

Mucoviscidose, une maladie révélée en Algérie. Retour d'expérience sur la mise en place du diagnostic.

A. K. Radoui⁽¹⁾ . R. Boukari⁽²⁾ , N. Benhalla⁽²⁾ , L Smati⁽³⁾ , S. Nafti⁽²⁾,
C. Kadache⁽⁴⁾ , N. Bensaadi⁽⁵⁾ , H. Maouche⁽²⁾ , Z. Bouchene⁽²⁾ ,
B. BLOOD⁽⁶⁾ , A. Dehimi⁽⁶⁾ , T. Khelifi Touhami⁽⁷⁾ , K. Sifi⁽⁸⁾ ,
N Bouchair⁽⁹⁾ , S. Bouameur⁽¹⁰⁾ , F. Sediki⁽¹¹⁾ , F. Cabet⁽¹²⁾ G. Bellon⁽¹²⁾

(1) Hôpital d'enfants d'Oran « radouikarim@yahoo.fr» (2) CHU Mustapha Bacha Alger,
(3) EPH Bologhine Alger, (4) CHU Blida, (5) CHU Tizi Ouzou, (6) CHU Setif, (7) Pédiatre
libéral Constantine, (8) CHU Constantine, (9) CHU Annaba, (10) CHU Sidi Bel Abbes,
(11) Université Oran, (12) HFME Bron Lyon

Incidence de la mucoviscidose dans le monde



**The molecular genetic epidemiology of
cystic fibrosis**

Report of a joint meeting of
WHO/ECFTN/ICF(M)/A/ECFS
Genoa, Italy, 19 June 2002



Copyright © WORLD HEALTH ORGANIZATION, 2004



La mucoviscidose : maladie mal connue et sous diagnostiquée en Algérie

- Maladie mal connue par les médecins Algériens.
04 observations en 1969 par *Benallègue*
45 patients rapportés en une quinzaine d'année en 2006 par Boukari.
- Disponibilité insuffisante du test de la sueur (1 seul laboratoire)
- Un très grand nombre de patients ne sont pas diagnostiqués
- Prise en charge tardive. Possibilités thérapeutiques limitées.
- Absence de centres spécialisés.
- ... Décès

Observation : Imene née en 1991

- Sœur décédée à l'âge de 4 mois pour pathologie respiratoire chronique
- Dès l'âge de 2 mois : toux chronique grasse, diarrhées chronique, malnutrition
- Diagnostic de mucoviscidose à l'âge de 8 ans à l'occasion de son séjour en France.
- Aucune prise en charge réelle
- Hospitalisée en 2005 à l'âge de 13 ans ½ dans le service pour une exacerbation sévère.



Observation : Imene

Poids 21 kg 400 [-3,5 DS]

Taille 130 Cm [- 4,47 DS].

Malnutrition sévère. P/T : 78 %

Signes d'IRC

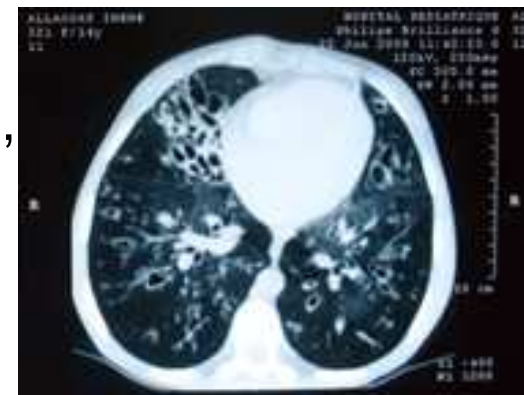
Colonisation chronique à *P. aeruginosa*

Dilatation de bronches au TDM thoracique

EFR (après la poussée) : CVF : 0,39l (28 %),

VEMS : 0,37l (29 %);

HTAP à l'échographie cardiaque



Stage de formation en 2005 dans le centre de référence de la mucoviscidose à Lyon

- Suivi de 308 patients.
- État de santé des enfants "remarquable"
- Mortalité "exceptionnelle".
- Organisation de soins "exemplaire" par une équipe spécialisée

25 patients (8 %) sont d'origine Maghrébine

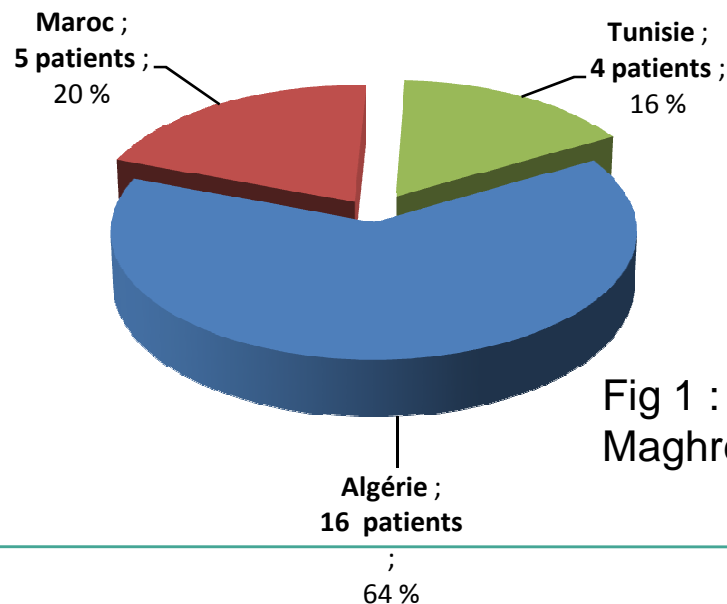


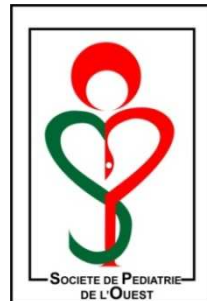
Fig 1 : Répartition des patients de la cohorte Maghrébine de Lyon en 2005 selon leur pays d'origine

2006

Projet de mucoviscidose en Algérie

Objectif :

Amélioration du diagnostic et de la prise en charge des patients atteints de la mucoviscidose en Algérie



