



# Mortalité et morbidité des entéropathies congénitales - Revue systématique sur 323 patients

Pr. Alexandre FABRE

Marseille

ORIGINAL ARTICLES: GASTROENTEROLOGY

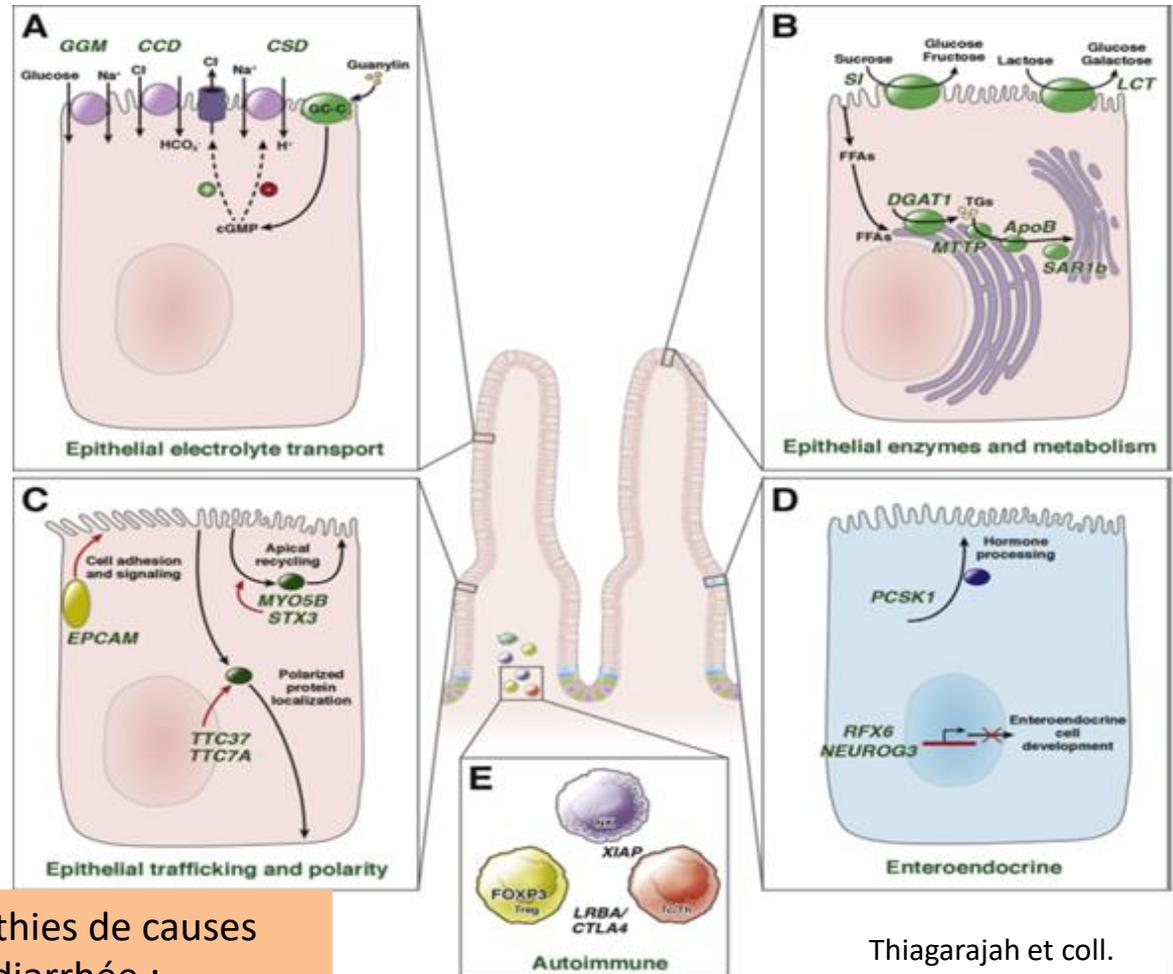
## Genetic Enteropathies Linked to Epithelial Structural Abnormalities and Enteroendocrine Deficiency: A Systematic Review

Caralli, Morgane<sup>\*</sup>; Roman, Celine<sup>\*</sup>; Coste, Marie-Edith<sup>\*</sup>; Roquelaure, Bertrand<sup>\*</sup>; Buffat, Christophe<sup>†,§</sup>; Bourgeois, Patrice<sup>‡,§</sup>; Badens, Catherine<sup>‡,§</sup>; Fabre, Alexandre<sup>\*,‡</sup> [Author Information](#)

Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition: June 2021 - Volume 72 - Issue 6 - p 826-832  
doi: 10.1097/MPG.0000000000003049

# Entéropathies congénitales

*“Congenital diarrheal disorders (CDDs) are a group of inherited enteropathies with a typical onset early in the life. Infants with these disorders have frequently chronic diarrhea of sufficient severity to require parenteral nutrition” Terrin et coll. 2012*



Thiagarajah et coll.

