

Les difficultés de prise en charge de la mucoviscidose au Maroc

Fz. Alaoui-Inboui, S. Slaoui

Unité de pneumo-allergologie, service de pédiatrie 2, Hôpital mère-enfants Abderrahim Harouchi - CHU Ibn Rochd – Casablanca

Introduction

- La mucoviscidose est une maladie génétique de transmission autosomique récessive liée à des mutations du gène CFTR.
- Responsable d'un épaissement du mucus essentiellement dans les voies respiratoires et digestives.
- Maladie rare, sous diagnostiquée au Maroc.
- Diagnostic souvent méconnu et tardif.
- Difficulté de prise en charge thérapeutique au Maroc.
- Pronostic dépend de l'évolution pulmonaire de la maladie.

Objectif

- Décrire les aspects cliniques, paracliniques, et évolutifs des patients atteints de mucoviscidose
- Soulever les contraintes rencontrées pour la confirmation du diagnostic et la prise en charge thérapeutique au Maroc.

Patients et méthodes

- Etude rétrospective:** Janvier 2010 à Novembre 2023 (13 ans)
- 12 cas de mucoviscidose**
- Critères d'inclusion :**

Diagnostic de mucoviscidose confirmé par :

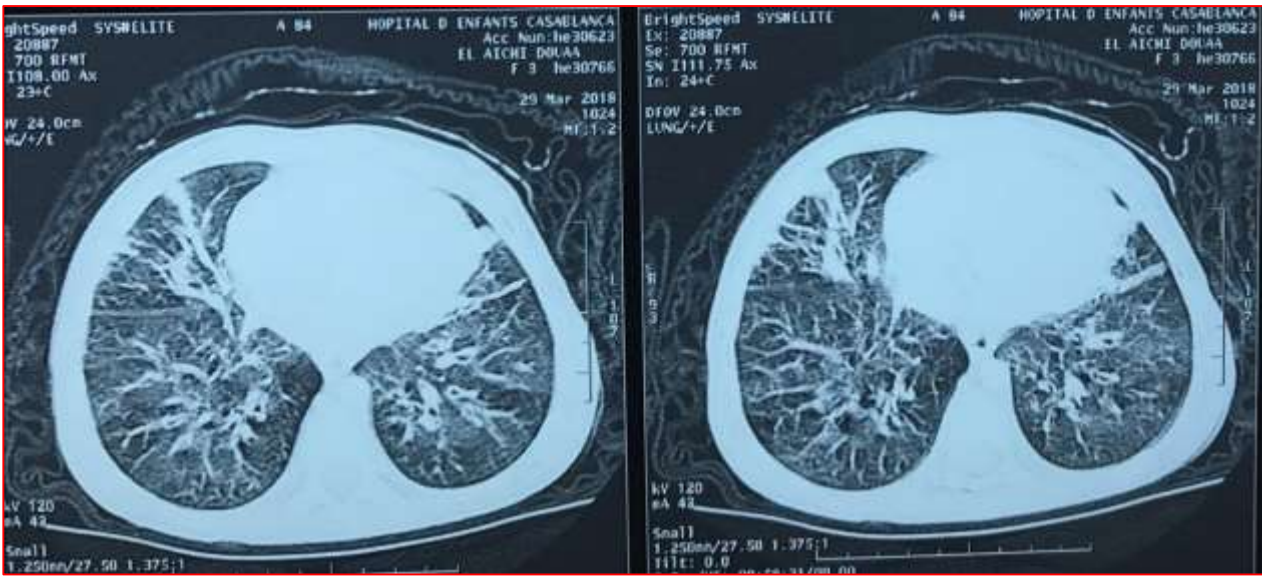
- Symptomatologie évocatrice respiratoire et digestive
- Test de la sueur positif.

