
DÉBAT POURTOUR MÉDITERRANÉEN

Quels sont les partenariats existants? Quels sont les manques ?

La Mucoviscidose en Algérie

R. Boukari Service de Pédiatrie CHU Blida

Présidente de la Société Algérienne de Pédiatrie

K. Radoui ,L. Smati, KN. Benhalla, B.Biod ,
M.Baghriche



Mucoviscidose

La plus fréquente des maladies génétiques potentiellement graves (létales) dès l'âge pédiatrique

Incidence variable d'une population à l'autre

En France : entre 1/2500 et 1/4000

Prévalence : 6000 cas en France en 2011

Au moins aussi fréquente en Algérie et autres pays du Maghreb



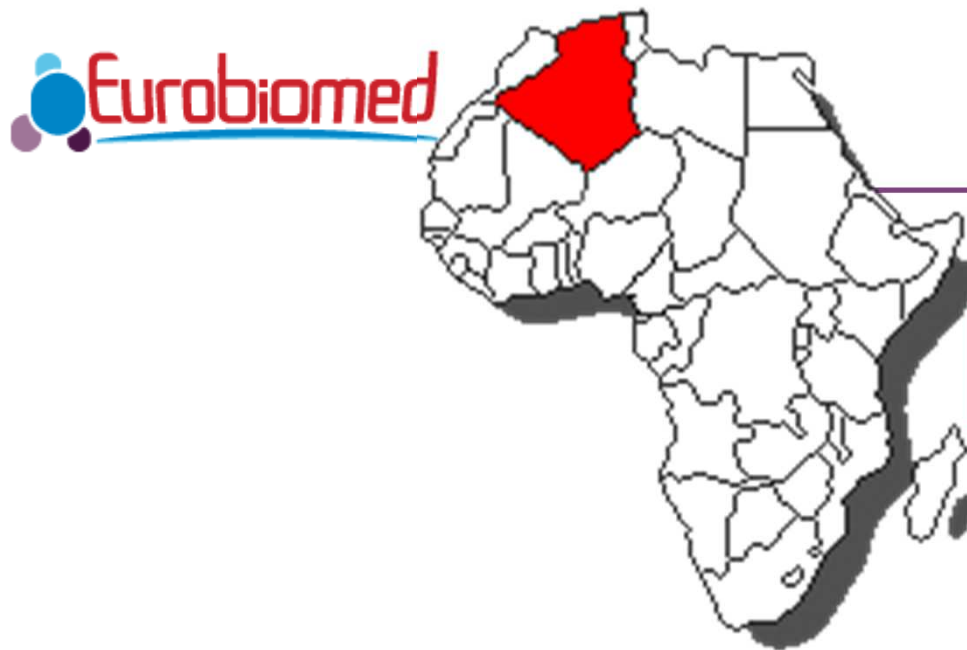
Combien de personnes
sont atteintes de
Mucoviscidose en Algérie
????