LABORATOIRE
eReM PHARMA



Karim Radoui
Service de pneumologie et
d'allergologie pédiatriques
Hôpital d'enfants Canastel
Oran. Algérie



Gabriel Bellon
Service de pneumologie
et d'allergologie pédiatriques
Centre de référence de mucoviscidose
HFME Bron Lyon France

Etapes du projet

1. Se former sur la mucoviscidose dans un centre de référence en France
2. Informer et sensibiliser les praticiens
3. Mettre en place du test de la sueur dans plusieurs ville d'Algérie
4. Développer un réseau national de mucoviscidose
5. Organiser des soins autour des centres de référence de mucoviscidose
6. Développer un partenariat avec la Fédération Française de la mucoviscidose



1- Formation sur la mucoviscidose

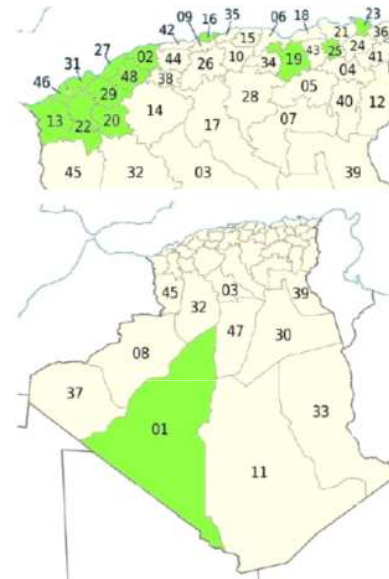
Formation de 3 pédiatres référents et 3 infirmières dans le centre de référence de mucoviscidose à Lyon.

Participation aux journées scientifiques de la Fédération Française de Mucoviscidose



2- Information et sensibilisation des praticiens

1. Rencontres scientifiques régionales , nationales , maghrébines (Oran, Alger, Blida Sétif, Annaba, Constantine) : M G- Pédiatres - Pneumologues
2. Implication des sociétés savantes : Société de Pédiatrie de l'Ouest, Société Algérienne de Pédiatrie, Société Algérienne de Pneumo-phtisiologie



01 Adrar
02 Chlef
13 Tlemcen
16 Alger
19 Setif
20 Saida
22 Sidi-Bel-Abbès
23 Annaba
25 Constantine
27 Mostaganem
29 Mascara
31 Oran
46 Ain Temouchent
48 Relizane



3- Mise en place du test de la sueur

- 2006 : Formation sur le test de la sueur à l'hôpital FME Lyon
- 2007 : Acquisition du matériel (soutien labo Erempharma)
- 2008 : Mise en place du test de la sueur à Oran à l'hôpital d'enfants d'Oran et à l'hôpital de Sidi Bel Abbes

Technique : Iontophorèse à la pilocarpine : Gibson et Cooke.

Titrimétrie classique de Schales et Schales



Laboratoire central
CHU Sidi Bel Abbes



Service de pneumo-
allergologie
Hôpital d'enfants. Oran

Résultats du test de la sueur au niveau de l'hôpital pédiatrique d'Oran: 2008 - 2015

- 2615 tests de sueur réalisés chez 2412 patients,
- En moyenne : 360 tests par an
- Les patients sont provenus de 28 villes d'Algérie

