille veut une meilleure définition de sa maladie, ils peuvent considérer des mesures simples comme une épreuve de la sueur - les hautes valeurs pour Cl de la sueur indiqueraient fonctionnement défectueux plus sévère de CFTR - ou études plus complexes (peut-être quand elle devient âgé ) comme une différence de potentiel nasale qui répartirait CFTR fonctionnez plus directement dans les routes aériennes. Ce serait aussi possible de trouver un laboratoire de la génétique pour faire l'analyse de l'haplotype plus détaillée - mais on serait encore laissé avec la question de si les gènes autre que CFTR influenceraient la possibilité pour maladie. Nous sommes maintenant informés qu'il y a des autres gènes qui influencent la sévérité de CF, et si la petite fille a les "bons gènes" elle peut être protégée.

Ce serait probablement utile observer les infections respiratoires et déterminer si elle est infectée avec les Staph ou les Pseudomonas si elle est infectée (les enfants ont beaucoup d'infections, et habituellement les cultures ne sont pas faites - dans son cas, ce peut être prudent de les faire) et simplement est vigilant pour premiers indicateurs d'infection du poumon et maladie.

Les chances sont, elle ira bien - mais malheureusement nous ne pouvons pas promettre cela. Je pense relier cette famille avec un bon généticien est une bonne suggestion, et aussi un Centre CF qui peut avoir la capacité pour tester ou cela pourrait élever le niveau de vigilance ou indique qu'il y est très peu admissible à propos - nous espérons, le dernier.

Pamela B Davis, M.D., Ph.D. (Doctorat)



Arline H. et Curtis L. Garvin, M.D., Professeur de Recherche de Pédiatrie, Physiologie & Biophysique, et Biologie & Microbiologie Moléculaire, Vice Principal pour Recherche, Case Western Reserve Département d'Université de Pédiatrie Bâtiment de la Recherche Biomédical 8e étage  
CWRU Ecole de Médecine

**La Note d'éditeur:** Une liste de liens pour maladie du poumon associée avec l'IVS8 5T allèle du gène CFTR a été fourni par Dr. Davis. Ceux intéressés à obtenir ceci doivent envoyer un mail [editor@cfww.org](mailto:editor@cfww.org).

Q: j'ai été intrigué par Peter Bye article sur recherche Saline Hypertonique (Question 7, Vol.1). Est-ce que vous avez eu des nouvelles d'autres individus qui utilisent ce traitement?

Richard Ford, Vancouver, B.C., Canada,

A: C'est important que plus de recherche est faite dans ce traitement simple et efficace.

Je reste sain grâce à nébulisé hypertonique salin et est heureux qu'il aide des autres. J'ai eu plusieurs mails de gens qui ont commencé à utiliser le traitement et le trouvé salutaire.

J'espère une des drogueries feront sortir bientôt une 10ml fiole plastique de 7% hypertonique salin pour le faire plus facile à utiliser.

J'ai ajouté un lavage nasal salin à mon régime journalier et trouvé il reste mes sinus éclaircissent. J'obtenais sinusite chronique et beaucoup d'inflammation. La préparation appelée "les Sinus FESS Assainissent" est fait par Paedpharm ([www.paedpharm.com.au](http://www.paedpharm.com.au)) et contient hypertonique salin, bicarbonate du sodium et xylitol. Xylitol est un sucre naturel fait d'arbres du Hêtre et a trouvé dans beaucoup de fruits tel que framboises et prunes. Apparemment le xylitol aide arrêter des bactéries qui s'accrochent aux membranes du mucus en rendant les membranes plus glissant.

Est-ce que je me demande si ce composant puisse être ajouté au nébulisé hypertonique?

Salutations distinguées,  
Lucy Boden

La Note d'éditeur: Dans l'édition 5, Volume 2, Scientifique et CF Lucy Boden patient que a décrit son expérience avec hypertonique Salin. Pour lire cet article voir: [http://www.cfww.org/pub/edition\\_5/english/02\\_mailbag.pdf](http://www.cfww.org/pub/edition_5/english/02_mailbag.pdf).

Pour une liste des références pour la réponse de Lucie, contactez l'éditeur à [editor@cfww.org](mailto:editor@cfww.org)



**Q:** Mon fils a 21 ans et a CF. Il a été arrêté récemment pour un DUI (conduire sous l'influence d'alcool) à Colorado avec un niveau de l'Alcool du Sang de l'alcootest de .19 - assez haut. La police a été surprise c'était ce haut comme il y avait des gens qui lui ont parlé cette nuit. C'est mon fils premier infraction du transit de tout genre et il n'a pas un problème du buveur. Est-ce qu'il y a une recherche pour suggérer que les gens avec CF métabolisent l'alcool différemment ou que CF a un impact sur les résultats de l'alcootest?

Notre espoir est ne pas trouver une source pour retirer mon fils de problème mais à 1) apprenez plus au sujet de comme CF peut jouer un rôle afin qu'il puisse faire de meilleurs choix dans le futur et 2) apprendre si CF a pu jouer un rôle et parlé avec le DA d'une réduction dans les charges à DWI qui est plus compatible avec le comportement de mon fils cet nuit et le montant de bière il a bu (6 bières en 3 heures, il pèse 170 lb.).

Vicki Penwell, Colorado, USA,

**A:** C'est un difficile pour répondre. Je ne suis pas informé qu'il y aucune évidence que les gens avec CF métabolisent différemment l'alcool de ceux qui n'ont pas. J'ai demandé leur opinion à mes collègues supérieurs et ils consentent qu'il n'y a aucune évidence. C'est impossible pour moi pour faire des remarques sur ce cas, surtout comme la force de l'alcool n'est pas déclaré. Aussi le métabolisme d'alcool est affecté par tant de facteurs.

Sue Wolfe

Chef Diététicien Pédiatrie Unité de la Fibrose Cystique Régionale, St. James & Seacroft Hôpitaux d'Université NHS Trust, Leeds, ROYAUME-UNI.  
Président, CF Nutrition Groupe International

|  |
|--|
| Article traduit par: Maria Laura Buceta<br>E-mail: <a href="mailto:laurabuceta@hotmail.com">laurabuceta@hotmail.com</a> , <a href="mailto:lauratra2003@yahoo.com">lauratra2003@yahoo.com</a> |
|--|