**Pas de données épidémiolo-
giques précises**

**Pas de recensement ni
de registre**

**Maladie grave , morbidité ,
handicap , mortalité**





Pop : 37 Millions

Mortalité < 1 : 22 ‰

Mortalité < 5 : 35 ‰

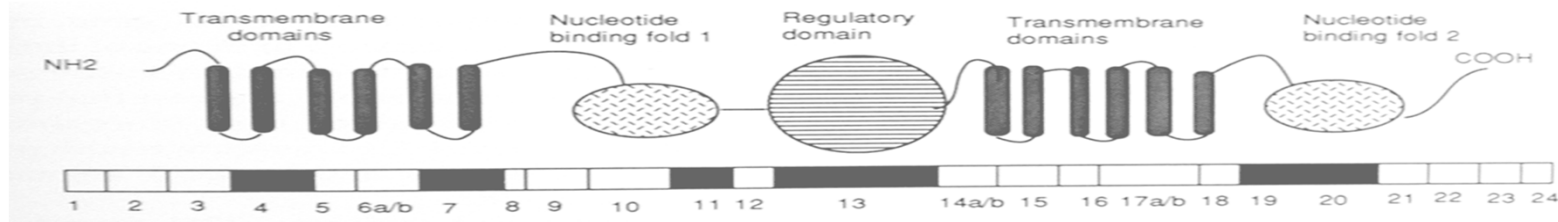
Dépenses de santé / Hab : 170 \$

Cohorte Néonatale : 900 000 / an

< 1/ 3500 - 250 nouveaux cas / an

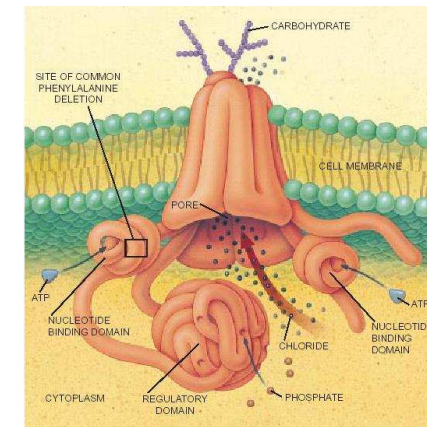


La mucoviscidose est une maladie génétique

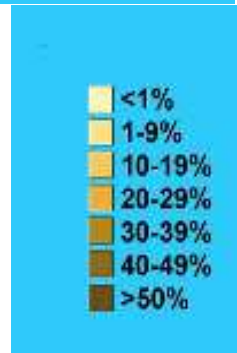
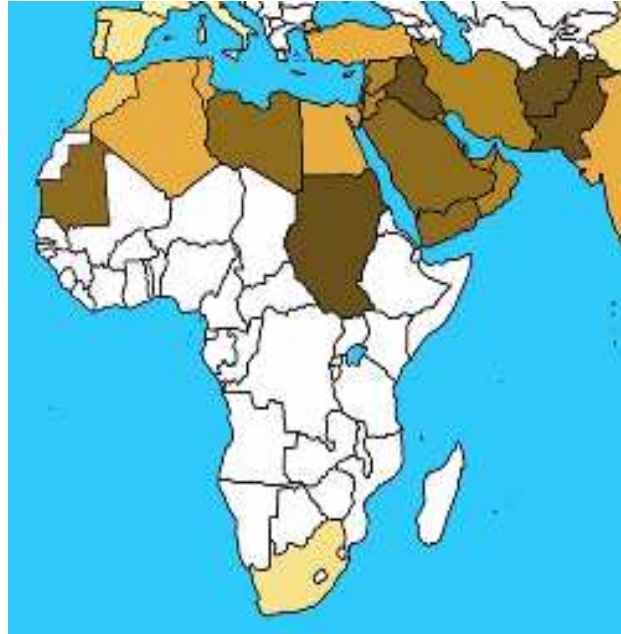


Bras long du chromosome 7 (7q31.2)
27 exons, 250 kb (6,5 kb)

Code la protéine CFTRocytes,
fibroblastes et cellules de l'épendyme



CS dans la population générale en Afrique du Nord



Pays	Taux de CS	Min - Max	F Coef inbreeding
Tunisia	25	20 - 29	0,0213
Lybia	37	30 - 39	0.0209
Egypt	25	20 - 29	0.0147
Algeria	25	20 - 29	0.0136
Morocco	15	10 - 19	0.0089