→ Ensemble hétérogène d'entéropathies de causes génétiques se caractérisant par une diarrhée :

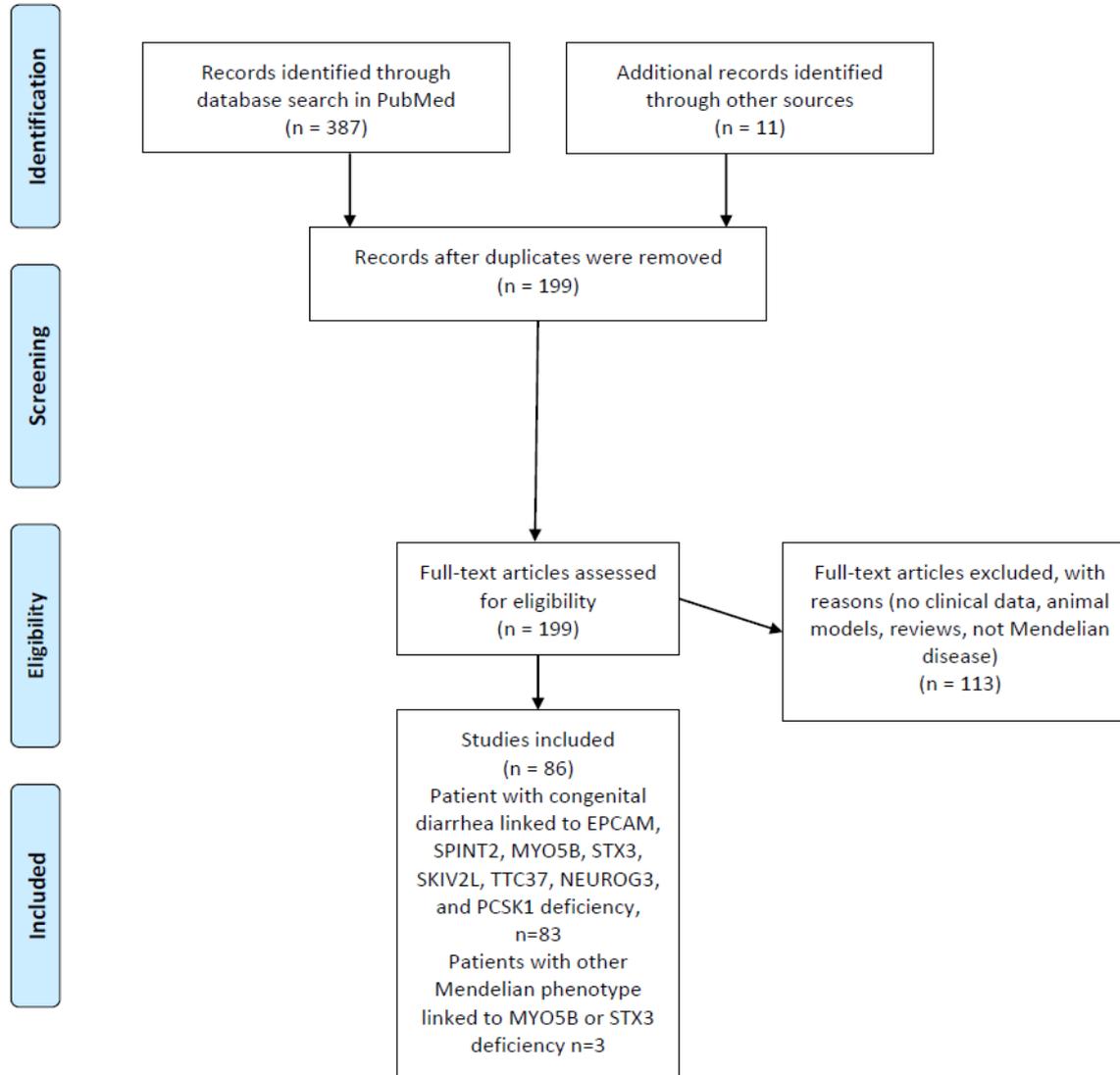
- Risque de déshydratation
- Risque de dénutrition

