



## Intérêt de la biologie moléculaire dans le dépistage familial de la maladie de Wilson : cas d'une famille après 18 ans de suivi

*Bekkat Berkani Dahila , Messadi Wassila , Rezki Hassiba , Zemiri Fatma Zohra , Oukrif Lamia, Bouk'hil Sofiane Kais , Cherif Nacira, CHU Benimessous, Alger*

**Contexte :** Le dépistage familial de la maladie de Wilson pose un problème pour distinguer les sujets homozygotes de ceux qui sont hétérozygotes. L'étude génétique permet actuellement d'éviter de traiter ces derniers inutilement.

**Objectif :** Souligner l'intérêt de l'étude moléculaire pour le dépistage familial de la maladie de Wilson

**Methodes:** C. R âgé de 13 ans, issu d'un mariage consanguin, deuxième d'une fratrie de cinq, hospitalisé en 1998 pour maladie de Wilson. Un dépistage intéressant la fratrie, a comporté un examen clinique, un bilan hépatique, un fond d'œil et un bilan du cuivre. Tout y est revenu normal mis à part une céruléo plasminémie basse. Un traitement chélateur du cuivre a été prescrit avec un suivi semestriel. Six ans plus tard, la mère décède d'une hépatopathie non étiquetée d'évolution foudroyante. Une des soeurs se marie et ses enfants font l'objet eux aussi d'un dépistage après l'âge de trois ans.

**Résultats :** Ce n'est qu'en 2016 que la famille bénéficie d'une étude moléculaire de la maladie de Wilson : le père, la fratrie dépistée sous traitement et les petits enfants. Une mutation c.2668 G>A(V890M) du gène ATP7B a été retrouvée à l'état homozygote chez 2 enfants de la fratrie et à l'état hétérozygote chez les 2 autres. Le père et les neveux sont hétérozygotes pour la mutation. Ce qui a permis d'arrêter le traitement chélateur chez deux enfants hétérozygotes pour la maladie après de nombreuses années de traitement. Le bilan du cuivre chez un patient asymptomatique ne permet pas de distinguer un patient homozygote d'un hétérozygote. La céruloplasmine peut être élevée chez l'homozygote et très abaissée chez l'hétérozygote en principe indemne. Or, il est important d'établir un diagnostic de certitude pour les hétérozygotes qui ne doivent pas être traités inutilement. Actuellement même les parents, oncles, tantes et cousins sont concernés par le dépistage du fait d'observations exceptionnelles récemment publiées.

**Conclusion :** L'enquête familiale dans la maladie de Wilson est indispensable à la recherche des formes pré symptomatiques pour un traitement précoce. Un examen de biologie moléculaire fait désormais partie de cette enquête pour confirmer le diagnostic et traiter uniquement les patients malades.