Alan H. Bittles 1998

Ghazi O Tadmouri and al *Reproductive Health* 2009, **6:17**

A Benallegue, F. Kedji Arch Fr Ped 1984



Nos objectifs

Faire l'état des lieux de la prise en charge en Algérie

Les actions réalisées et les partenariats actuels

Perspectives : Propositions et partenariat



Maladie existe,
mais méconnue

- Pas de données nationales sur l'incidence de la maladie

Retard du diagnostic

- 1 seul laboratoire fiable pour le test de la sueur
- Diagnostic de présomption

Prise en charge tardive

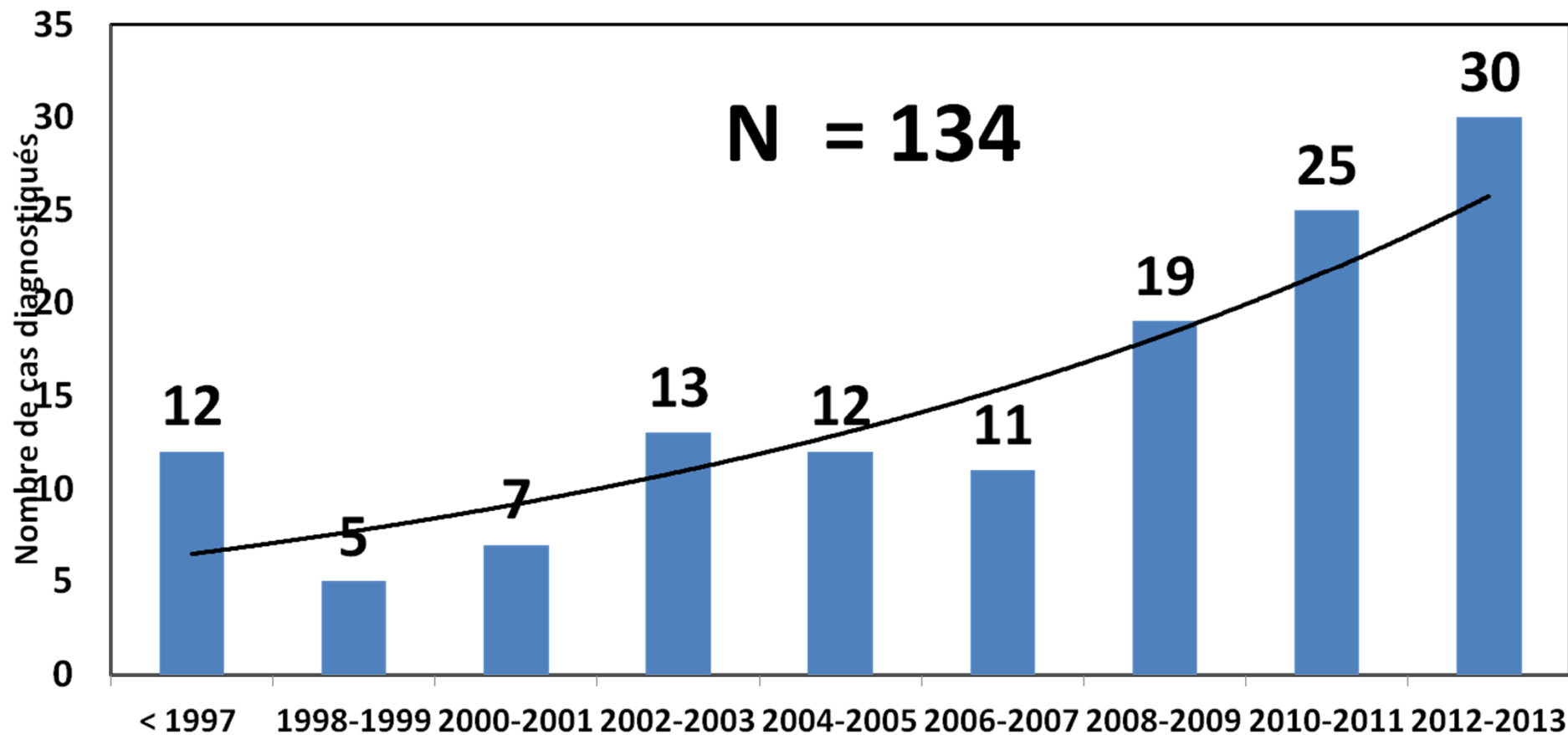
- Pas de centre référence

Très mauvais pronostic

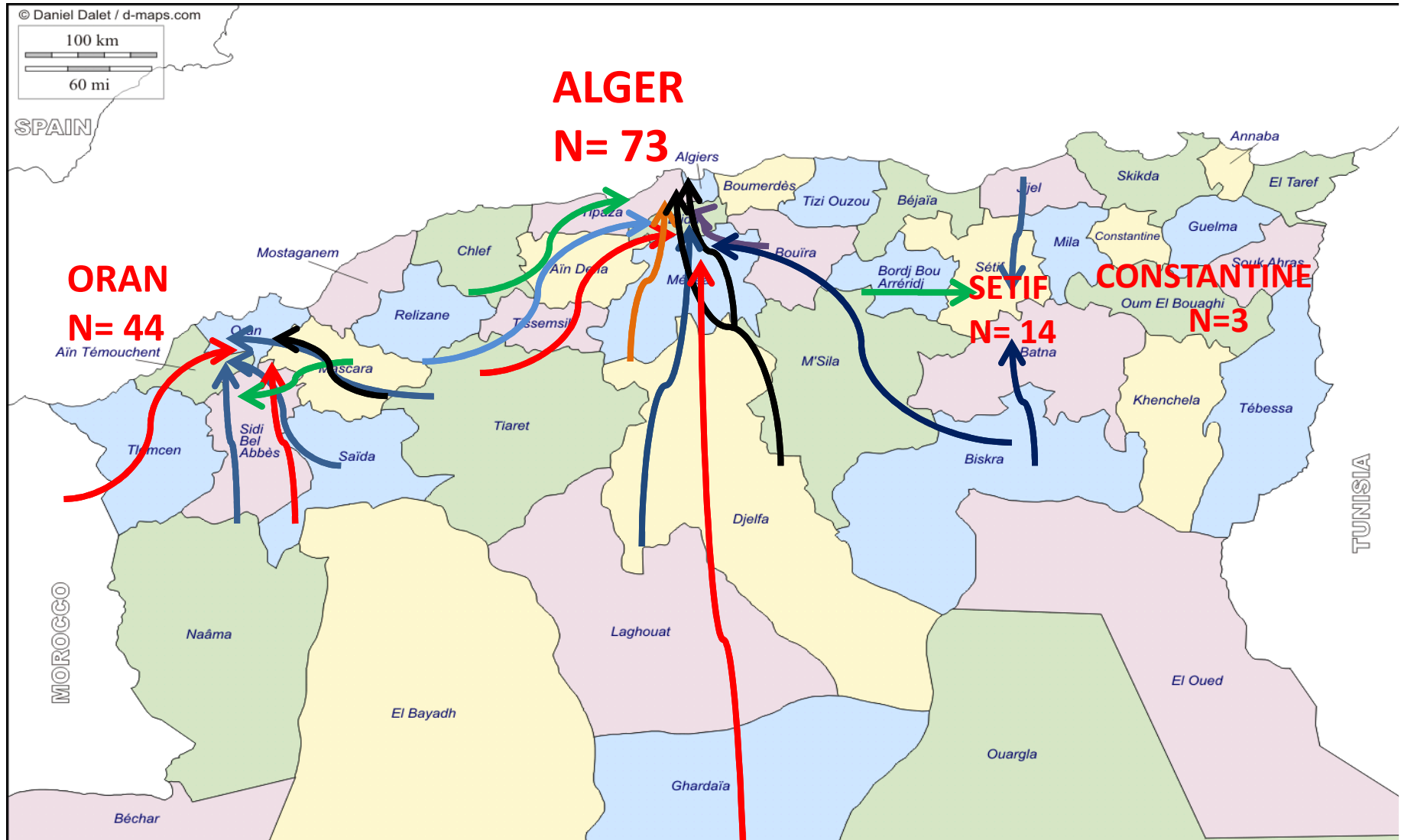
- Morbidité importante
- Décès en bas âge