Peu de données de morbidité et de mortalité

# Objectifs

- Revue systématique des données de mortalité, nutrition parentérale, anthropométriques des patients publiés avec une entéropathie congénitale :
  - Atrophie microvillositaire (*MYO5B, STX3*)
  - Dysplasie épithéliale (*EPCAM, SPINT2*)
  - Syndrome tricho-hépato-entérique (*SKIV2L, TTC37*)
  - Anomalie des cellules entero-endocrine (*PCSK1, NEUROG3*)

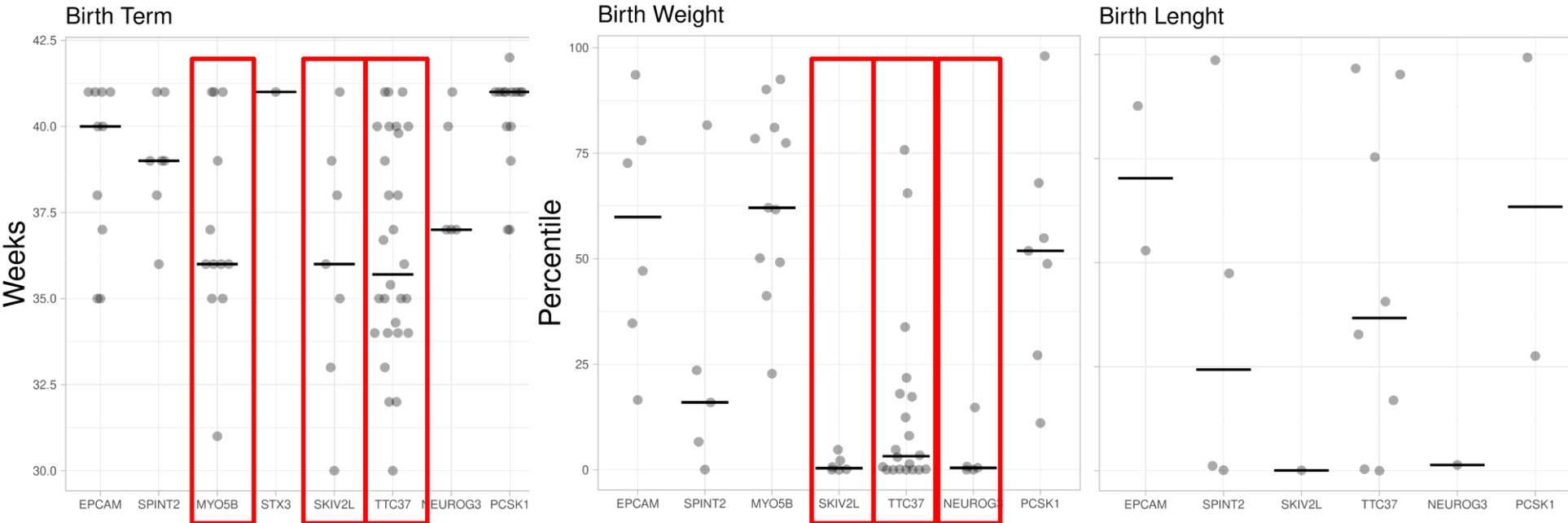
# PRISMA FLOW CHART



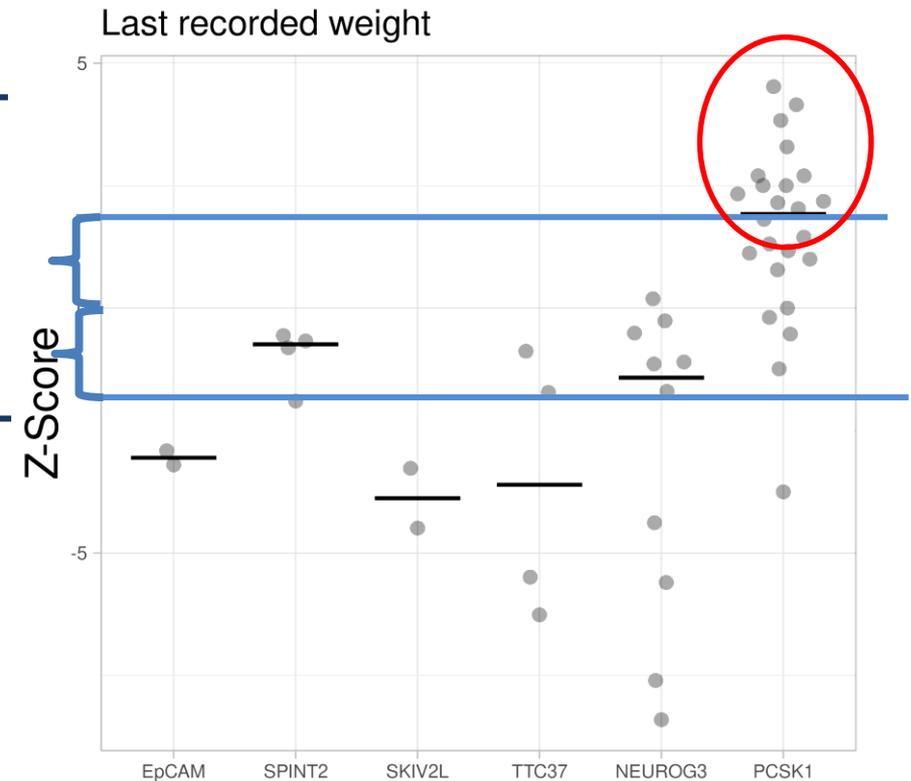
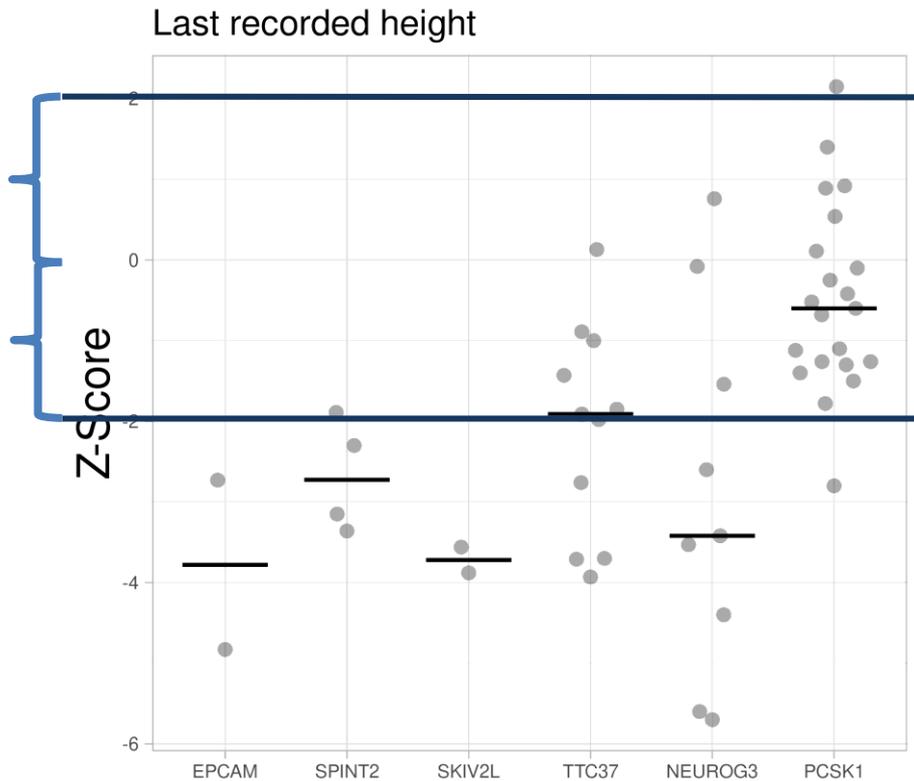
# Résultats

	Gene	N	Hommes/Femmes	Vivants/Décédés	Age à la dernière évaluation en mois
Dysplasie épithéliale	EPCAM	105 (32,5%)	53/39	85/13 (13,3%)	108 (3-480, n=64)
Dysplasie épithéliale	SPINT2	35 (10,8%)	14/21	21/14 (40%)	36 (2-216, n=35)
Atrophie micro-villositaire	MYO5B	49 (15,2%)	27/19	36/13 (26,5%)	36 (0-336, n=43)
Atrophie micro-villositaire	STX3	4 (1,2%)	2/2	4/0 (0%)	18 (12-72, n=3)
Syndrome tricho-hépatointestinal	SKIV2L	26 (8%)	12/9	11/2 (15,4%)	46.5 (1-276, n=12)
Syndrome tricho-hépatointestinal	TTC37	58 (18%)	26/30	28/8 (22,2%)	33 (1-168, n=36)
Anomalie des cellules entéro-endocrines	NEUROG3	14 (4,3%)	7/6	12/2 (14,3%)	89 (10-288, n=14)
Anomalie des cellules entéro-endocrines	PCSK1	32 (9,9%)	23/9	27/5 (15,6%)	45.5 (0.3-576, n=32)
	Total	323	164/135	224/57 (20.28%)	55.5 (0-576, n=247)

