

ASTHME MAL CONTRÔLE ; POURQUOI PAS UNE MUCOVISCIDOSE !

MT TERCHA , A Dehimi, Dj Benchoula , B Bioud

Pole pédiatrique CHU Setif

Introduction: La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies autosomiques récessives graves affectant la population caucasienne, avec une incidence en France à un cas pour 4500 naissances. Cette affection est due à des mutations du gène CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), situé sur le bras long du chromosome 7, codant une protéine transmembranaire intervenant dans la régulation du transport transépithélial des ions chlorure (Cl⁻)

Matériels et méthodes: il s'agit de l'enfant M.YACINE âgé de 10ans issu d'un mariage consanguin 2eme degré , hypotrophe aux ATCDs familiaux: deux décès dans la fratrie , aux ATCDs personnels ; plusieurs hospitalisations à l'âge de la petite enfance pour la PEC d'une déshydratation sur des diarrhées , et plusieurs consultations en ambulatoires pour la PEC d'une toux chronique

Résultats : hippocratisme digital , rhinorrhée chronique ,auscultation pulmonaire :sibilans diffus , SaO2:90%
TDM thoracique : Multiples foyers de dilatation bronchique cylindrique

Deux tests de la sueurs : positifs

ECBC: *Pseudomonas aeruginosa*

Discussion: Le test de la sueur dans la mucoviscidose est l'examen complémentaire de référence, validé par la mise en évidence de deux mutations pathogènes, pour la confirmation diagnostique. La prise en charge est multidisciplinaire. Elle repose avant tout sur une kinésithérapie respiratoire quotidienne et le traitement des surinfections bronchopulmonaires, ainsi que sur des recommandations nutritionnelles avec recours aux extraits pancréatiques.

Le pronostic, encore très péjoratif, est susceptible d'être modifié par l'avènement des thérapies protéiques ou d'édition d'acide ribonucléique ou de gène. D'où l'intérêt d'un diagnostic précoce

conclusion : La mucoviscidose est une des maladies génétiques où la mortalité a le plus diminué ces dernières années. Cela est en grande partie dû à une amélioration de la prise en charge symptomatique. Les thérapies à la base même de l'anomalie, telles les thérapies protéiques, tracent un nouvel axe thérapeutique personnalisé en fonction de la mutation du patient et réalisent un progrès considérable.

Références : © 2019 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

2002 Editions Scientifiques et Médicales Elsevier SAS. Tous droits réservés.