



## LE POIDS DE L'HÉRÉDITÉ : DÉPISTAGE FAMILIAL D'UNE MALADIE DE WILSON RÉVÉLANT UNE FIBROSE HÉPATIQUE SÉVÈRE (F3) CLINIQUEMENT SILENCIEUSE

**1<sup>er</sup> Auteur : Mohammed, BIYAT, Médecin résident, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC**

Autres auteurs, équipe:

- Ilyas EL KASSIMI, Maître de conférences, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Nawal SAHEL, Médecin spécialiste, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Maryam ZAIZAE, Médecin spécialiste, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Bilal TALAMOUSA, Médecin résident, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Zineb EL BOUGRINI, Médecin résidente, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Farah AHELLAT, Médecin résidente, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Khalil JABRAN, Médecin résident, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Ayoub TAHIR, Médecin résident, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Oumama JAMAL, Médecin spécialiste, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Adil RKIOUAK, Professeur de l'enseignement supérieur, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC
- Youssef SEKKACH, Professeur de l'enseignement supérieur, Médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, MAROC

### Introduction

La maladie de Wilson est une toxicose cuivrique héréditaire rare, de transmission autosomique récessive. Le pronostic est directement lié à la précocité du traitement avant l'apparition de lésions irréversibles. Le dépistage familial chez les apparentés au premier degré est impératif mais révèle parfois des lésions viscérales déjà avancées chez des sujets asymptomatiques.

### Observation

Nous rapportons le cas d'un patient de 19 ans, dont l'histoire familiale est marquée par le décès dramatique de sa sœur aînée deux ans auparavant, des suites d'une forme hépatique fulminante de maladie de Wilson.

Dans le cadre de l'enquête familiale systématique, le patient a bénéficié d'un dépistage. Il était cliniquement paucisymptomatique, ne rapportant qu'une discrète dysarthrie isolée, sans tremblement ni anneau de Kayser-Fleischer à l'examen à la lampe à fente.

Le bilan cuprique était typique : effondrement de la céruloplasmine (0,04 g/L) et de la cuprémie, associé à une hypercuprurie majeure (414 µg/L). L'analyse génétique a identifié une mutation du gène ATP7B (exon 17).

L'évaluation hépatique standard était faussement rassurante avec un bilan hépatique strictement normal et une absence de signes cliniques d'hépatopathie chronique. L'échographie notait un foie dysmorphique. Cependant, l'élastométrie impulsionnelle (Fibroscan) a révélé une fibrose sévère classée F3 (Stade pré-cirrotique), sans stéatose associée. L'IRM cérébrale était normale.

Le diagnostic de maladie de Wilson forme hépatique et neurologique débutante a été retenu. Un traitement chélateur par D-Pénicillamine a été introduit progressivement jusqu'à 1500 mg/j, permettant une stabilisation clinique.

### Discussion

Ce cas illustre deux points fondamentaux :

1. **L'urgence du dépistage familial** : Le décès de la fratrie (cas index) doit déclencher une enquête immédiate. Ce patient de 19 ans avait déjà une atteinte organique sévère.
2. **Le silence de la fibrose** : L'absence d'anomalie du bilan hépatique (ASAT/ALAT) et l'absence de symptômes ne préjugent pas de l'intégrité du parenchyme hépatique. Ce patient était au stade F3 (fibrose septale nombreuse), une étape critique avant la cirrhose constituée. L'utilisation de méthodes non invasives comme le Fibroscan est indispensable pour stadifier la maladie dès le diagnostic, même chez le sujet asymptomatique. La détection de cette fibrose avancée justifie une surveillance hépatologique stricte (dépistage du CHC) et une observance thérapeutique sans faille pour prévenir la décompensation.

### Conclusion

La maladie de Wilson est une urgence diagnostique. Ce cas souligne que le terme "asymptomatique" est trompeur : des lésions hépatiques sévères (fibrose F3) peuvent évoluer à bas bruit. Le dépistage systématique de la fratrie, couplé à une évaluation non invasive de la fibrose, est le seul moyen de transformer une maladie potentiellement létale en une affection chronique compatible avec une vie normale.