



Groupe Francophone d'Hépatologie - Gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique

Diarrhée chlorée congénitale, diagnostic génétique en France sur 3 ans

BUFFAT Christophe, BADENS Catherine, FABRE Alexandre

Contexte : La diarrhée chlorée congénitale est une maladie autosomique récessive liée à des mutations du gène SLC26a3. Notre service propose l'analyse gène SLC26A3 depuis 2013 et a procédé à l'analyse de 12 patients.

Objectif : Décrire le phénotype, les circonstances de découverte et les mutations des patients adressés pour suspicion de diarrhée chlorée congénitale au laboratoire de biologie moléculaire génétique oncologique et endocrinienne CHU de Marseille - Hôpital de la Conception.

Méthodes: Entre 2013 et 2016, nous avons réalisé le séquençage direct des exons et des régions périexoniques du gène SLC26A3 (21 exons) pour 11 patients.

Résultats : Chez 10 patients, des mutations du gène SLC26A3 ont été retrouvées, on note 2 mutations récurrentes (c.971+3_971+delAA, retrouvée chez 4 patients) et (c.2024_2026 dup, retrouvées chez 2 patients). Seul 2 patients sont hétérozygotes composites, les autres sont homozygotes pour une mutation et dans ce cas la notion de consanguinité des parents n'était retrouvée que chez 5 patients sur 8. Chez 8 patients sur 9, il existait des signes anténataux à type d'hydramnios et de dilations digestive fœtale. L'âge médian au diagnostic moléculaire était de 4.5 ans (70 jours à 46 ans), avec deux diagnostics prénatals. Chez 8 patients sur 10, le prélèvement était adressé par un centre français. Pour 2 patients les prélèvements étaient adressés par les néphrologues dans le cadre d'une insuffisance rénale. De manière anecdotique chez un des patients âgé de 46 ans greffé rénal, décrit en 1978, mais sans confirmation moléculaire, le prélèvement avait été adressé par le CECOS pour infertilité.

Conclusion: La diarrhée chlorée congénitale est une entéropathie congénitale où la présence de signes anténataux dans la quasi-totalité des cas fait qu'un diagnostic précoce. Une mauvaise prise en charge peut avoir des conséquences importantes: en effet dans notre série 2 patients sur 10 ont dû subir une greffe rénale.