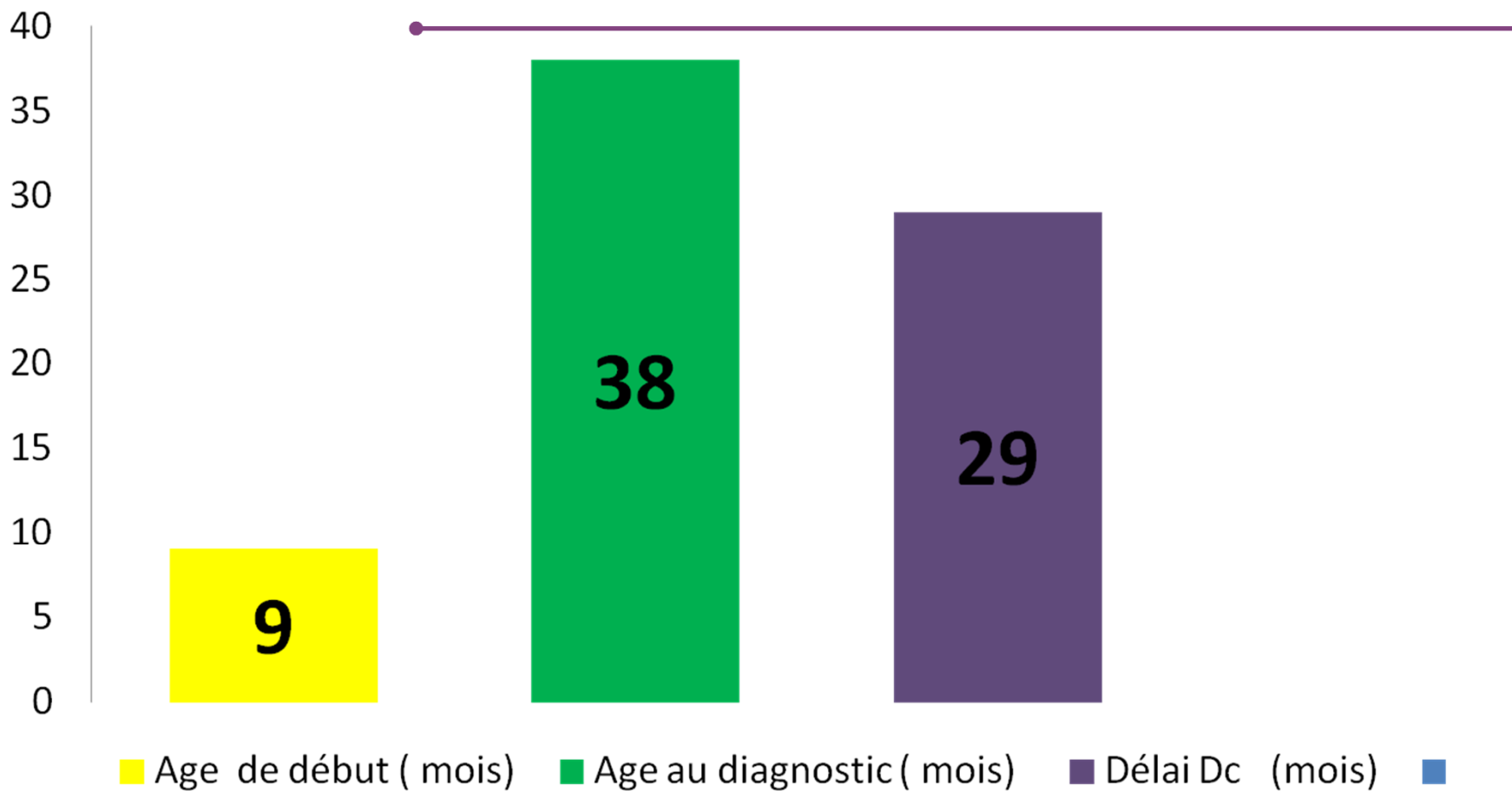


Evolution du Nb de cas Dc



Origine géographique des patients



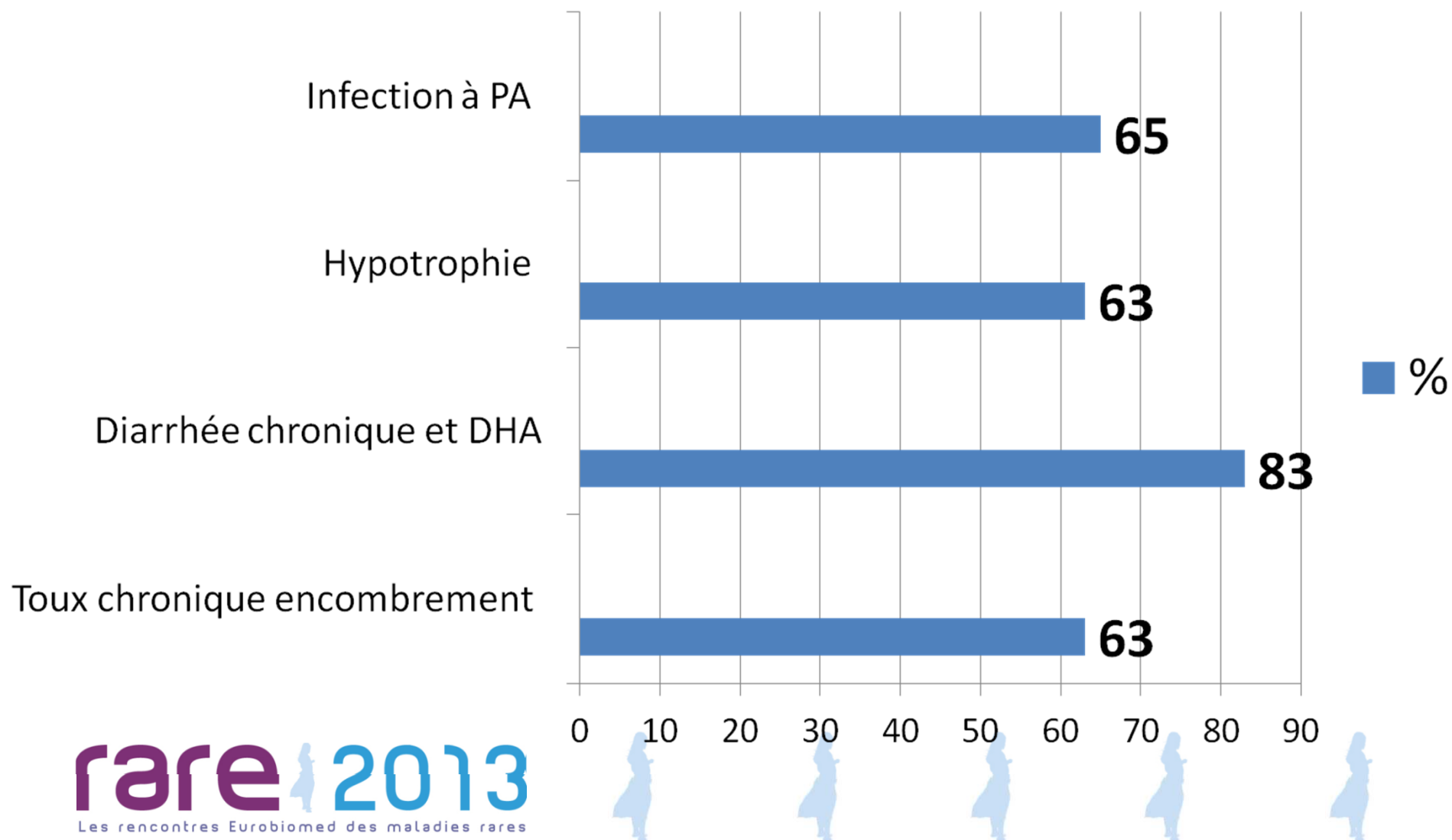


Consanguinité 55 %

Décès /fratrie 46 %



Phénotype clinique (%)



Données bactériologiques

Colonisation à Staphylocoque Auréus :
Age moyen 3.3 ± 8 ans (0.3-17)

Colonisation à Pseudomonas Aéruginosea :
Age moyen 3 ± 3.3 ans (0.3-17)

Les germes isolés au 1^e examen

Pseudomonas Aéruginosae	60 %
Staphylocoque Auréus	21 %
Klebsiella Pneumoniae	13 %
Hémophilus Influenzae	10 %
Coinfection PA+SA	24 %

Infection Chronique à pseudomonas aéruginosae 65%



1) Améliorer le diagnostic :

Sensibilisation – Formation

MG- Pédiatres - Pneumologues

