



## Absence des variants R702W, G908R et 1007f de NOD2/CARD15 chez deux patients présentant une diarrhée syndromique/syndrome tricho-hépto-enterique avec atteinte MICI-mimétique.

*Juzaud Marine , Clothilde Esteve, Julie L.*

**Contexte** : Les diarrhées syndromiques/syndrome tricho-hépto-enterique (DS/THE) sont une entéropathie congénitale syndromique rare et grave liée à des anomalies des gènes TTC37 et SKIV2L. Dans 5% des cas des manifestations MICI-mimétique peuvent être vu avec des atteintes de types colites.

**Objectif** : Nous avons émis l'hypothèse que l'aspect MICI-mimétique était causé par la présence de variants modificateurs. Les polymorphismes des gènes NOD2/CARD15 : R702W, G908R et 1007f étaient des variant candidats intéressants du fait leurs rôle dans la maladie de Crohn et de leurs implications dans les ulcérations peri- anastomotiques digestive.

**Méthodes** : Pour deux patients présentant une DS/THE avec une atteinte MICI- mimétique de type colite le séquençage par méthode SANGER des 3 variants R702W, G908R et L1007finsC de NOD2/CARD15 a été réalisé.

**Résultats** : Les variants R702W, G908R et L1007finsC de NOD2/CARD15 n'ont pas été mis en évidence chez les patients qui présentent le variant sauvage.

**Conclusion** : Les variants R702W, G908R et L1007finsC ne sont pas associé aux aspects MICI-mimétique des diarrhées syndromique/syndrome tricho-hépto- entérique chez nos patients.