# Résultats : Anthropométrie à la naissance

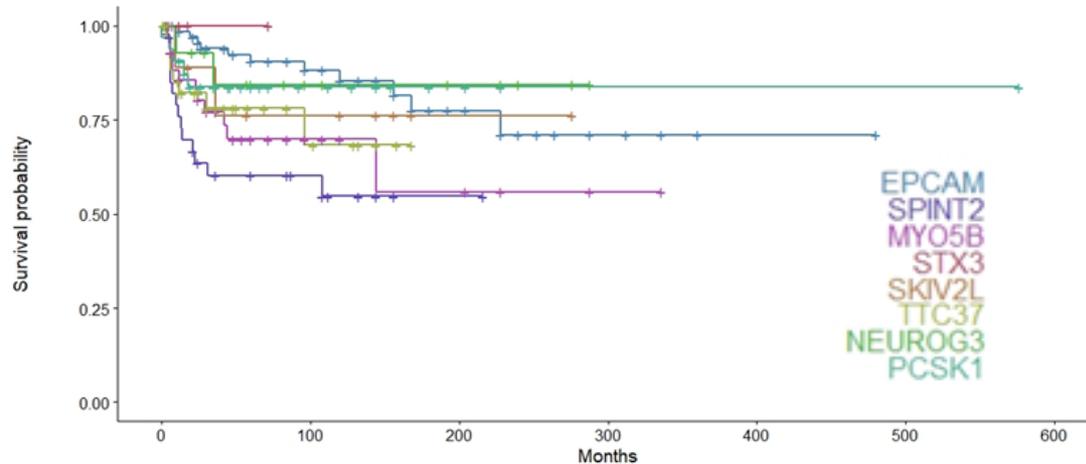
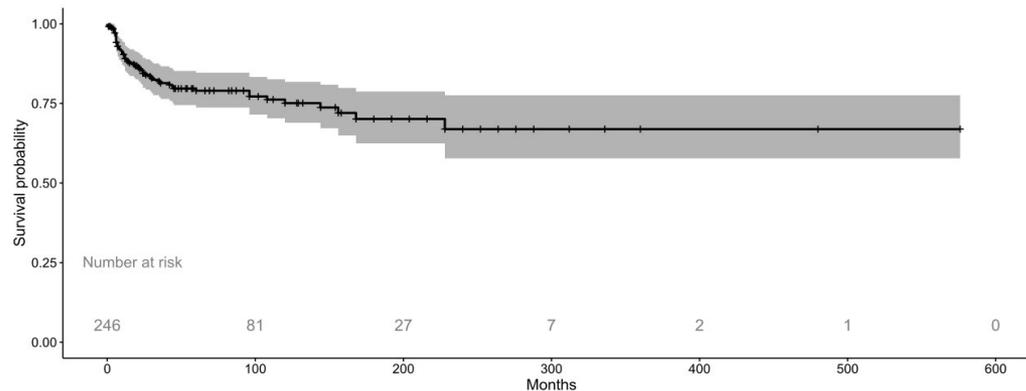