Renforcer enseignement dans le cursus

Surtout formation complémentaire

**2009-2013 Partenariat avec Pr G. BELLON : CRCM
Lyon**

- Rencontres Scientifiques Régionales , Nationales , Maghrébines (Alger Oran Blida Sétif Constantine)
- Collaboration avec équipes soignantes dans les services hospitaliers . Expertise médicale .



2) **Test de la Sueur : clé du diagnostic** faciliter l'accès à cet outil Dc

Développement et mise en place
du test de la sueur dans plusieurs
régions

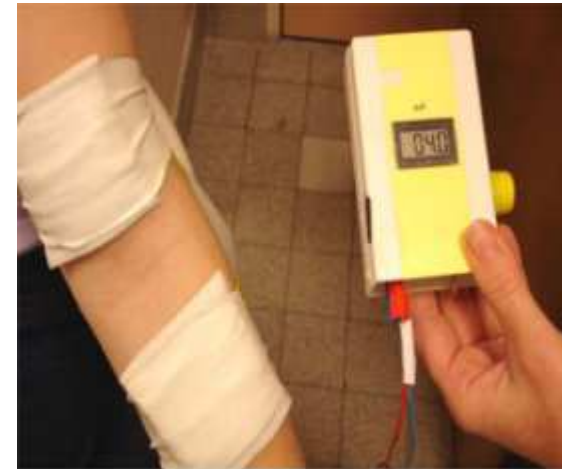
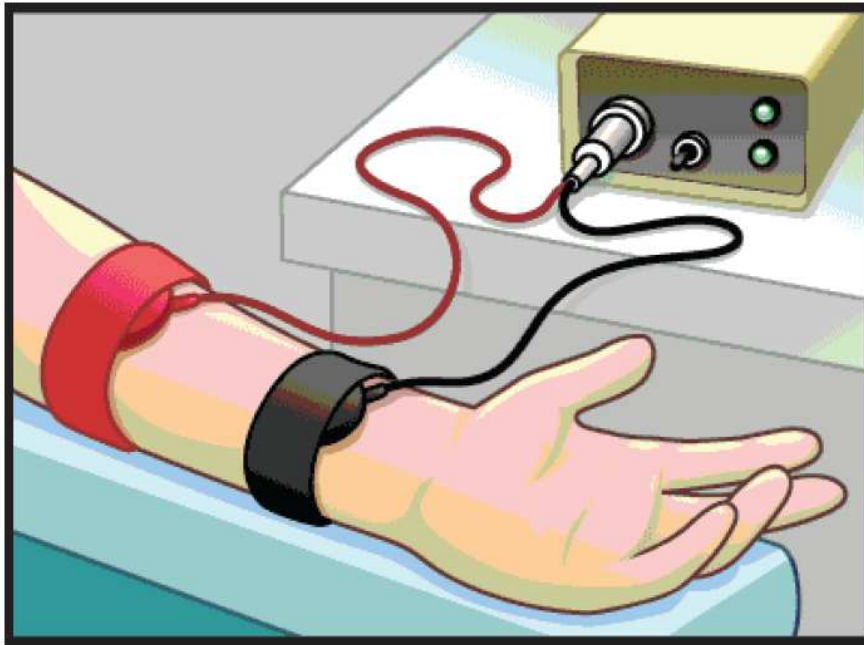
Implication forte Dr Radoui Oran

Partenariat CRCM Lyon (Formation)

Laboratoire EREMPHARMA
(Galvanomètre)