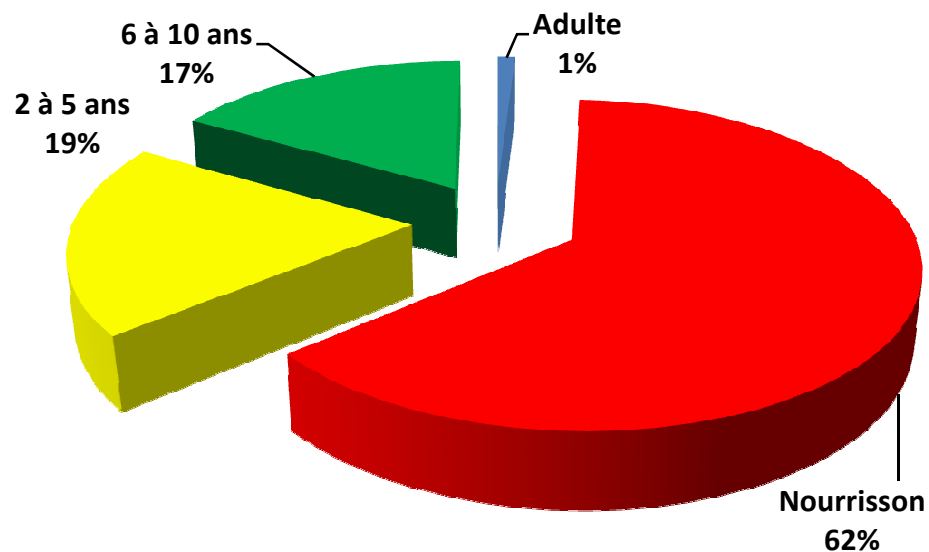


Fig. 2 : Répartition des patients par tranche d'âge

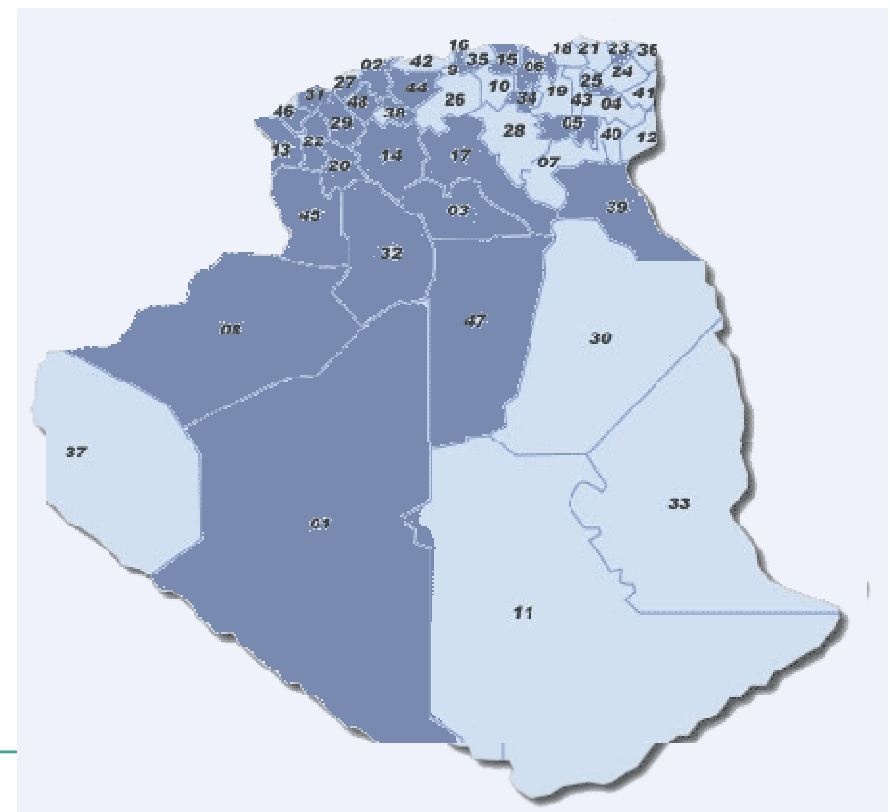


Fig. 3 : Lieu de résidence des patients

Résultats du test de la sueur au niveau de l'hôpital pédiatrique d'Oran: 2008 - 2015

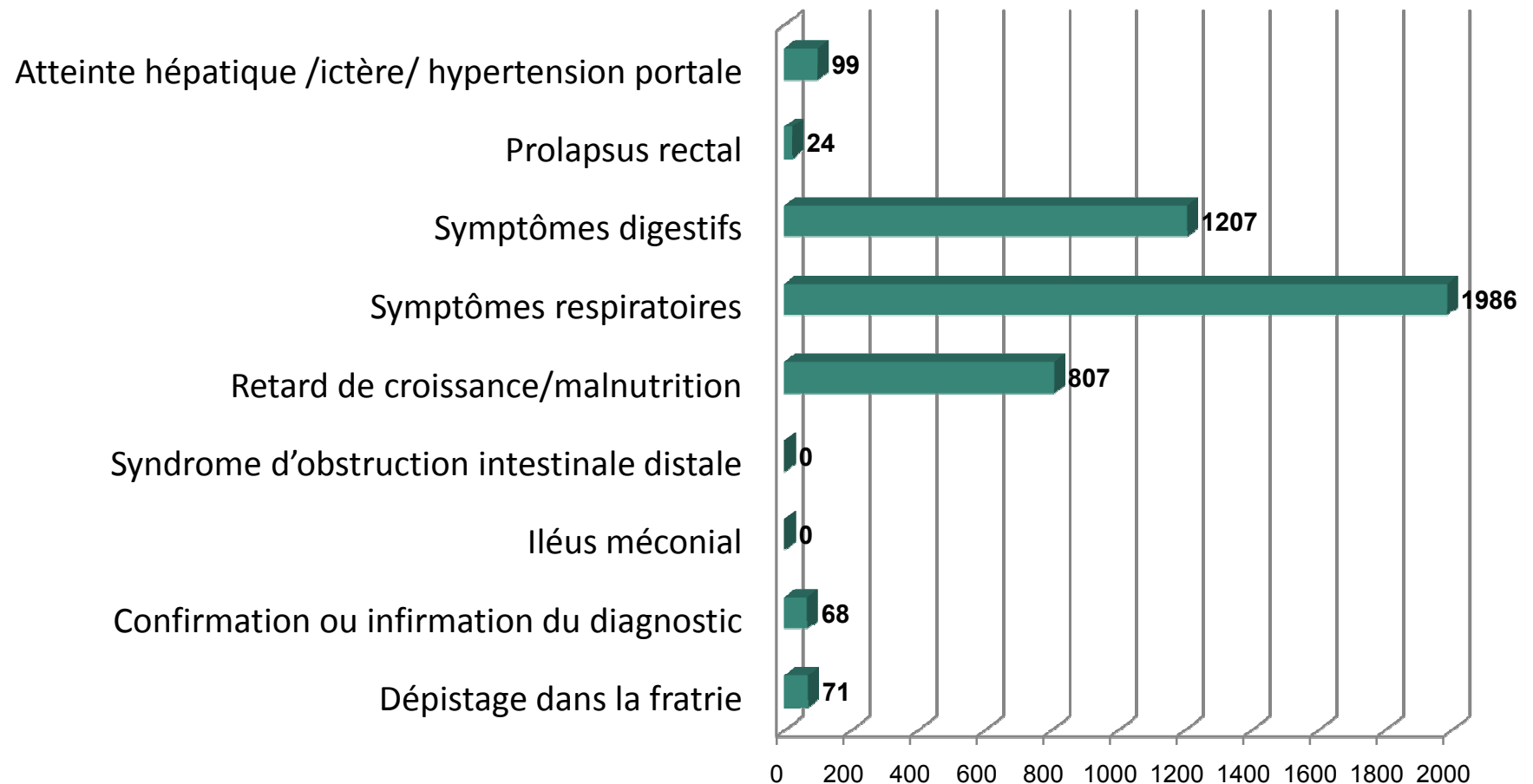


Fig. 4 : Motif de demande de test de la sueur

Résultats du test de la sueur au niveau de l'hôpital pédiatrique d'Oran: 2008 - 2015

