

## Lettre à l'éditeur

# La mucoviscidose au Maroc, mais où sont passés les malades?

## Cystic fibrosis in Morocco, where are the patients?

Ilham Ratbi <sup>1,2,\*</sup> et Abdelaziz Sefiani <sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Département de Génétique médicale, Institut National d'Hygiène, 27 avenue Ibn Batouta, BP 769, 11400 Rabat, Maroc

<sup>2</sup> Centre de Génomique Humaine, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohamed V Souissi, Rabat, Maroc

### RÉSUMÉ

La mucoviscidose est la maladie autosomique récessive grave la plus fréquente dans les populations caucasiennes. Elle se caractérise par une grande variabilité clinique. Plus de 1500 mutations du gène *CFTR* sont décrites ([www.genet.sickkids.on.ca/cftr](http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr)), avec des variations géographiques et ethniques de la distribution et de la fréquence des mutations. Les profils clinique et mutationnel de la mucoviscidose de la population marocaine native sont méconnus. Les seules études existantes concernent des patients d'origine marocaine vivant en Europe et en Israël. Nous discutons les résultats d'un travail récent dans lequel nous avons estimé que la prévalence de la mucoviscidose dans la population marocaine native serait comprise entre 1/1680 et 1/4150.

### ABSTRACT

Cystic fibrosis (CF) is a severe autosomal recessive disease most common in Caucasian populations. It is characterized by a great clinical variability. Over 1500 mutations have been described in the *CFTR* gene [www.genet.sickkids.on.ca/CFTR](http://www.genet.sickkids.on.ca/CFTR), with geographical and ethnic variations in the distribution and frequency of mutations. The clinical and mutational profiles of CF of the native Moroccan population are unknown. The only existing studies concern patients of Moroccan origin living in Europe and Israel. We discuss the results of a recent work in which we estimated that the prevalence of CF in the native Moroccan population between 1 / 1680 and 1 / 4150.

\*Auteur correspondant: Ilham RATBI  
Département de Génétique Médicale, Institut National d'Hygiène, 27 Avenue Ibn Batouta, BP 769, 11400 Rabat, Maroc.  
Tél : 00212 6 13 58 67 97  
Fax : 00212 5 37 77 20 67  
Courriel: [ilhamratbi@yahoo.fr](mailto:ilhamratbi@yahoo.fr)

La mucoviscidose [MIM 219700] est la maladie héréditaire autosomique récessive la plus fréquente et la plus grave dans les populations caucasiennes. Plus de 1500 mutations du gène *CFTR*, sont répertoriées ([www.genet.sickkids.on.ca/cfr](http://www.genet.sickkids.on.ca/cfr)). Une recherche ciblée des 30 à 36 mutations les plus fréquentes en Europe est possible par des troupes commercialisées. Leur taux de détection varie selon les origines géographiques des patients et il est plus faible dans les formes atypiques et mono-symptomatiques de l'adulte. D'autres techniques plus lourdes de biologie moléculaire permettent de détecter des mutations plus rares.

Les données de la littérature sur le profil clinique de la mucoviscidose, et sur le spectre des mutations du gène *CFTR* au Maroc sont pauvres. Les seules études disponibles concernent des patients d'origine marocaine vivants en Europe ou en Israël. Par une approche d'épidémiologie moléculaire prenant en considération le taux élevé de consanguinité dans la population marocaine native (près de 15 % des mariages) (Cherkaoui-Jaouad et al. 2009), nous avons estimé, par une recherche des personnes hétérozygotes sur un échantillon d'ADN provenant de témoins sains non apparentés, que la prévalence de la mucoviscidose au Maroc serait comprise entre 1/1680 et 1/4150, se rapprochant de celle rapportée dans les populations européennes (Ratbi et al., 2008). Ces chiffres sont en contradiction avec l'idée largement répandue chez nos professionnels de la santé, selon laquelle la mucoviscidose est une pathologie exceptionnelle dans notre population.

Depuis environ vingt ans, notre département, considéré comme un pôle de génétique médicale au Maroc, reçoit des patients de toutes les régions du pays pour des maladies génétiques très variées, en particulier celles reconnues pour leur relative fréquence. Nous avons été surpris par le nombre insignifiant de patients mucoviscidosiques qui nous ont été adressés. Nous n'avons en effet dans nos registres, à ce jour, que deux cas de mucoviscidose classique confirmés par biologie moléculaire. Ces patients qui sont homozygotes pour deux mutations sévères différentes, la F508del et la 1811+1.6kbA>G, sont originaires respectivement du nord-est et du sud du pays. Malgré la taille limitée de l'échantillon de notre étude, il nous apparaît évident que la prévalence de la mucoviscidose est sous estimée et son diagnostic peu établi par les cliniciens marocains. Au moins deux hypothèses pourraient expliquer ce constat :

- 1 Considérée à tort comme une pathologie européenne, cette maladie est exclue de la pratique de routine de nos médecins, ce qui empêche les patients d'entrer dans un circuit conduisant à des centres d'expertise, où ce diagnostic pourrait être posé ;
- 2 l'existence d'un profil clinique particulier à notre population, peut être moins sévère et non classique, ce qui rend le

diagnostic peu évident.

Les données rapportées par notre étude préliminaire sont de nature à attirer l'attention des cliniciens marocains sur la relative fréquence de cette maladie au Maroc. Nous les invitons à penser à cette pathologie plus fréquemment dans leur pratique de routine, et à s'associer aux généticiens et épidémiologistes pour mener des études plus larges afin de caractériser le profil clinique et moléculaire de la mucoviscidose dans notre pays et contribuer à une meilleure prise en charge de nos patients.

## RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

Ilham Ratbi, Emmanuelle Génin, Marie Legendre, Annie Le Floch, Catherine Costa, Souad Cherkaoui-Deqqaqi, Michel Goossens, Abdelaziz Sefiani, Emmanuelle Girodon. Cystic fibrosis carrier frequency and estimated prevalence of the disease in Morocco. *Journal Of Cystic Fibrosis* 2008; 7: 440-443

Imane Cherkaoui Jaouad, Siham Chafai Elalaoui, Aziza Sbiti, Fatiha Elkerch, Latifa Belmahi, Abdelaziz Sefiani. Consanguineous marriages in Morocco and the consequence for the incidence of autosomal recessive disorders. *Journal Of Biosocial Sciences* 2009;41(5):575-581.