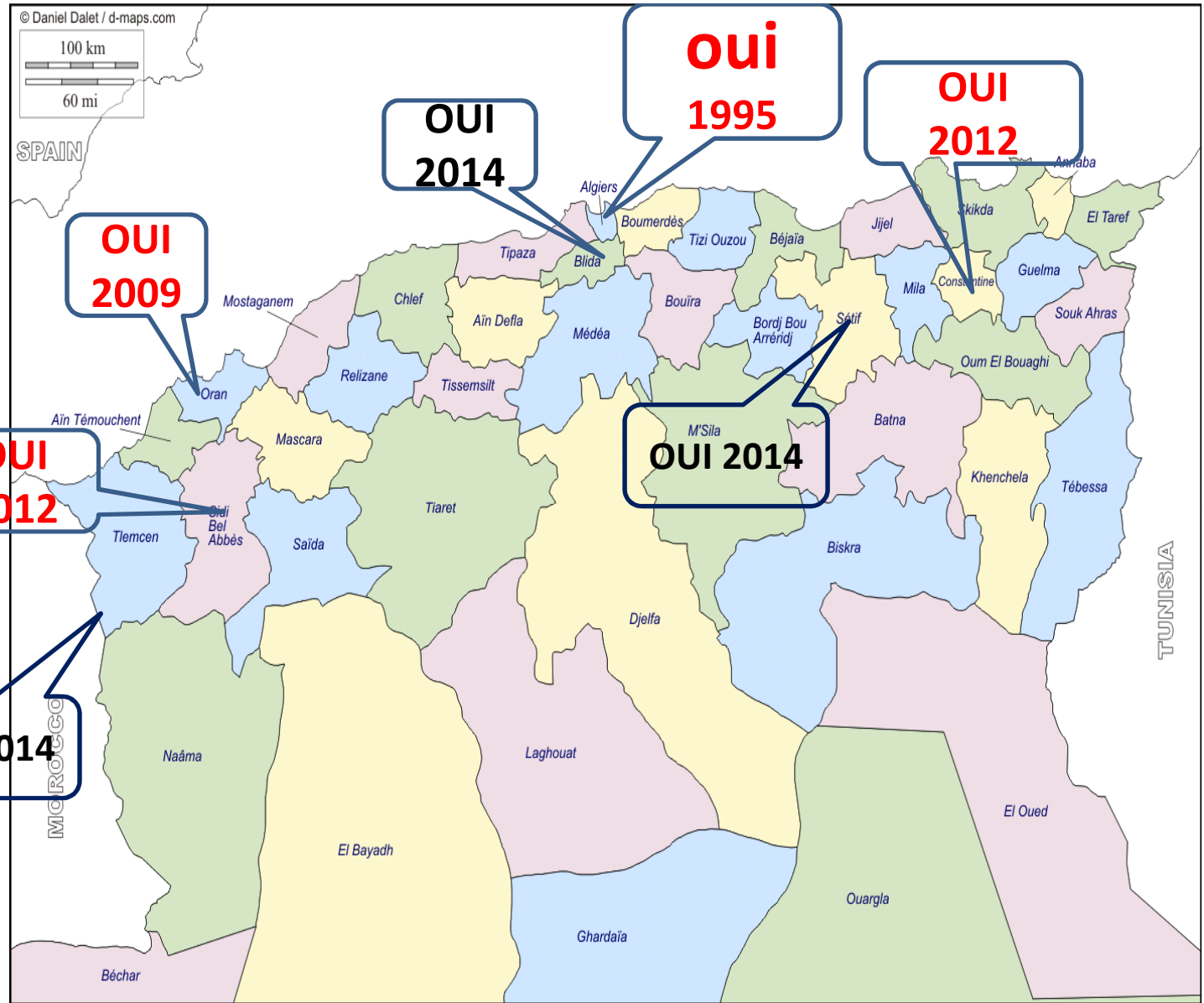
Test de la sueur

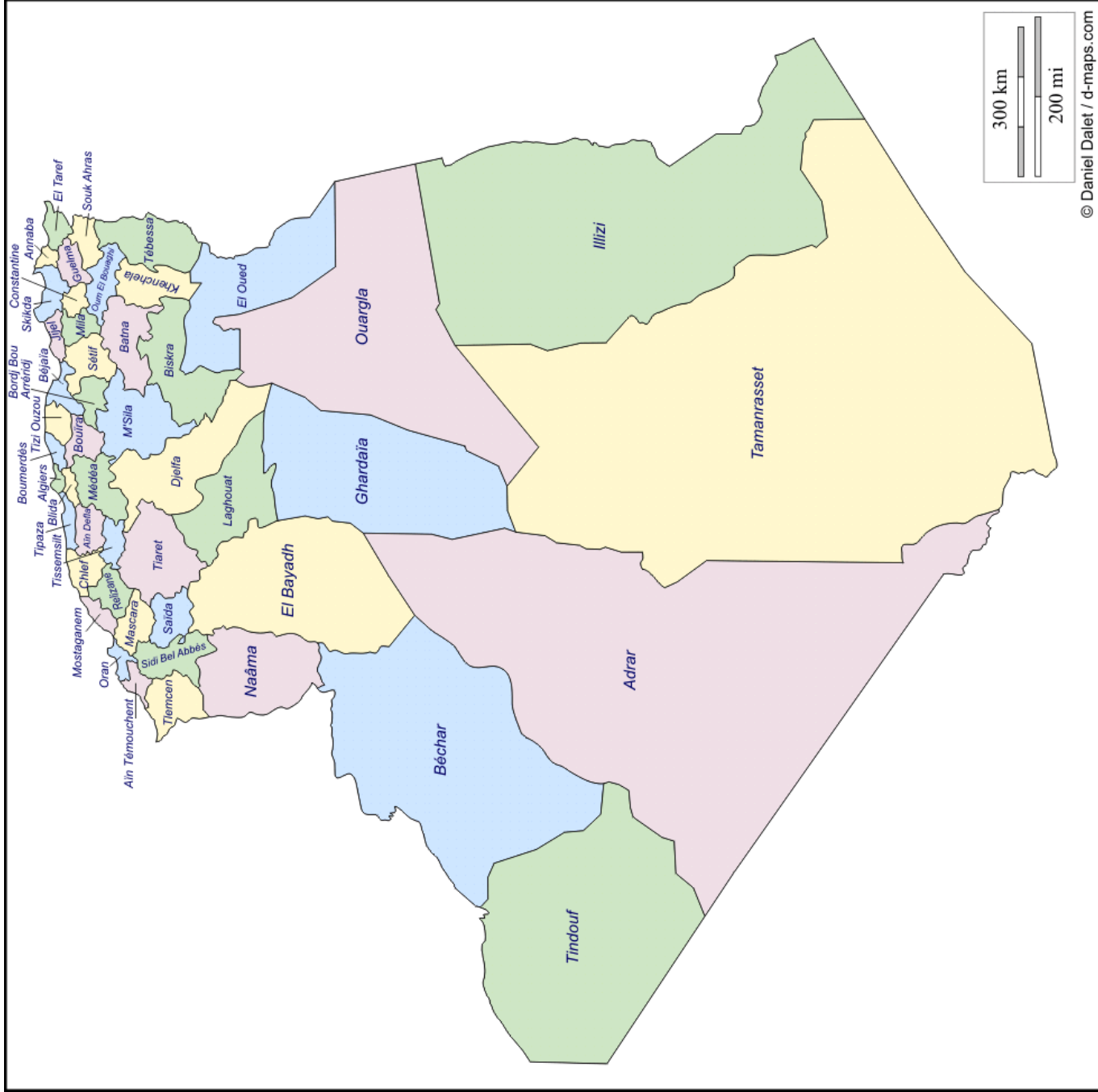


Dosage par titrimétrie classique de Schales et Schales des chlorures de la sueur recueillie après stimulation par iontophorèse à la pilocarpine selon la technique de référence de Gibson et Cooke



Test de la sueur





Pas de centres d'expertise : services de pédiatrie
Traitement symptomatique

**Prise en charge
respiratoire**

Antibiothérapie IV (Limitation) Protocoles
OLD VNI : débuts
Kinésithérapie ++++
Greffe pulmonaire : Non



**Cycles de formation
Kinésithérapie respiratoire**

Premier Module de formation : Septembre 2013

G. Bellon, P.Joud, V. Durand, J C Schabanel

Institut des sciences et techniques de réadaptation
**ISTR Lyon DU de kinésithérapie Cardio Respiratoire
Université Claude Bernard Lyon 1)**



Société Algérienne de Pédiatrie



Pas de centres d'expertise : Services de pédiatrie
Traitement symptomatique

**Prise en charge
digestive et
nutritionnelle**

Thérapie génique

Extraits Pancréatiques (2013)