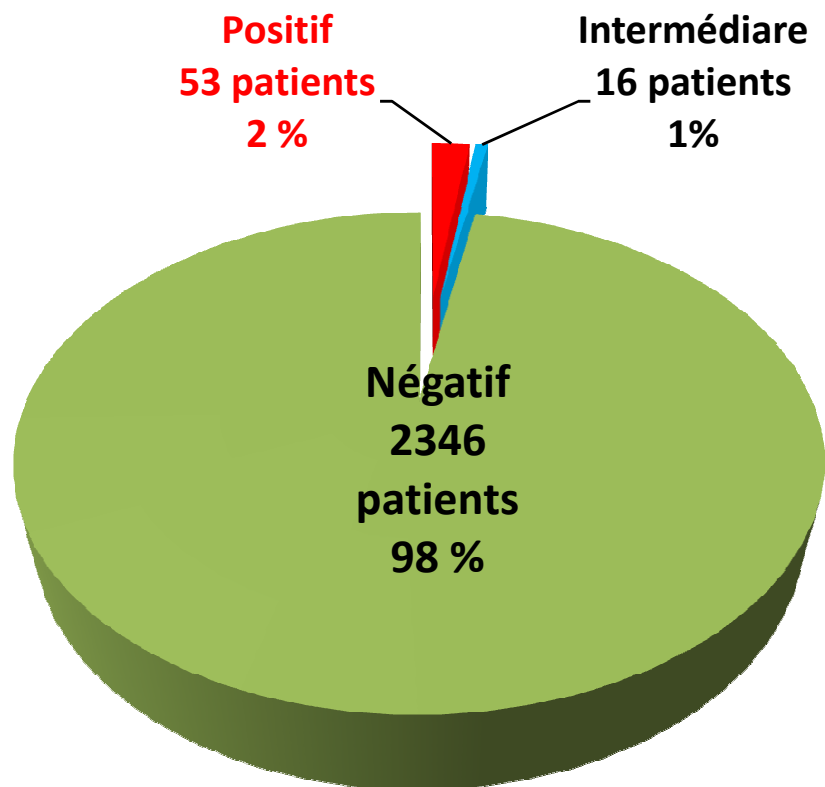
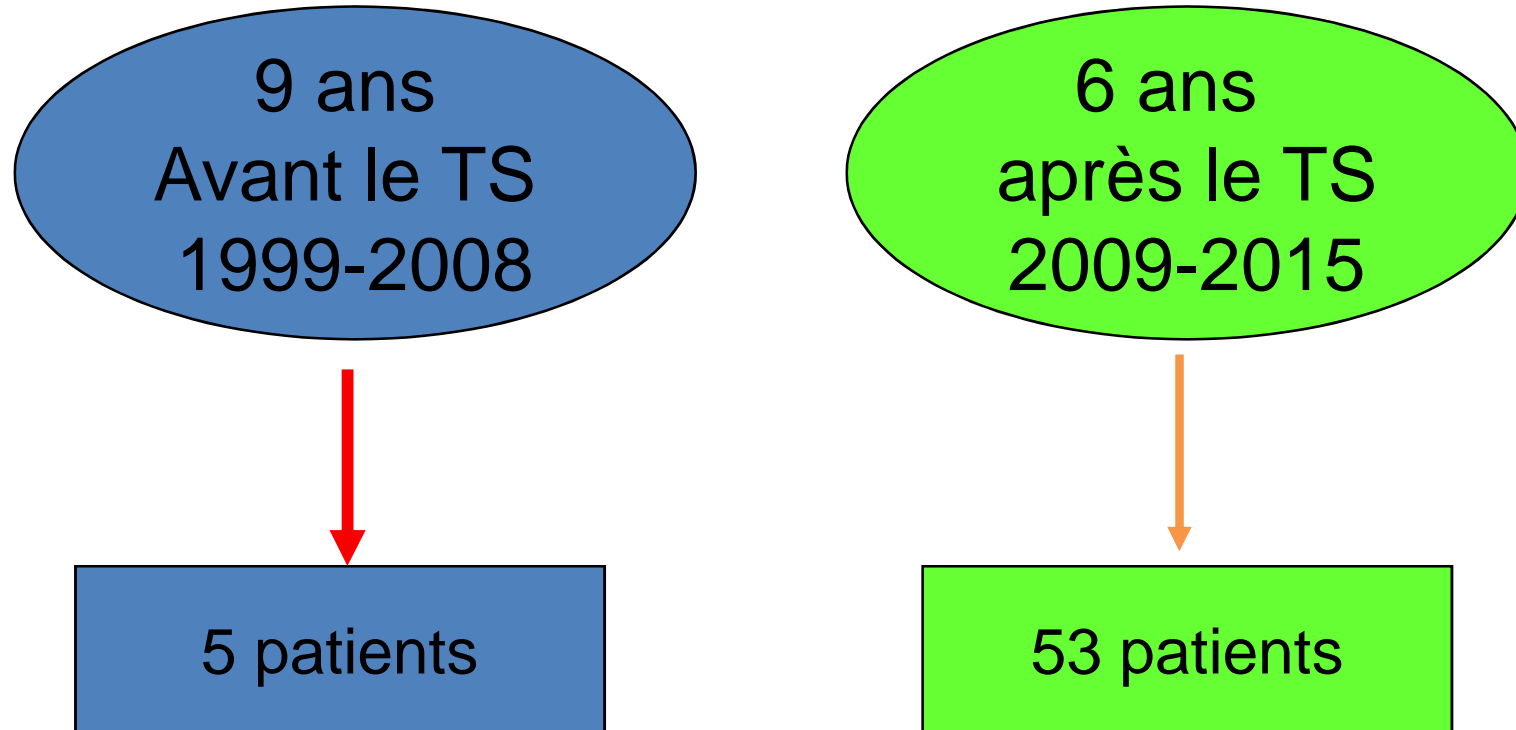


Fig. 5 : Résultats du test de la sueur

Age	Nombre De patient	%
> 2 ans	34	64,4 %
2 – 5 ans	13	24,5 %
5-10 ans	4	7.4 %
> 10 ans	2	3,7 %

Tab. 1 : Age des patients au moment du diagnostic

Cohorte de mucoviscidose de l'Ouest Algérien



9- Publication des résultats

Original article

Ann Biol Clin 2014; 72 (5): 549-54

Detection of *CFTR* mutations using PCR/ARMS in a sample of Algerian population

Détection des mutations CFTR par PCR/ARMS dans un échantillon de la population algérienne

Fatima Zohra Sediki¹

Abdelkarim Radoui²

Faiza Cabet³

Faouzia Zemani-Fodil¹

Nadhira Saidi-Mehtar¹

Abdallah Boudjema¹

¹ Laboratoire de génétique moléculaire et cellulaire, Université des sciences et de la technologie Mohamed Boudiaf (USTO-MB), Oran, Algérie
<sediki.fatima@gmail.com>

