



Retour d'expérience du CHU Béni Messous sur la contribution du test de la sueur dans le diagnostic biologique de la mucoviscidose



C.NEHAL^{1,2}, C.LAMECHE², N.NOUSARI², K.AIT HAMMOU^{1,3}, A.BOUDOUH, S.AZROU^{1,2}, H.MEHAZZEM¹, F.DJENNANE^{1,2}

1. Laboratoire de Biologie Médicale Mère et Enfant - C.H.U. Béni Messous/ 2. Faculté de Pharmacie. Université d'Alger 1/ 3. Faculté de Médecine. Université d'Alger 1

INTRODUCTION

La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire due à une mutation du gène CFTR codant pour la protéine CFTR dont le dysfonctionnement se manifeste par l'augmentation du taux de chlorures dans la sueur plaçant ainsi le test de la sueur comme un excellent outil de diagnostic de la mucoviscidose. **L'objectif principal** de ce travail consiste à caractériser la population diagnostiquée positive au test de la sueur au niveau du Laboratoire de biologie médicale Mère et Enfant du CHU Béni-Messous et de comparer les résultats du test de la sueur à ceux du test génétique.

MATERIEL ET METHODES

Etude descriptive rétrospective

Laboratoire de biologie médicale Mère et Enfant CHU Béni Messous - Alger

Deux ans (Janvier 2020 – Décembre 2021)

Patients présentant des signes probables de mucoviscidose

Critères d'inclusion:

- Atteinte respiratoire, digestive ou hépatique;
- Retard staturopondéral;
- Antécédents familiaux de mucoviscidose.

Critères de non inclusion:

- Patients chez qui un diagnostic différentiel avec la mucoviscidose a été posé et confirmé.
- Patients sous corticoïdes, N-acétyl- cystéine, prostaglandines, perfusions de NaCl.

Collecte de données

- 1 •Données démographiques: âge, sexe, origine et adresse
- 2 •Données cliniques : signes respiratoires, digestifs, RSP,,,,,
- 3 •Données thérapeutiques : médicaments administrés.
- 4 •Données biologiques: résultats du test de la sueur, résultats du test génétique

Test Négatif : [Cl] ≤ 40 meq/L

Test Douteux : 40 meq/L < [Cl] < 60 meq/L

Test Positif : [Cl] ≥ 60 meq/L

RESULTATS ET DISCUSSION

Classification des patients suspectés positifs au test selon l'âge n= 103

< 12 mois	44,04 %
1 an à 5 ans	33,95 %
5 ans à 10 ans	11,01 %
10 ans à 15 ans	6,42 %
15 ans à 20 ans	1,83 %
Plus de 20 ans	2,75 %

Classification des patients suspectés positifs selon le sexe n= 103

Féminin	38,53 %
Masculin	61,47 %

Classification des patients suspectés positifs selon la consanguinité n =103

Non	54,13%
Oui	45,87%

Classification des patients suspectés positifs selon la prise de traitement corticoïde n=103

Pas de traitement	55,04 %
Sous traitement	44,95 %

Classification des patients suspectés positifs selon les signes cliniques n=103

Toux	66,97%
Glaïres	57,79%
Retard staturopondéral	49,54%
Atteinte digestive	43,11%

Classification des patients suspectés positifs selon la réalisation du test génétique n =103

Tests effectués	17,47 %
Tests non effectués	31,19 %
Décès	05,50 %
Perdus de vue	46,78 %

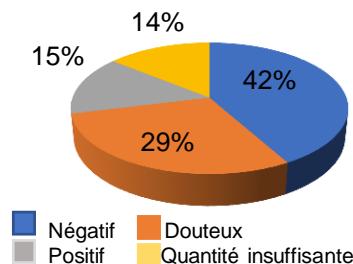
Classification des patients positifs selon la détection de mutations n= 18

Oui	7
Non	11

Classification des patients positifs au test génétique selon le type de mutations n= 7

F508del	3
G542x	1
Non déclaré par le patient	3

Répartition des tests réalisés selon les résultats obtenus n = 1101 tests réalisés chez 779 patients



- **Nette augmentation** des patients pris en charge au niveau du Laboratoire Mère Enfant du CHU Béni Messous comparativement à ceux recensés durant la période 1995-2002 avec environ 100 test /an (1).
- **Excellent test de screening** : sensibilité de **98%**, spécificité de **83%** et valeur prédictive positive de **99,5%**
- 44,04% diagnostiqué avant 1 an: Taux inférieur à celui déclaré par une étude Américaine **72,4%** d'où la nécessité d'évoquer le dépistage néonatal en Algérie.
- Prédominance du sexe masculin : Concordance avec une étude Belge réalisée par Bensliman et al **61,40 %** (2).
- Mariage consanguin: taux inférieur à celui trouvé en Egypte **57 %** (3).
- Taux de symptômes respiratoires proche à celui trouvé par Beryl J. Rosenstein aux USA, taux de symptômes digestifs proche de celui trouvé par Hamouda et al en Tunisie (41.4%).
- Prise de corticoïdes : la positivité du test pourrait être attribuée à une prise médicamenteuse associée à l'origine d'une augmentation du chlorure sudoral d'où recommandation d'une fenêtre thérapeutique.
- Prédominance de la mutation F508 del : cohérence avec une étude Française menée sur les patients français originaires d'Afrique du Nord (Maroc, Algérie, Tunisie) où F508del représentait 31 % des 158 allèles CFTR.

CONCLUSION

Le test de la sueur est un excellent outil de screening et reste le plus utilisé dans le diagnostic biologique de la mucoviscidose en Algérie. Toutefois, il ne permet pas à lui seul de poser le diagnostic d'une mucoviscidose, il doit être complété par le test génétique. Il est recommandé de créer des centres spécialisés de dépistage, un réseau et un registre nationaux pour le recensement et le suivi des nouveaux cas diagnostiqués en Algérie.

BIBLIOGRAPHIE

- (1) OUCHTATI Amina, DALI Hadjer. Diagnostic de la mucoviscidose à Constantine. Université des Frères Mentouri Constantine. 2018 (2) Bensliman S, Lefevre N, Duchateau J, Hanssens L. Review of the sweat test indications in a Brussels' cystic fibrosis reference center. Ann Biol Clin Paris. 2019 (3) Shahin WA, Mehaney DA, El-Falaki MM. Mutation spectrum of Egyptian children with cystic fibrosis. SpringerPlus . 2016 .