

La prise en charge du CMT en Algérie : Résultats d'enquêtes familiales

NS. Fedala, L. Ahmed Ali, AEM. Haddam*, M. Chikouche**, L. Griene**, D. Meskine*, F. Chentli

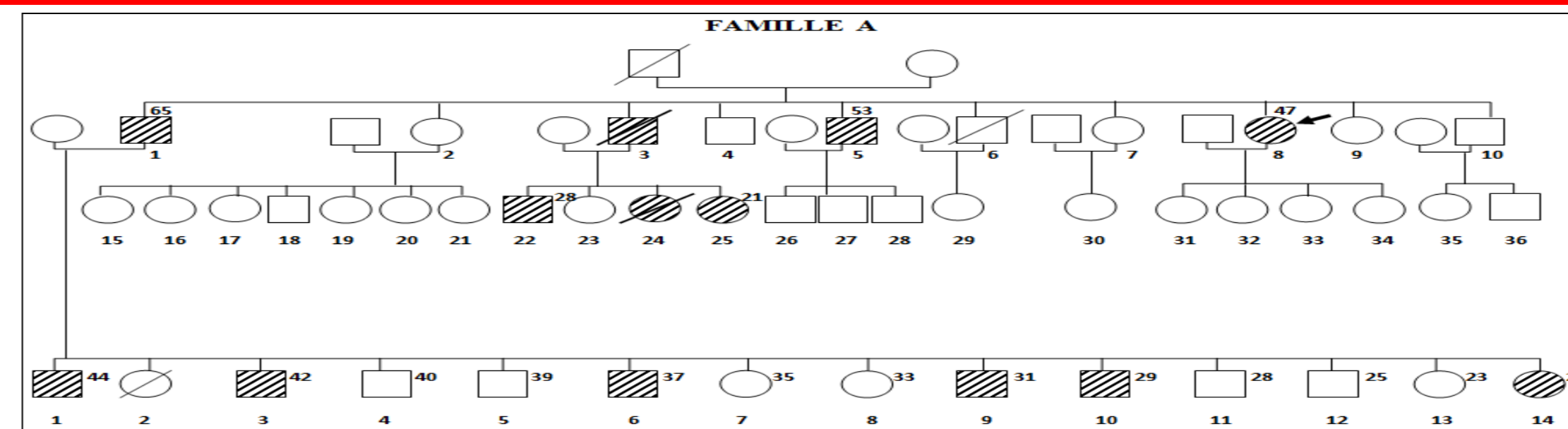
Service endocrinologie CHU BAB EL OUED, Alger, ALGÉRIE ; * service endocrinologie EPH Bologhine, Alger, ALGÉRIE ; service hormonologie CPMC, Alger, ALGÉRIE

INTRODUCTION

Le traitement efficace d'un CMT est chirurgical et son pronostic est lié au stade tumoral
La recherche de la mutation du gene RET et l'enquete familiale a permis de le dépister précocément
Objétif
Rapporter les résultats de l'enquete génétique effectuée chez les patients CMT en précisant les caractéristiques phénotypiques initiaux des apparentés et les résultats thérapeutiques

POPULATION, MÉTHODOLOGIE

L'enquete familiale a concerné 8 cas index de CMT . Tous les apparentés au premier degré ont été convoqués. Outre l'analyse du gene RET , les sujets devaient bénéficier d'un examen clinique et d'une exploration paraclinique(2chographie cervicale, TCT ± Test au calcium. Au terme de l'enquete , la thyroidéctomie était discutée