² Service de pneumologie et allergologie pédiatriques, Établissement hospitalier spécialisé (EHS) Canastel, Oran, Algérie

³ Service d'endocrinologie moléculaire et maladies rares, Hôpital Femme-Mère-Enfant, Bron-Lyon, France

Abstract. Cystic fibrosis (CF) is the most common autosomal recessive disease in Caucasians. Wrongly considered as a European disease, CF is found in Algeria; but the literature data on the clinical profile and the spectrum of *CFTR* gene mutations are poor. In this study we investigate twenty-four unrelated Algerian families, with at least one child with CF. DNA extracts from blood samples of patients and parents were screened for *CFTR* gene mutations using Elucigene CF30 Kit which is based on a PCR/ARMS technique. Only five different mutations were identified. On the 48 alleles studied, most common mutations were: c.1521_1523delCTT (F508del) 18.75%, c.579+1G>T (711+1G>T) 12.5%, c.1624G>T (G542X) 10.41%, c.3909C>G (N1303K) 4%, and c.1652G>A (G551D) 2%. The Elucigene CF30 kit highlights a portion of *CFTR* mutations in the Algerian population. It remains important for a first screening as it reveals the most common mutations. All this information is of interest for genetic testing and genetic counseling in Algeria and in European countries where immigration from the Maghreb is common.

Key words: cystic fibrosis, PCR/ARMS, Elucigene CF30 Kit, Algeria

Résultats du test de la sueur au niveau de l'hôpital de Constantine : 2011 - 2015

- Lieu : Service de biochimie. CHU Constantine.
- 723 tests de sueur réalisés patients
- Age moyen des patients ($3,2 \pm 3,7$ an)
- Lieu de résidence des patients : 16 villes

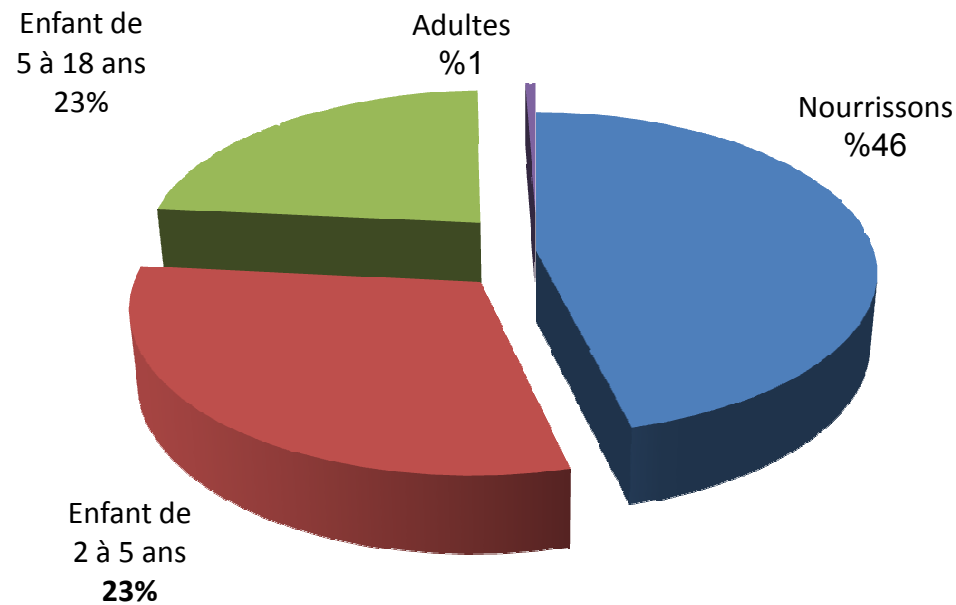


Fig. 7 : Répartition des patients par tranche d'âge

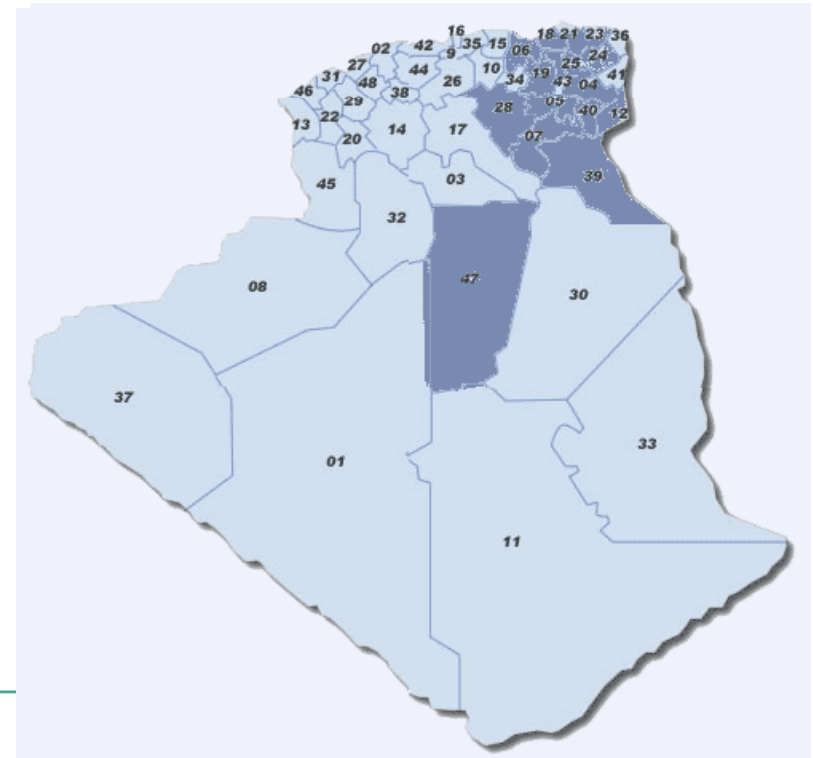


Fig. 8 : Lieu de résidence des patients

Résultats du test de la sueur au niveau de l'hôpital de Constantine : 2011 - 2015