# Résultat : Anthropométrie

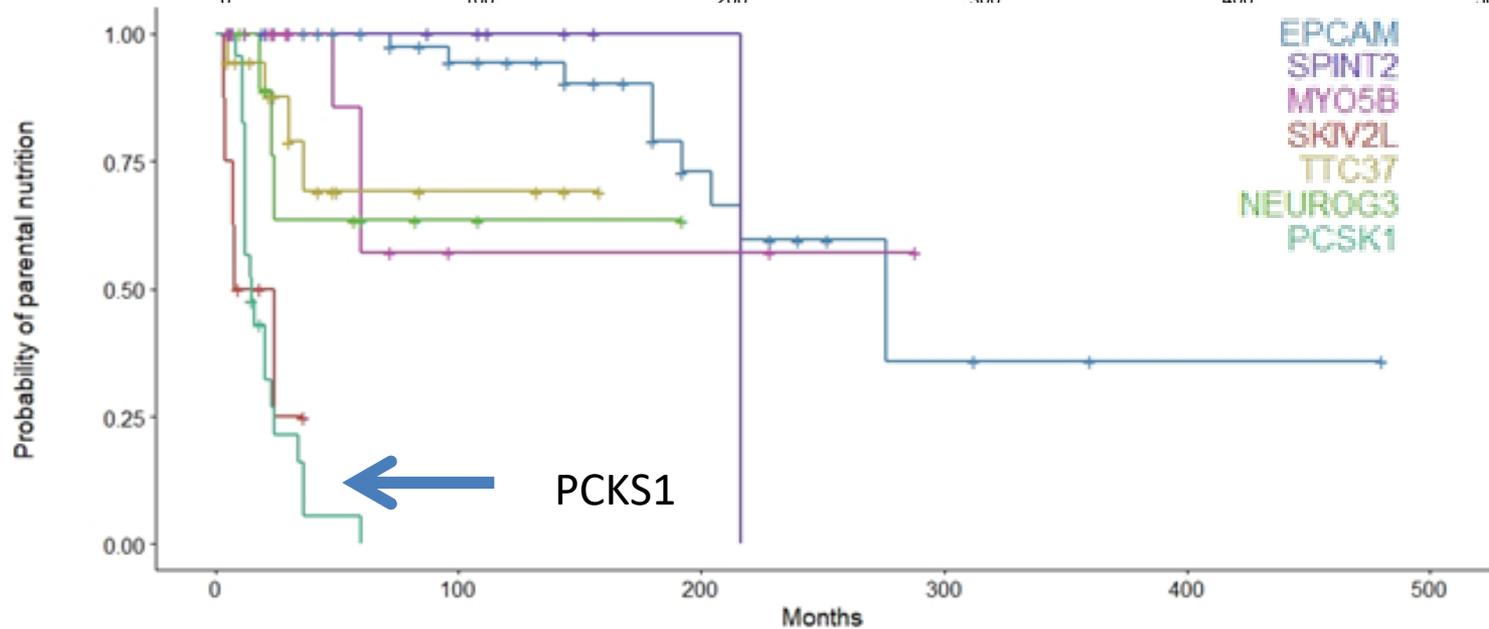
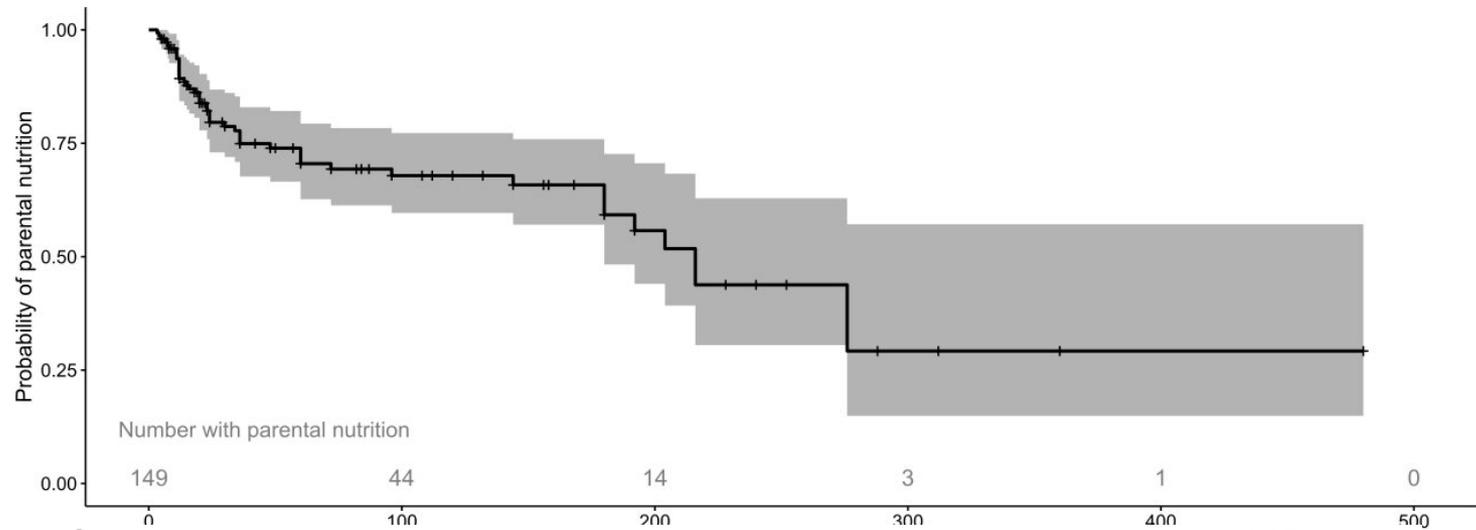


