

INTERET DE L'ECHOGRAPHIE MORPHOLOGIQUE DANS L'ORIENTATION DU DIAGNOSTIC DE LA MUCOVISCIDOSE

S. Hadj Fredj (1), C. Sahli (1), R. Othmani (1), S. Chelbi (1), M. Othmani (1), F. Ouali, R. Dabboubi (1), B. Oueslati (2), T. Messaoud (1).

1- LR00SP03, Laboratoire de Biochimie et de Biologie Moléculaire, Hôpital d'Enfants Bechir Hamza, Tunis, Tunisie.
2- Cabinet de Gynécologue- obstétricien, Belvédère, Tunis, Tunisie.

N°123

Introduction

- ❑ L'intestin hyperéchogène concerne environ 1 % des grossesses et constitue classiquement un facteur de risque de pathologie fœtale (infection virale, aneuploïdie et mucoviscidose). Sa découverte impose la recherche parentale des mutations du gène *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator) responsable de la mucoviscidose.
- ❑ L'objectif de ce travail est d'insister sur l'intérêt de l'échographie morphologique dans le diagnostic précoce de la mucoviscidose.

Patients et Méthodes

- ❑ Notre étude a porté sur un jeune couple Tunisien adressé au laboratoire de Biochimie de l'Hôpital d'Enfants Bechir Hamza à la recherche des mutations du gène *CFTR* suite à la découverte fortuite d'une hyperéchogénicité intestinale fœtale lors d'une échographie morphologique effectuée à 26SA.
- ❑ Le liquide amniotique a été prélevé et l'étude moléculaire des 27 exons du gène *CFTR* chez les parents et l'ADN fœtal a été menée par séquençage direct.

Résultats et Discussion

❑ La présentation clinique de la mucoviscidose est très polymorphe, conséquence des localisations multiples des différentes sécrétions épithéliales de l'organisme et d'atteintes variables suivant les patients. L'atteinte digestive dans la mucoviscidose est polymorphe, elle peut se révéler par une hyperéchogénicité intestinale dès la vie fœtale durant le deuxième semestre suite à une échographie morphologique.

❑ L'étude moléculaire a été effectuée tout d'abord sur les deux parents à la recherche de mutations mucoviscidosiques. La mutation délétionnelle F508del et la mutation faux sens N1303K ont été identifiées respectivement chez la mère et le père. Le génotype double hétérozygote a été identifié par la suite chez le fœtus F508del/N1303K.

❑ Un conseil génétique approprié a été proposé aux parents afin de fournir les informations sur la pathologie de la mucoviscidose et de son évolution clinique, et de les accompagner au mieux dans leur prise de décision.

❑ Ce couple est confronté à la décision importante et brutale de garder l'enfant ou de demander une interruption thérapeutique de la grossesse.

❑ Vu l'avancement de la grossesse, le couple a décidé de garder le fœtus. Ainsi, un suivi échographique des signes digestifs et de la croissance fœtale a été fait régulièrement afin de proposer une prise en charge néonatale optimale.

❑ Dès la naissance, le nouveau-né a été opéré pour un iléus méconial, il s'agit d'une occlusion aiguë néonatale par méconium insuffisamment liquéfié du fait d'une sécrétion protéolytique insuffisante par le pancréas et les glandes intestinales.

❑ Le phénotype sévère observé chez le nourrisson est expliqué par l'association de deux mutations sévères qui affectent le processus de maturation cellulaire de la protéine CFTR et son adressage à la membrane apicale (Bareil and Bergougnoux, 2020).



Figure 1- Démarche à suivre lors d'une découverte d'une hyperéchogénicité intestinale fœtale

Conclusion

Les résultats rapportés attirent l'attention des gynécologues sur l'intérêt de l'échographie morphologique dans le diagnostic précoce de la mucoviscidose. Il est ainsi indispensable de rechercher les mutations mucoviscidosiques devant la découverte d'intestin hyperéchogène pour une meilleure prise en charge des malades.