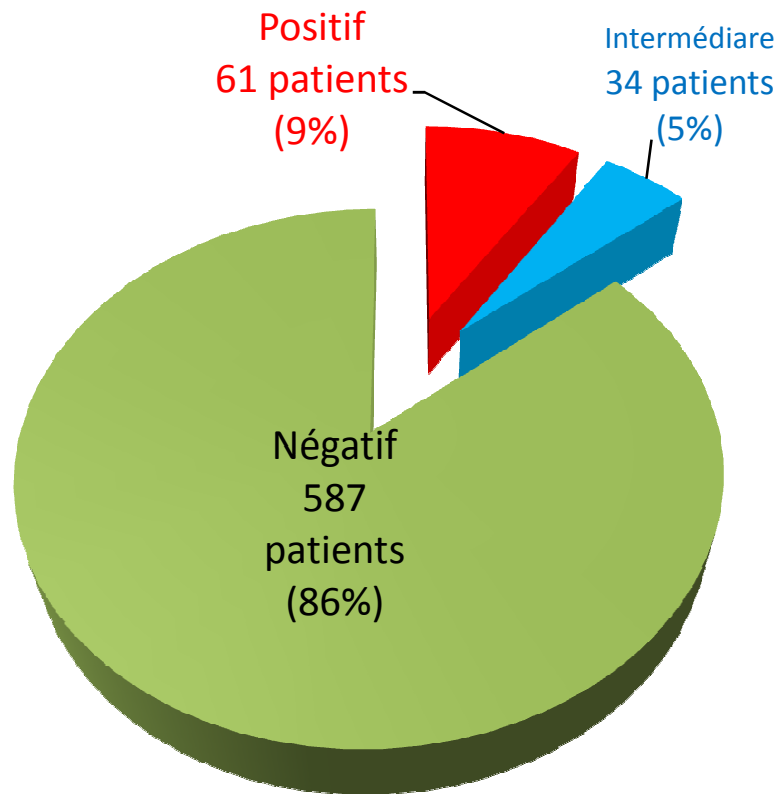


Fig. 10 : Résultats du test de la sueur

Age	Nombre De patient	%
0 – 1 an	33	54,1 %
> 1 – 4 ans	16	26,3 %
> 4 -10 ans	10	16,3
> 12 – 18 ans	2	3,2 %

Tab 2 : Age des patients au moment du diagnostic de la mucoviscidose

Résultats du test de la sueur au niveau de l'hôpital de Constantine : 2011 - 2015

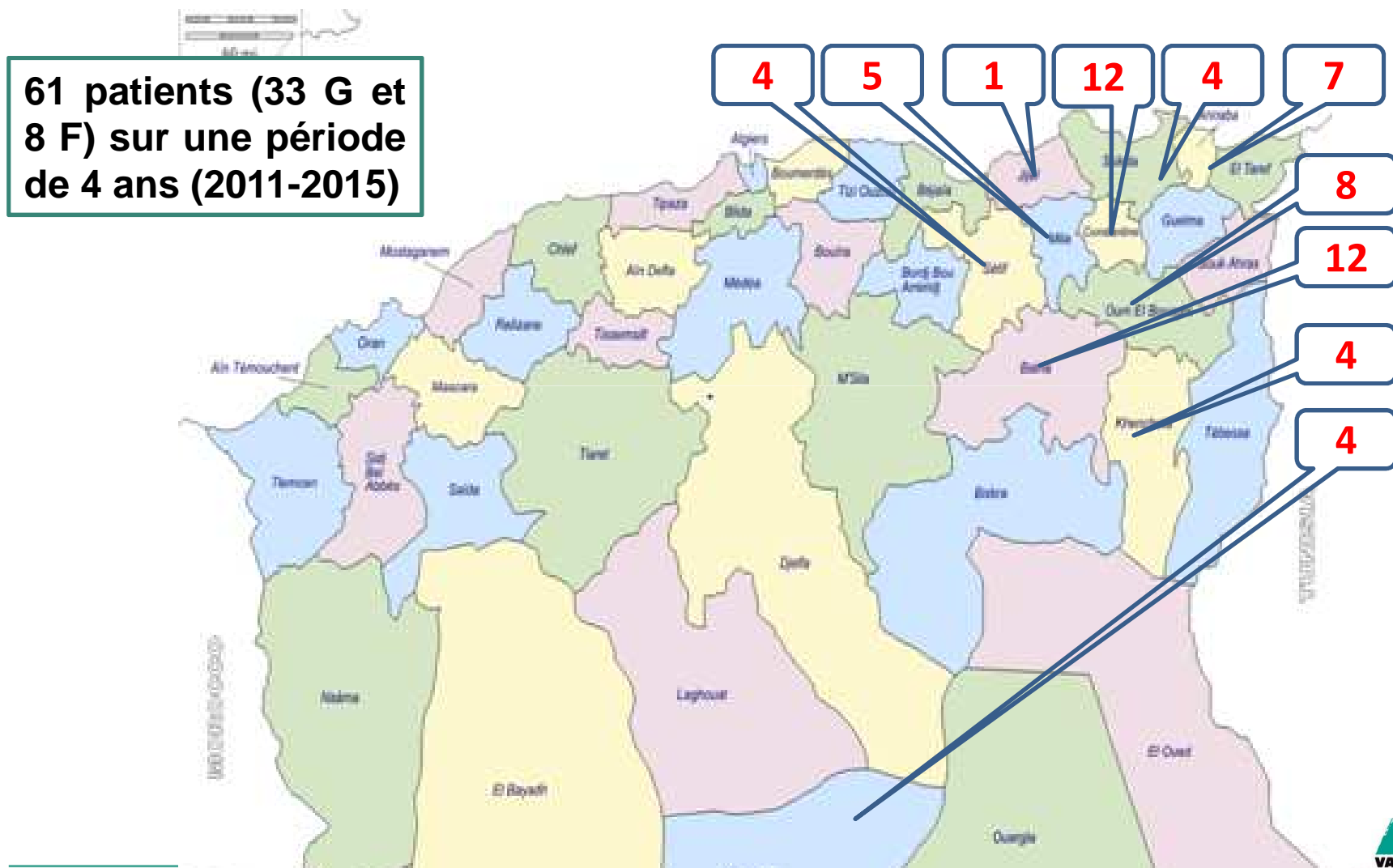


Fig. 12 : Répartition des patients de la cohorte de l'Est Algérien selon le lieu de résidence

