

**Zadi.M., El Khattabi W., Msika S., Bamha H., Bougteb N., Arfaoui H., Jabri H., Afif MH**

*Service de pneumologie – Hôpital 20 Aout, CHU Ibn Rochd, Casablanca, Maroc*

## Résumé

La mucoviscidose est une maladie génétique responsable d'une hyperviscosité du mucus entraînant des surinfections pulmonaires avec des dilatations de bronches chez l'adulte jeune. Le but de notre travail est d'évaluer la prévalence, le profil clinique et les moyens diagnostiques et thérapeutiques de ses patients. Nous avons colligé entre janvier 2002 et février 2023 cinq cas de cette maladie révélée par des dilatations de bronches. Les cinq cas étaient des patientes dont l'âge moyen était de 23,8 ans. Les infections respiratoires à répétition depuis l'enfance associées à la bronchorrhée chronique étaient présentes dans 100% des cas. Deux patientes étaient suivies pour un diabète insulino-dépendant. Les manifestations ORL et digestives étaient présentes dans 40 % des cas. Les dilatations des bronches étaient kystiques et cylindriques, diffuses et bilatérales dans tous les cas. L'examen cytbactériologique des expectorations a montré une infection à *Pseudomonas Aeruginosa* dans 50% des cas. Le diagnostic a été retenu grâce au test à la sueur qui est revenu positif dans tous les cas ainsi que par la recherche de la mutation du gène CFTR qui a permis de mettre en évidence la mutation delta F508 dans trois cas. La prise en charge thérapeutique consistait en une bi-antibiothérapie ciblée associée à une kinésithérapie respiratoire de drainage des expectorations et un traitement symptomatique. L'évolution à court terme a été satisfaisante pour toutes les patientes. La mucoviscidose reste sous diagnostiquée dans notre contexte. La sensibilisation des praticiens sur cette maladie ainsi qu'une stratégie nationale de sa prise en charge permettra d'améliorer la qualité de vie de ses patients.

## Introduction

L'atteinte respiratoire de la mucoviscidose apparaît dès le plus jeune âge, et évolue par poussées lors des surinfections bronchiques. À l'âge adulte, les complications sont plus fréquentes et l'insuffisance respiratoire est plus sévère, conditionnant le pronostic.

## But du travail

Le but de notre travail est d'évaluer la prévalence, le profil clinique et les moyens diagnostiques et thérapeutiques de ces patients.

## Matériels et méthodes

Nous avons colligé entre janvier 2002 et février 2023 cinq cas de cette maladie révélés par des dilatations de bronches.

## Résultats

### • Epidémiologie :

Sexe: 100 % féminin

Moyenne d'âge : - 25 ans

Prévalence : 5 cas de mucoviscidose / 368 cas de DDB = 1,3%

### • Antécédents :

infections pulmonaires à répétition depuis l'enfance : 100% Diabète insulino-dépendant : 2 cas

### • Signes fonctionnels:

Manifestations ORL : 50 % des cas Manifestations digestives : 50% des cas

### • Diagnostic :

Test à la sueur positif : 5 cas

Recherche de la mutation du gène CFTR deltaF508 : 4/5cas

### • Prise en charge des exacerbations de DDB:

- Traitement symptomatique

- Réhydratation

- Nébulisation au salbutamol - Kinésithérapie respiratoire

Bi antibiothérapie adaptée ensuite à l'ECBE

### • Evolution :

A court terme : Favorable

A long terme : Un cas de décès à l'âge de 36 ans.

## Discussion

La mucoviscidose est la maladie génétique létale la plus fréquente chez les Caucasiens, due à une lésion d'un gène codant pour la protéine CFTR. L'atteinte de l'appareil respiratoire est la principale cause de morbidité et de mortalité [1]

Les manifestations cliniques qui en résultent sont, de manière variable, des symptômes liés à l'atteinte de l'appareil respiratoire, des troubles du transit, une insuffisance pancréatique exocrine et / ou endocrine, une atteinte obstructive du tractus biliaire et une azoospermie d'origine obstructive.

Le diagnostic repose essentiellement sur le test à la sueur, la recherche des mutations identifiées du gène CFTR est également associée.

La prise en charge thérapeutique des surinfections de dilatation des bronches au cours de la mucoviscidose se basent sur l'amélioration de la clairance des sécrétions bronchiques par la physiothérapie, les agents muco et broncho-kinétiques (nébulisation de bronchodilatateurs, N-acétylcystéine, sérum salé) et sur une bi-antibiothérapie guidée ensuite par l'identification de la souche et l'antibiogramme[2]

## Conclusion

La mucoviscidose est une maladie génétique responsable d'une hyperviscosité du mucus entraînant des surinfections pulmonaires avec des dilatations de bronches chez l'adulte jeune. La sensibilisation des praticiens sur cette maladie ainsi qu'une stratégie nationale de sa prise en charge permettra d'améliorer la qualité de vie de ses patients.

## Références

[1] E. Deneuille, J. Beucher, M. Roussey Les manifestations respiratoires de la mucoviscidose, REVUE FRANCO-PHONIE DES LABORATOIRES décembre 2007 ; P. 37-42

[2] M. Reynaud-Gaubert : Atteinte respiratoire au cours de la mucoviscidose : de la physiopathologie à la thérapeutique, Rev Mal Respir 1999 ; 16 ; p 495-509