Résultats

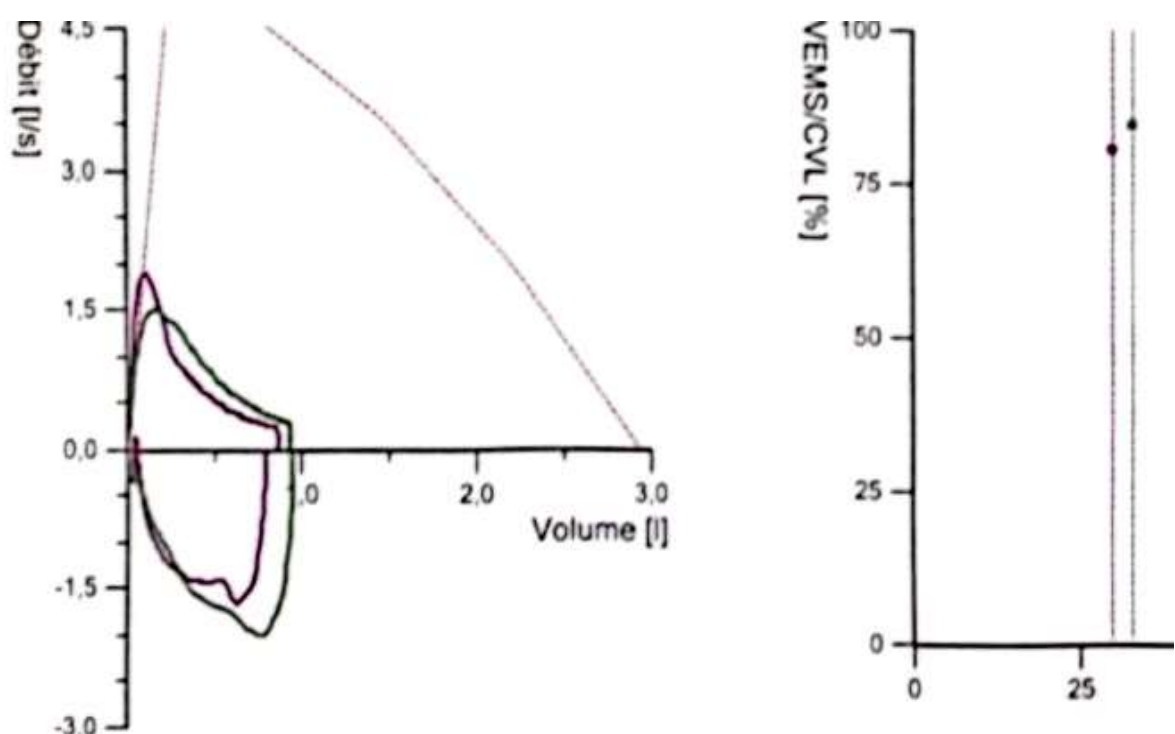
- Age moyen:** 21 mois, [1 mois et 12 ans]
- Prédominance masculine:** Sex-Ratio 3.6
- Consanguinité parentale :** 5 cas
- Décès dans la fratrie :** 4 cas
- Symptomatologie**
 - Respiratoire**
 - Toux chronique : 5 cas
 - Encombrement bronchique : 7 cas
 - Infections respiratoires à répétition : 9 cas
 - Sifflements récurrents : 6 cas
 - Digestive**
 - Diarrhée chronique grasseuse : 10 cas
 - Douleurs abdominales récurrentes : 1 cas
 - Autres signes cliniques**
 - Retard staturo-pondéral : 6 cas
 - Stagnation pondérale : 1 cas
 - Déshydratation aigue : 2 cas
 - Hippocratisme digital : 7 cas
- Bilan biologique**
 - Test de la sueur (chlore sudoral >60 meq/l) : **12 cas**
 - Bilan hépatique: cytolysé : 2 cas
 - Dosage des vitamine A,D,E,K :1 cas
 - Elastase fécale diminuée :1 cas
- Mutation génétique identifiée dans 3 cas:**
 - c.[579+1G>T+579+1G>T]711+1G>T/711+1G>T/711+1G>T
 - c.[1521_1523delCTT+3484C>T] F508del/R116X
 - c.[579+1G>T+579+1G>T] 711+1G>T/711+1G>T
- Colonisation infectieuse (ECBC trimestriel):**
 - Pseudomonas Aeruginosa : 8 cas
 - Staphylocoque Aureus : 8 cas
 - Escherichia coli multi résistant : 1 cas
 - Aspergillus : 2 cas



Radiographie thorax: Foyers du lobe moyen et inférieurs droit, Syndrome bronchique chez un enfant de 4 ans



Scanner thoracique: DDB bilatérale des lobes supérieurs et inférieurs chez une fille âgée de 3 ans