Groupe de travail de mucoviscidose de la SAP : 178 patients notifiés en 2014



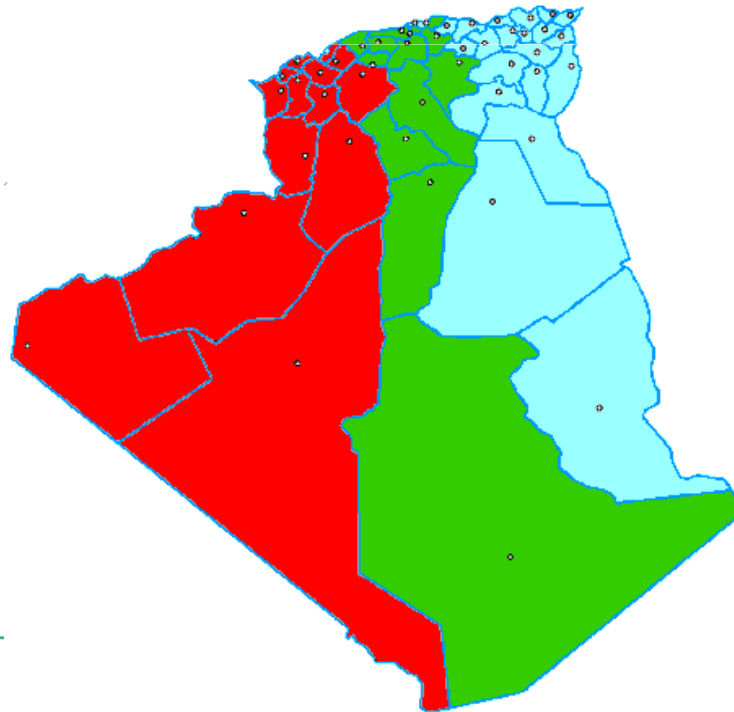
7- Développement de centres de référence de mucoviscidose en Algérie

Centre pour adulte :
CHU Mustapha Bacha.
Alger

EPH Bouloghine.
Alger

Hôpital d'enfants
Canastel. Oran

CHU Setif



8- Organisation des soins sous l'expertise médicale du Pr Bellon



Résumé sur la prise en charge de la mucoviscidose en Algérie

- ✓ Les médicaments essentiels sont disponibles :

Extraits pancréatiques (Creon 12000) janvier 2009

Acide ursodésoxycholique depuis 2010.

Tobramycine depuis 2013

- ✓ Les difficultés :

Manque de kinésithérapeutes formés

L'assistance nutritionnelle et respiratoire à domicile très insuffisante

Remboursement : sécurité sociale



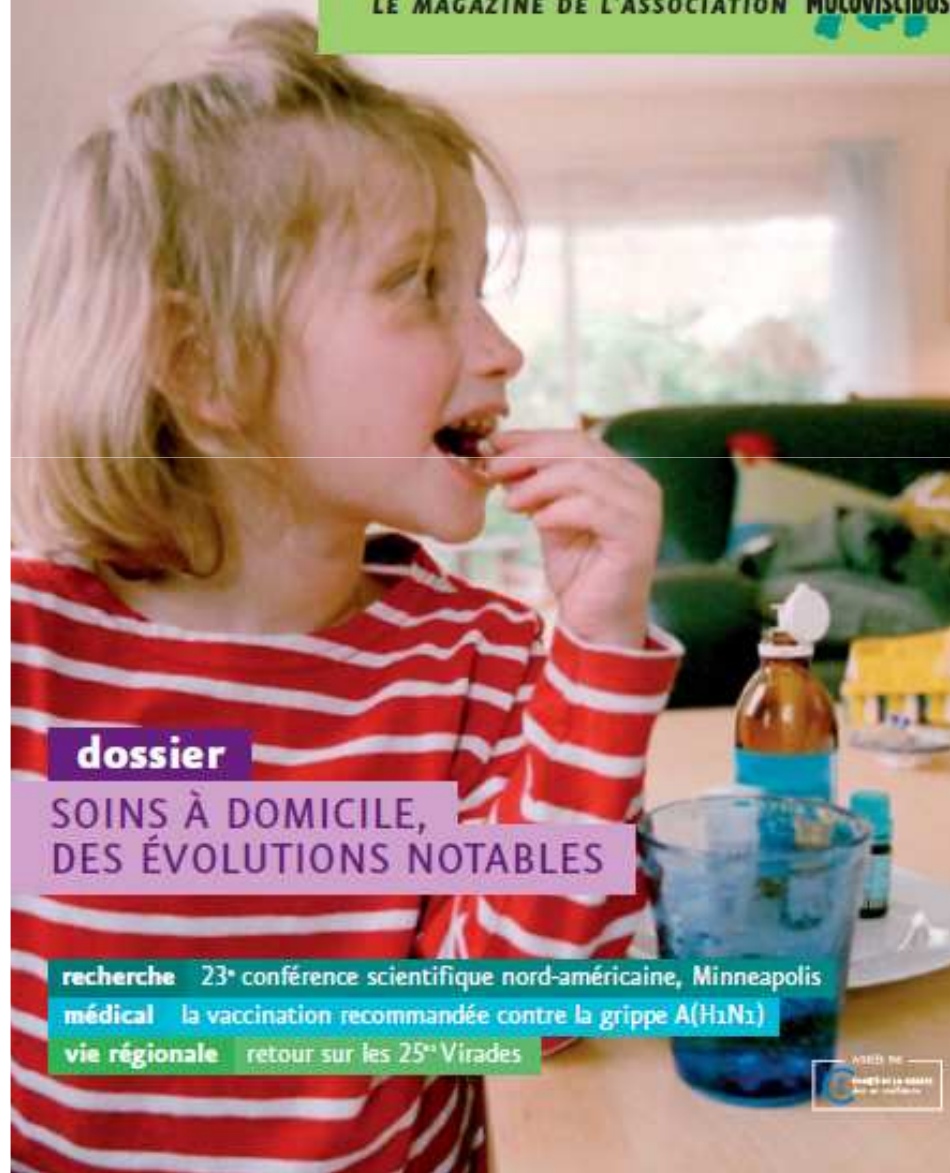
Formation en Kinésithérapie respiratoire