# Résultats : mortalité

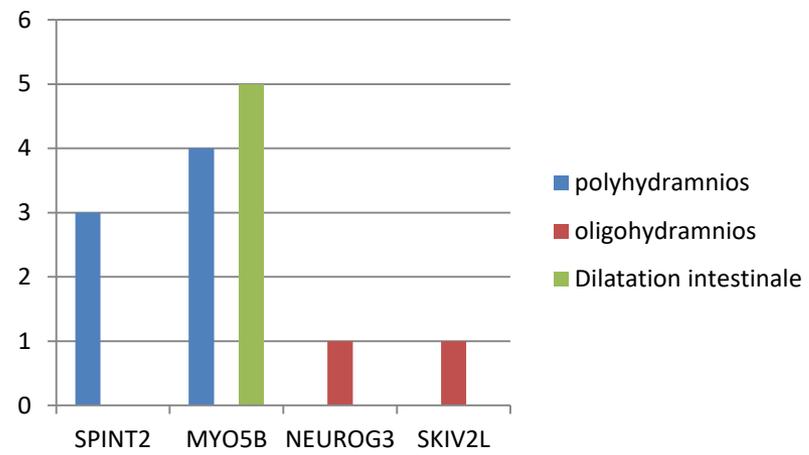
	Décès /1000 patients années
<i>EPCAM</i>	15,0*
<i>SPINT2</i>	76,5*/**
<i>MYO5B</i>	53,1*
<i>STX3</i>	0,0
<i>SKIV2L</i>	24,1
<i>TTC37</i>	52,3*
<i>NEUROG3</i>	13,9
<i>PSCK1</i>	22,8**
<b>Total</b>	<b>30,8</b>



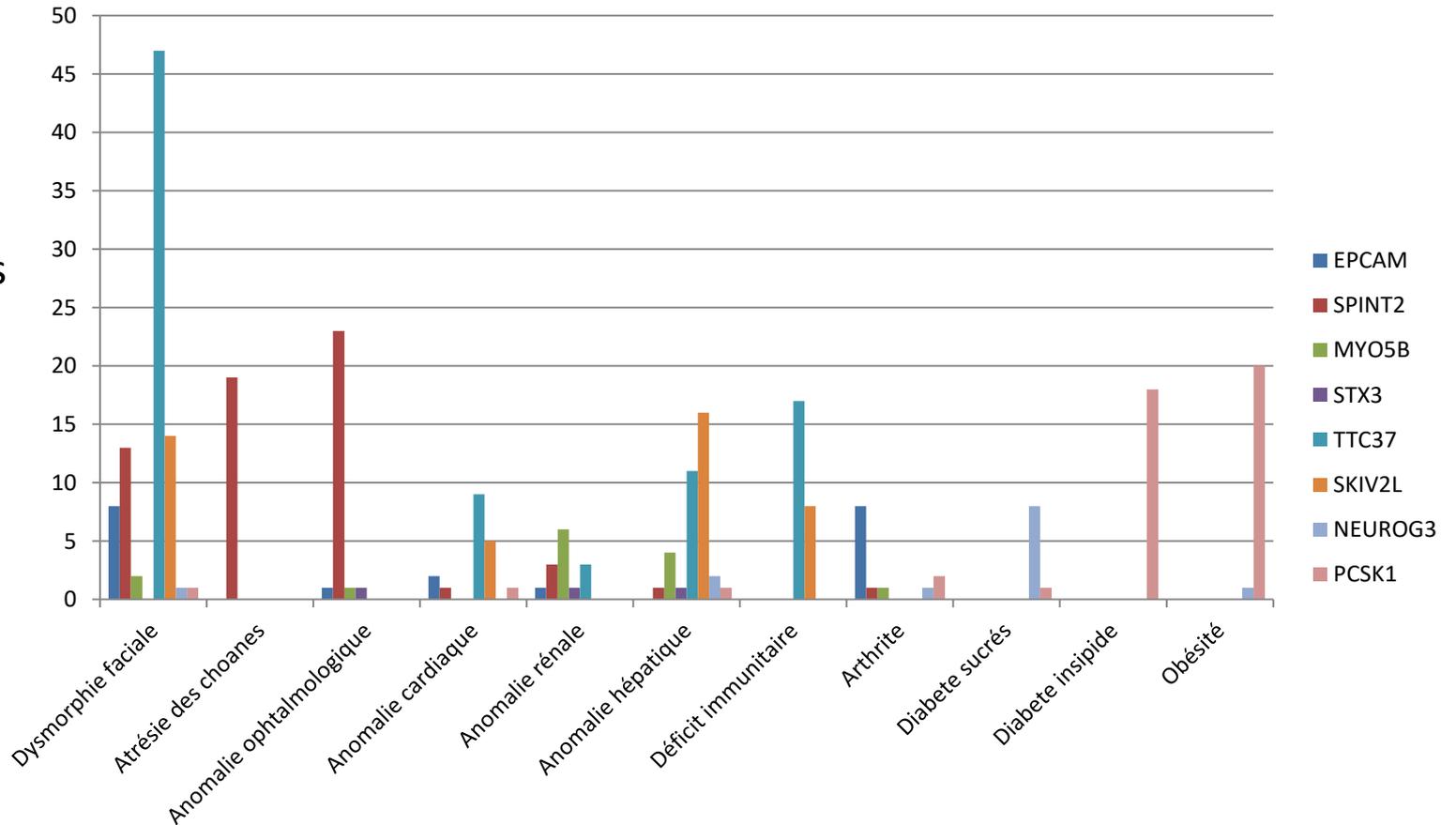
# Résultats : sevrage nutrition parentérale