		Unité	Théor	Pre	%Pred	salbutamol (3,000)	%Pred	%Change
CVF	l	(2)	2,94	0,88	30%	0,95	32%	+7,7%
VEMS	l	(2)	2,80	0,71	25%	0,81	29%	+14,9%
VEMS/CFV	%	(2)	86	80	94%	86	100%	+6,7%
VEMS/CVL	%	(2)	84	80	95%	85	100%	+5,2%
DEP	l/s	(2)	6,37	1,88	30%	1,49	23%	-20,6%
DEM75	l/s	(2)	4,62	1,31	28%	1,39	30%	+6,7%
DEM50	l/s	(2)	3,53	0,81	17%	0,85	24%	+38,2%
DEM25	l/s	(2)	1,96	0,37	19%	0,47	24%	+28,4%
DEM25-75	l/s	(2)	3,27	0,80	18%	0,80	24%	+33,9%

Trouble ventilatoire obstructif sévère chez une fille âgée de 12 ans

Traitement

- Extraits pancréatiques
- Suppléments vitaminiques (A,D,E et K)
- Antibiothérapie parentérale adaptée à l'antibiogramme et en nébulisation : Colimycine, Tobramycine
- Azythromycine 3 jours/semaine au long cours
- Kinésithérapie respiratoire biquotidienne
- Vaccination annuelle antigrippe et anti-pneumocoque
- Corticoïdes inhalés au long cours (en fonction des résultats de l'EFR)

Evolution

- Insuffisance respiratoire chronique : 7 cas
- Stéatose hépatique : 1 cas
- Lithiase biliaire : 2 cas
- Cirrhose hépatique avec ictère et ascite : 1 cas

Décès: 4 cas (2 à domicile et 2 à l'hôpital):

- Nourrisson 1 mois: DHA sur diarrhée chronique et infections respiratoires à répétition
- Nourrisson 3 mois: infections respiratoires à répétition
- Un enfant décédé par cirrhose hépatique
- Une fille décédée par détresse respiratoire

Discussion

- Mucoviscidose : La plus fréquente des maladies autosomiques récessives graves [1]
- Dépistage néonatal possible dès 2002 par le dosage de la trypsine immuno-réactive
- Incidence: 1/1800 -1/4500 dans les pays Européens
- Au Maghreb, fréquence réelle méconnue: une centaine de cas connue [2]
- Diversité des manifestations cliniques dominées par l'insuffisance pancréatique exocrine et la bronchopneumopathie chronique obstructive [3]
- Diagnostic retenu devant deux tests de la sueur positifs
- Une analyse génétique est réalisée devant toute mucoviscidose confirmée ou probable

Difficultés dans notre contexte:

- Diagnostic tardif le plus souvent au stade de dilatation des bronches ou insuffisance respiratoire chronique
- Non disponibilité des test de la sueur
- Non disponibilité de la recherche des mutations génétiques en cas de test de sueur douteux

-Nombreux médicaments non disponibles:

*Extraits pancréatiques

*Vitaminothérapie liposoluble : A et E

*Antibiotiques en nébulisation : Tobramycine

*Thérapies de fond: KAFTRIO® (Ivacaftor + tezacaftor + élexacaftor) et KALYDECO® (Ivacaftor)

Perspectives [4]:

- Création des centres de ressources et de compétences de la Mucoviscidose (Confirmation diagnostique, prise en charge globale et suivi)
- Mise à la disposition des CHU d'appareillage pour le dosage du chlore sudoral
- Sensibilisation au diagnostic précoce avant le stade de DDB
- Dépistage néonatal**
- ➡ -Conseil génétique dans les familles d'enfant atteint de mucoviscidose
- Disposition des locaux adaptés afin d'éviter les infections croisées

Conclusion

- Maladie rare, incurable
- Dépistage néonatale systématique afin d'améliorer l'espérance de vie
- Surveillance trimestrielle clinique et fonctionnelle des paramètres nutritionnels et respiratoires
- Pronostic réservé, dépend de la précocité du diagnostic et de la prise en charge
- Intérêt de la disponibilité des médicaments appropriés au Maroc et facilité de leur accès aux familles concernées.

Références

- Birgitta Strandvik. Soins des patients atteints d'une mucoviscidose. Ann Nestlé [Fr] 2006;64:131–141
- Durupt et al. "La mucoviscidose en 2014: actualités thérapeutiques." Rev de Pneumologie Clinique (2016): 77-86.
- Pierre Foucaud, Sylvie Le Jalle. Organisation des soins et mucoviscidose chez l'enfant. mt pédiatrie, vol. 8, n° 3, mai-juin 2005
- Gilles Rault, Dominique Pougheon. Analyse de la prise en charge hospitalière ambulatoire de la mucoviscidose. Santé publique volume 27 / N°3 - mai-juin 2015