- Avec des professionnels Français : **P.Joud, V. Durand, J C Schabanel, G. Bellon. Université Claude Bernard Lyon**
- Techniques récentes en kinésithérapie
- **Premier groupe formé : Septembre 2013 à Alger**

Association EMRAD

LABORATOIRE
eReM PHARMA





dossier

SOINS À DOMICILE, DES ÉVOLUTIONS NOTABLES

recherche 23^e conférence scientifique nord-américaine, Minneapolis

médical la vaccination recommandée contre la grippe A(H1N1)

vie régionale retour sur les 25^e Virades



médical regard sur l'étranger

ALGÉRIE :

LES DÉBUTS D'UNE PRISE EN CHARGE DE LA MUCOVISCIDOSE

La mucoviscidose souffre en Algérie d'un retard considérable en matière de possibilités de diagnostic, d'offres thérapeutiques et d'accès aux soins. Un projet d'amélioration de la prise en charge de la mucoviscidose est mis en place depuis juin 2006 par la Société de pédiatrie de l'Ouest (algérien) regroupant environ 150 pédiatres avec l'aide de la Société française de la mucoviscidose, l'association Vaincre la Mucoviscidose et le laboratoire Erempharma. Objectifs : diagnostiquer les enfants atteints de mucoviscidose à un âge précoce et les faire atteindre l'âge adulte avec une meilleure qualité de vie.



Dr Abdelhakim Babou

La tâche est conséquente, mais l'implication des pédiatres est forte. En premier lieu tous les besoins de l'Algérie en matière de mucoviscidose ont été listés en juin 2006 : création de centres de référence de mucoviscidose, mise en place d'un registre algé-

rien de mucoviscidose, formation continue des professionnels médicaux et paramédicaux, information au grand public sur la maladie et aux autorités administratives pour qu'elles puissent adapter la politique sanitaire et aider les associations locales qui veulent s'occuper de ces malades...

rien des médecins généralistes et du personnel paramédical est assurée dans les différentes villes de l'Ouest lors des journées locales de la Société de pédiatrie de l'Ouest.

Le réseau Mucoviscidose se développe et les pédiatres des différentes villes ont manifesté leur intérêt pour le projet.

Une première unité Mucoviscidose s'est ouverte officiellement depuis juin 2008 au niveau du service de pneumologie et d'allergologie pédiatriques de l'Établissement hospitalier spécialisé (EHS) de Canastel d'Oran. Cette structure pédiatrique est dotée d'un plateau technique (laboratoire, radiologie, microbiologie, explorations fonctionnelles respiratoires...) et des services spécialisés (pneumopédiatrie, gastro-pédiatrie, infectiologie-pédiatrie, rééducation fonctionnelle...) qui permettent de développer une équipe multidisciplinaire prenant en charge la mucoviscidose.

LES PREMIÈRES DONNÉES DANS L'OUEST DE L'ALGÉRIE

Le registre de mucoviscidose est établi sur les conseils de l'association Vaincre la Mucoviscidose. Depuis janvier 2009, 26 patients (neuf garçons et sept filles de huit villes) y sont inscrits. L'âge moyen est de 6,8 ans (de 4 mois pour le plus jeune à 26 ans et 9 mois pour le plus âgé). Les premiers symptômes cliniques étaient présents avant le dixième mois de vie dans la majorité des cas. L'âge moyen de diagnostic est de 3 ans (0,1 à 9 ans). Les manifestations respiratoires sont présentes chez 85 % des patients, les troubles digestifs chez 71 % et la malnutrition chez 64 %. Tous ces enfants sont suivis dans le service de pneumologie pédiatrique d'Oran en collaboration avec les pédiatres du réseau.

2008-2009, les premières réalisations

Des stages de formation pour médecins et paramédicaux sont effectués annuellement depuis 2006 au niveau du service de pneumologie et d'allergologie pédiatrique du Professeur Bellon à Lyon. Sur le terrain, il a également présenté la mucoviscidose aux pédiatres lors des congrès annuels de la Société de pédiatrie de l'Ouest (Algérie). En pratique, des objectifs sont déjà atteints : depuis juin 2008, le test de la sueur est mis en place dans l'ouest de l'Algérie. La forma-



Algérie

Octobre 2014 : transfert des patients âgés plus de 18 ans au centre de référence de mucoviscidose pour les adultes



Clinique des maladies respiratoires
CHU Mustapha Bacha
ALGER

Conclusion

- 1- Bénéfices médicaux
- 2- Bénéfices scientifiques
- 3- Bénéfices économiques
- 4- Bénéfices institutionnels

Perspectives

De nombreuses perspectives d'avenir sont envisageables pour améliorer la situation de la mucoviscidose en Algérie :

- 1- Poursuivre la formation médicale.
- 2- Créer un registre national de mucoviscidose
- 3- Impliquer les laboratoires de biologie moléculaire et trouver les moyens pour financer la recherche des mutations CFTR.
- 4- Envisager dans le futur le dépistage néonatal
- 5- Sensibiliser les autorités sanitaires

GABRIEL BELLON. *Spécialiste en mucoviscidose*

« Ce que nous avons fait en 50 ans en France, nous allons le réaliser ici en dix ans »

Propos recueillis par **Kamel Beniaïche**

Invité à intervenir lors de la 3^{ème} journée de pédiatrie, qui se déroulera aujourd'hui à l'auditorium de l'université de Sétif, le professeur Gabriel Bellon, président de la fédération française des centres de ressources et des compétences de la mucoviscidose, se confie en exclusivité à *El Watan*.



ment, l'espérance de vie est supérieure à 40 ans. Ce sont là les calculs statistiques sachant que

Les partenaires