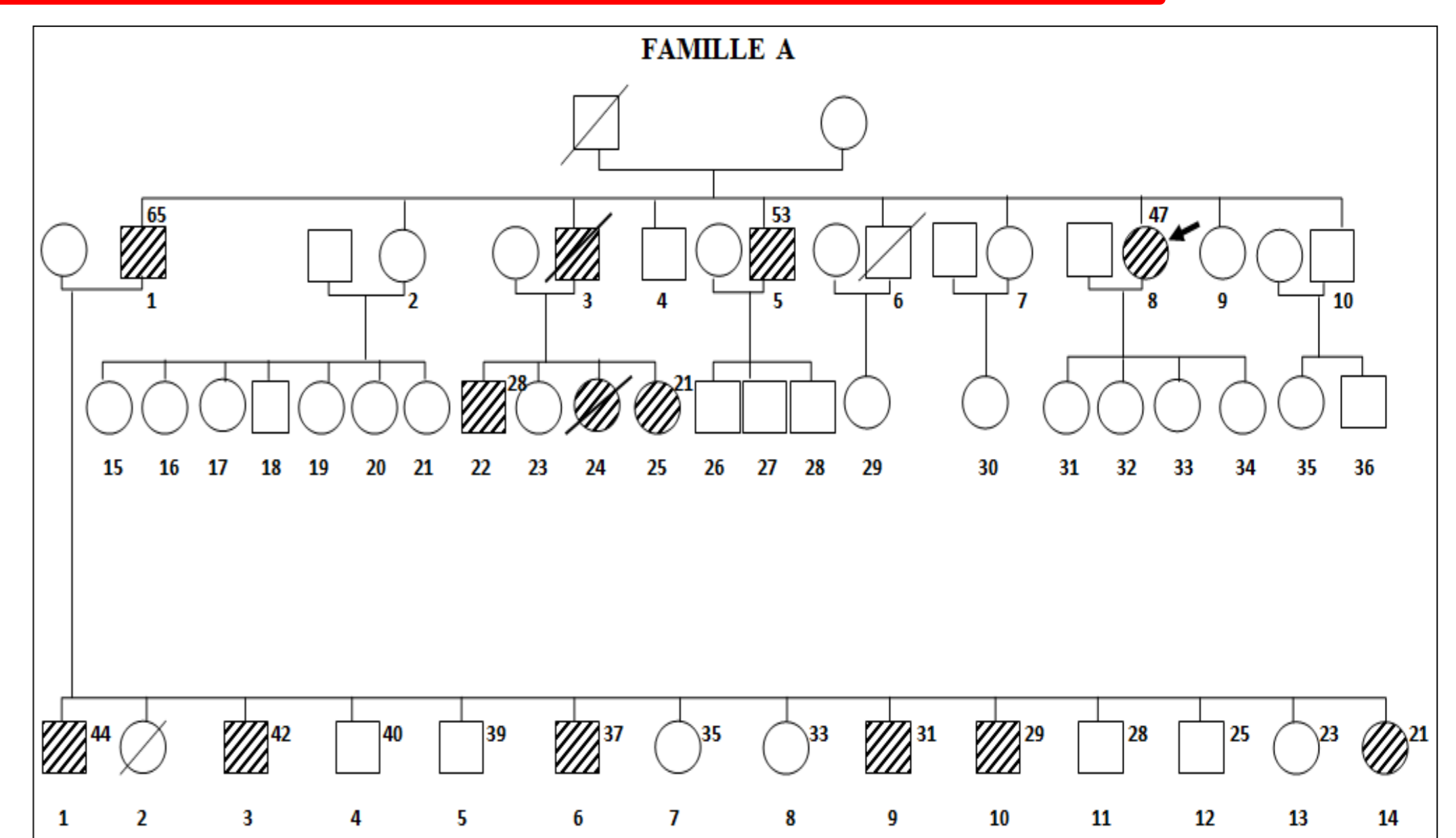


RÉSULTATS

45%(17/45) des patients convoqués se sont présentés. 8 (47,05%) avaient la mutation RET
L'âge moyen des patients est de 38 ans (4- 58) dont 5 enfants et adolescents age moyen 7,5 ans(4-17)
Le bilan paraclinique révélait que 62,5 % (n : 5) avaient une expression biologique (les enfants et adolescents), 25 % (n : 2) étaient au stade T2, 12,5 % (n : 1) T1 .La chirurgie indiquée chez le 8 patients n'a été acceptée que dans les formes cliniques . Elle a permis la normalisation de la TCT chez eux

DISCUSSION

Le CMT est une néoplasie thyroïdienne qui se présente sous deux formes : sporadique majoritaire et familiale dans près de 30 % des cas : il s'intègre alors dans la NEM DE type 2, affection héréditaire monogénique rattachée à des mutations germinales du gène RET, marqueur génétique du CMT.. De plus ,le CMT possède une spécificité biologique par la sécrétion de la CT, qui est le marqueur biologique tumoral de diagnostic et de suivi. Le diagnostic précoce, voire infraclinique, peut être ainsi fait par le dosage systématique de la CT en pathologie nodulaire thyroïdienne, qui permet une chirurgie adaptée à un stade anatomoclinique précoce, seuls garants d'une guérison .. L'analyse systématique du gène RET devant tout CMT permet de faire le diagnostic d'une forme familiale. Ceci est capital car de l'identification du cas index va découler le dépistage des apparentés à risque porteurs de la mutation et leur prise en charge chirurgicale précoce, voire prophylactique .. En Algérie , l'enquete familiale est de réalisation difficile . En plus des problèmes liés à l'insuffisance des réactifs , les familles refusent d'effectuer les tests génétiques ,ou de pratiquer une chirurgie prophylactique. L'absence de réglementations et de consultations génétiques dans ce contexte aggrave et complique la prise en charge de ces patients



CONCLUSION

Le dépistage systématique a permis d'améliorer le pronostic du CMT . En Algérie, les difficultés de sa réalisation sont nombreuses. L'organisation de l'enquete dans le cadre d'une réglementation est nécessaire pour une meilleure prise en charge des patients