

Mucoviscidose, fibrose kystique (CFTR, MIM 219 700)

Dr Pierre Hutter et Prof. Dr Graziano Pescia



INTRODUCTION

La mucoviscidose est une maladie héréditaire transmise selon le mode autosomique récessif, résultant de mutations du gène *CFTR*. Les principales manifestations sont associées à des exocrinopathies des voies bronchiques, du pancréas, des voies biliaires, des glandes intestinales (iléus méconial) et des glandes sudoripares. L'évolution de la maladie s'accompagne souvent d'une insuffisance respiratoire pouvant nécessiter une greffe pulmonaire.

Manifestations

- Fœtus : Hyperéchogénéicité digestive
- Nouveau-né : Iléus méconial
- Nourrisson/enfant : Bronchites/hypotrophie
- Adulte : Azoospermie obstructive
- Insuffisance pancréatique

PRÉVALENCE

La prévalence de la maladie (à l'état homozygote) est d'environ 1/1'600.

GÈNE

Le gène *CFTR* code pour une protéine trans-membranaire de régulation de conductance. Cette protéine fonctionne à la fois en tant que canal d'ions Cl⁻ et en tant que régulateur d'autres voies de transport, notamment de l'absorption d'ions Na⁺.

MUTATIONS

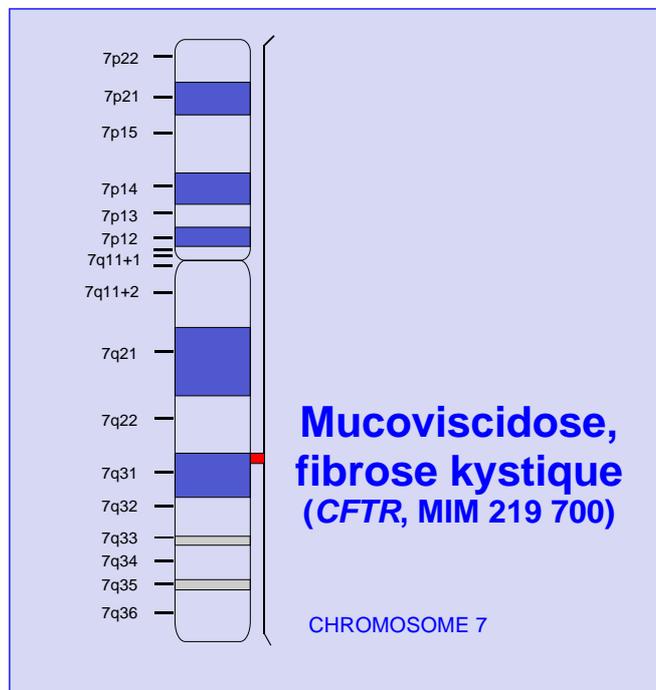
1 individu d'origine européenne sur 20 à 25 est porteur d'une mutation (à l'état hétérozygote) du gène *CFTR*.

Environ 900 mutations sont répertoriées, parmi lesquelles la mutation F508del prédomine (env. 67% des cas). Les mutations les plus fréquentes en Suisse sont les suivantes:

Mutation	Fréquence relative (%)
F508del	67,0
3905insT	6,0
R553X	5,0
1717-A	4,0
G551D	2,0
G542X	2,0
N1303K	1,0
R117H	1,0
Total	88,0

INDICATIONS POUR L'ANALYSE MOLÉCULAIRE

- Complément (confirmation) de diagnostic pédiatrique
- Préciser le génotype pour le conseil génétique
- Diagnostic prénatal
- Azoospermie obstructive



Dans notre laboratoire la recherche de mutations se fait par PCR et porte sur 30 mutations, ce qui couvre plus de 90% des cas. D'autres mutations plus rares peuvent être recherchées sur demande, mais leur recherche n'augmente que très peu la sensibilité de l'analyse.

MATÉRIEL

5mL de sang/EDTA (1 mL chez les enfants).

DÉLAI

Environ 1 semaine. En cas d'urgence (diagnostic pré-natal) : 2 à 3 jours.

TARIF

Selon « Liste des Analyses » du DFI (CHF 400.—).

RÉFÉRENCE

www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?219700

PERSONNE DE CONTACT

Le Dr Pierre HUTTER, FAMH, biologiste-Chef de l'unité de génétique se tient à votre entière disposition pour toute information ou question au numéro de téléphone: 027 603 4850 ou par e-mail: pierre.hutter@consilia-sa.ch

COMMANDES

Pour vos commandes de matériel et le transport de vos analyses par nos coursiers:

CONSILIA Laboratoires et Conseils Médicaux SA,
Tél. 027 603 4800