



Maladie inflammatoire intestinale et diarrhée chlorée congénitale : SLC26A3, dénominateur commun ?

CHR Citadelle : Ellouze Nesrine, Bequet Emeline, Bulk Saskia, Deflandre Jacques

Contexte : Case report

Objectif : La diarrhée chlorée congénitale est une maladie autosomique récessive extrêmement rare causée par une mutation du gène SLC26A3. Ce gène est notamment exprimé au niveau de la surface de l'épithélium de l'intestin grêle et du colon. La mutation de SLC26A3 cause une diminution de l'absorption de chlore au niveau de l'iléon terminal et du colon avec pour conséquences des selles aqueuses concentrées en chlore et une alcalose métabolique.

Méthodes: Nous rapportons le cas de deux frères qui ont présenté une diarrhée chlorée congénitale avec confirmation par analyse séquencée de l'ADN d'une mutation du gène SLC26A3 dans sa forme homozygote. Par ailleurs, ils ont tous deux développé durant leur adolescence une maladie inflammatoire de l'intestin mimant une maladie de Crohn.

Résultats : A notre connaissance, la littérature ne rapporte pas d'association entre la diarrhée chlorée congénitale et des maladies inflammatoires intestinales Crohn- like. Cependant, une diminution de l'expression du gène SLC26A3 a déjà été évoquée dans la pathogenèse des colites ulcéro-hémorragiques. En effet, la diminution de l'activité du promoteur SLC26A3 par l'IFN- γ pourrait contribuer au processus inflammatoire intestinal. Cette association clinique inhabituelle pose donc la question d'une origine génétique commune.

Conclusion: Cette association clinique inhabituelle pose donc la question d'une origine génétique commune.