



Groupe Francophone d'Hépatologie - Gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique

CDC42, un biomarqueur non associé au syndrome tricho-hépat-entérique

APHM - Timone - Marseille – Pédiatrie : de Leusse Cécile, Lacoste Caroline, Merono Françoise, Desgrouas Camille, Bourgeois Patrice, Badens Catherine

Contexte : CDC42 a été cité comme potentiel biomarqueur associé au syndrome tricho-hépat-entérique (STHE) dans l'article de Grégoire et al en 2015 « The localisation of the apical Par/Cdc42 polarity module is specifically affected in microvillus inclusion disease ». Les auteurs remarquaient en effet une baisse significative de CDC42 sur les analyses immunohistochimiques des tissus duodénaux de 3 enfants atteints de STHE.

Objectif : Nous avons voulu évaluer l'intérêt du dosage de CDC42 dans les lymphocytes circulant pour le diagnostic du syndrome tricho-hépat-entérique.

Methodes: Nous avons réalisé des Western Blots à partir de cellules lymphoïdes de patients présentant un STHE : 3 patients présentant des mutations de TTC37 et 3 présentant des mutations de SKIV2L, comparés à 2 témoins sains.

Résultats : Nous avons objectivé l'absence de variation significative de l'expression protéique de CDC42 entre les patients et les témoins. Ainsi même si CDC42 joue un rôle important dans la morphogenèse des villosités intestinales, les résultats ne semblent pas en faveur de l'hypothèse d'une baisse systématique de cette protéine dans le STHE. Une des limites de cette étude est sa réalisation sur des cellules sanguines et non des cellules du tube digestif comme dans l'étude précédente où les auteurs avaient réalisé des immunohistochimies sur tissus duodénaux. Cependant CDC42, SKIV2L et TTC37 ont une expression ubiquitaire et l'atteinte des cellules lymphoïdes est un élément constitutif de ce syndrome. De ce fait on peut penser qu'il existe une variation parallèle de CDC42 dans les lymphocytes et dans les entérocytes.

Conclusion: Nous objectivons donc une absence de différence significative de l'expression de CDC42 entre les patients atteints de SDTHE et les témoins. CDC42 ne semble donc pas pouvoir servir de biomarqueur sanguin pour le diagnostic de cette pathologie. Cette étude serait à répliquer sur un échantillon de cellules duodénales.