Régime alimentaire
hypercalorique

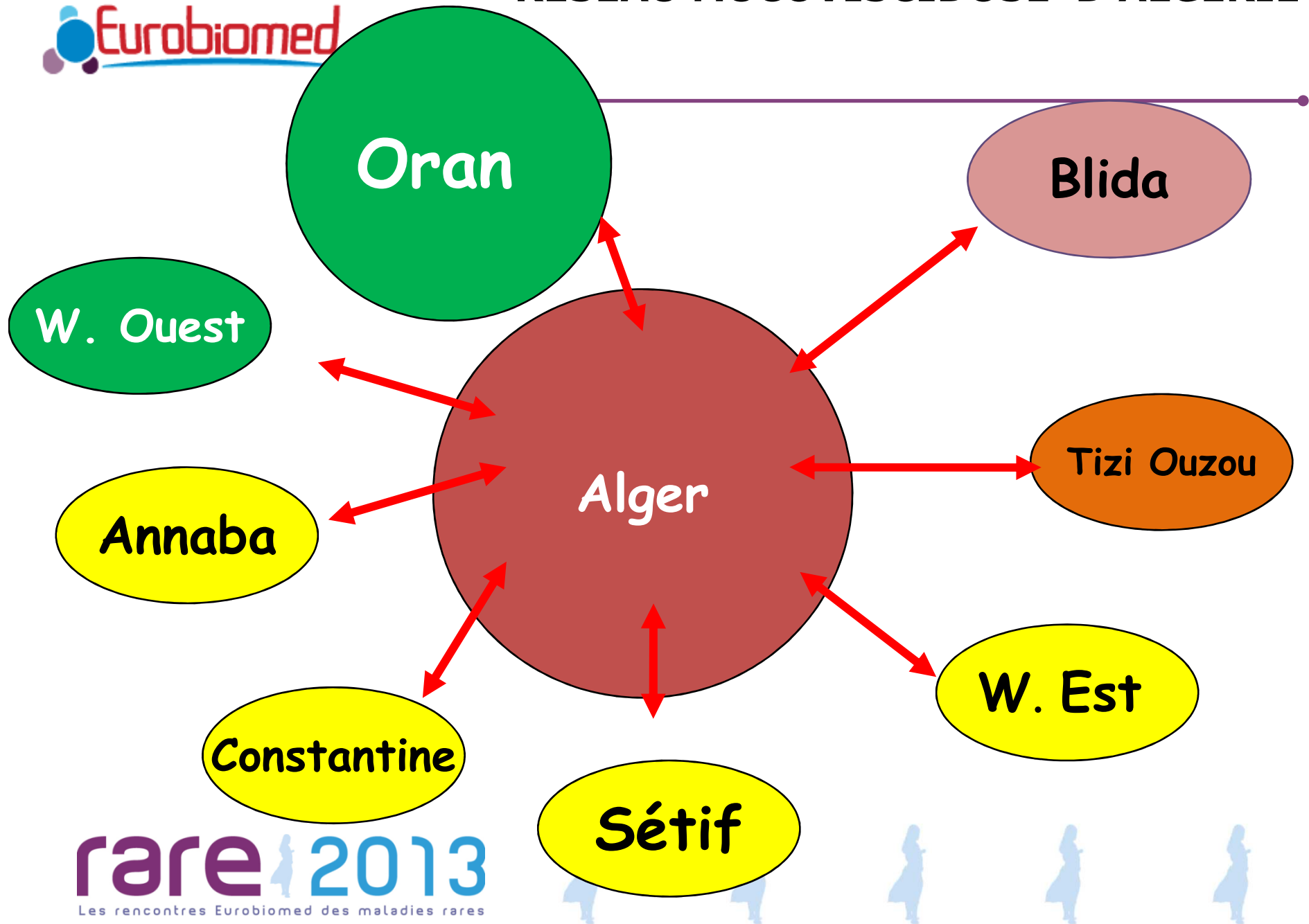
Thérapie protéique



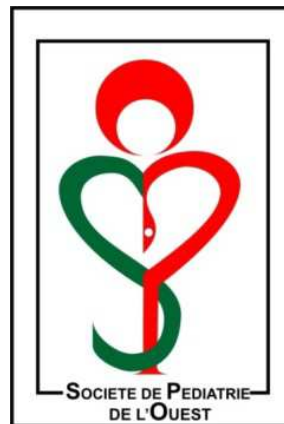
Prise en charge	Algérie
Extraits pancréatiques	OUI
Antibiothérapie IV	OUI A Elargir
ATB nébulisés (Colimycine)	OUI
Kinésithérapie	OUI
Assistance nutritionnelle	NON
Assistance respiratoire	NON
Greffe pulmonaire	NON



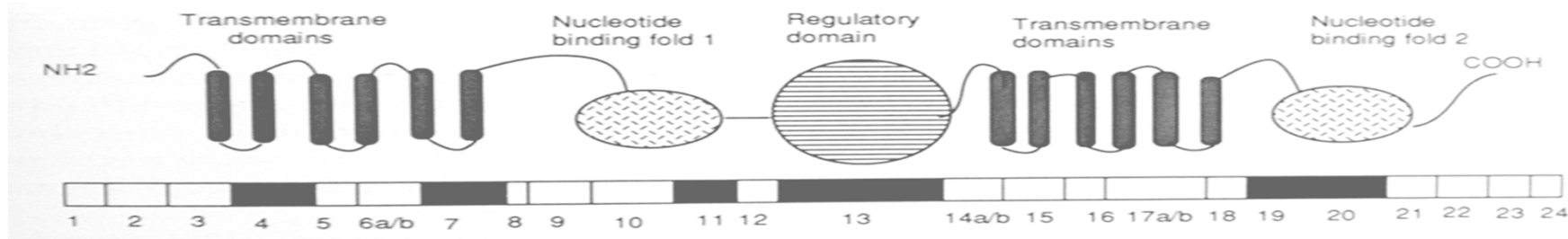
RESEAU MUCOVISCIDOSE D'ALGÉRIE



Les partenaires



CFTR Bras long du chromosome 7 (7q31.2)



- Près de 2000 mutations répertoriées le long du gène
- Mutations variables selon l'origine géographique
F 508 del (> 60 % des allèles en France)
Détection par kits (31 mutations : sensibilité 87 %)
⇒ dépistage néonatal
- Recherche utile pour concevoir dans le futur une stratégie de dépistage génétique en Algérie



Etude génotypique

Partenaire : Dr E Girodon -Boulandet

Génétique Moléculaire Hop Henri Mondor

Mutations	Algérie (%) Boukari* et col	France (%) Registre 2011	Classe
DF508	23	67,2	II
N1303K	6	2,05	II
W1282X	7	0,4	I
G542X	3	2,89	I
711+1G>A	9	0,4	I
S549R	5	<0,5	I

* 38 enfants et 70 parents (146 allèles) Trousse CF OLA(Abbott)



- **Poursuivre** les actions de sensibilisation , formation , enseignement
- **Poursuivre** et étendre l'implantation du test de la sueur dans les laboratoires
- **Améliorer la prise en charge** : Enjeu majeur l'accès aux médicaments, recours aux médicaments nébulisés
- Mise en place d'un **REGISTRE NATIONAL**
Planification des soins de santé
Identification des patients et Suivi
Partenariat et projet de recherche



- Organisation des soins : Centres d'expertise –
Centres de références
Comment les mettre en place ?

Partage d'expérience

- **Développer** Dc moléculaire : Genotypage
identification des mutations les plus fréquentes base
du dépistage néonatal

Besoin de coopération Renforcer les liens avec
nos partenaires actuels et officialiser ce partenariat
Formation des généticiens



Quels sont nos besoins et attentes ?

- **Dépistage Néonatal : au moins ciblé pour avoir une appréciation du taux d'incidence dans notre pays**

. Absence d'expérience - Coopération

Projet de recherche





rare 2013
Les rencontres Eurobiomed des maladies rares



- Un très grand nombre de patients ne sont pas diagnostiqués
- Retard diagnostique Décès
- Diagnostic biologique : disponibilité insuffisante du test de la Sueur
- Absence d'organisation des soins pour cette pathologie
- Identification des mutations : non faite