## Signes anténatals

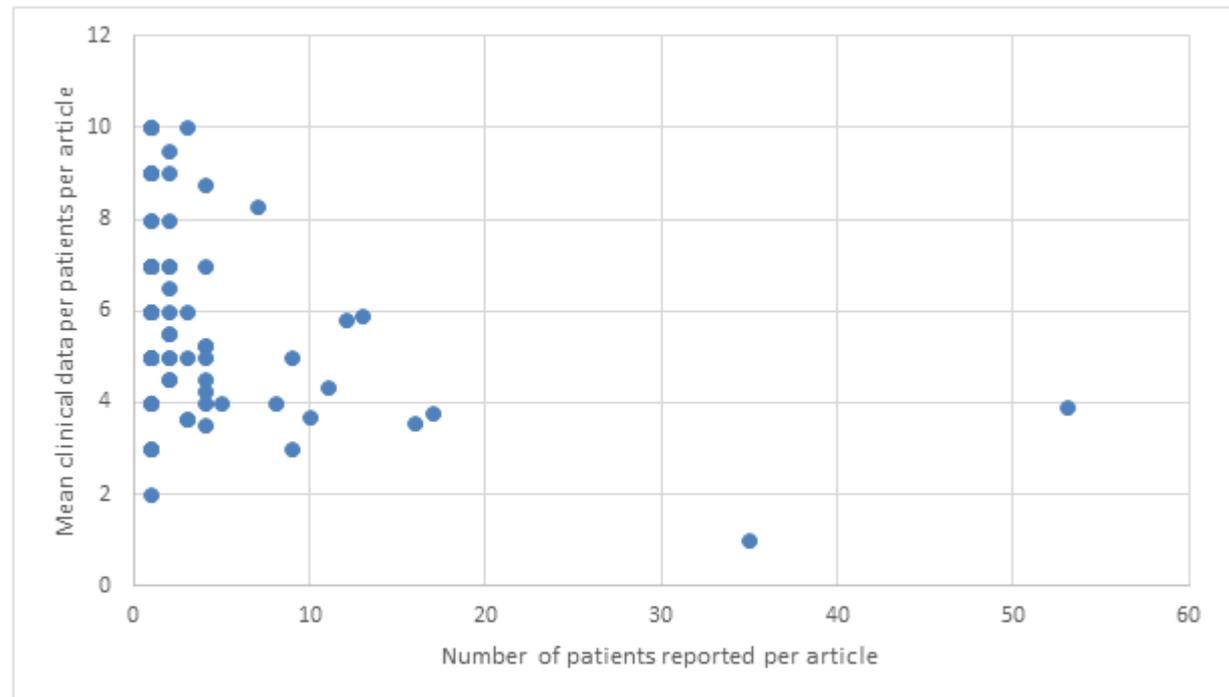


## Signes cliniques associés



# Conclusion

- Entéropathie génétique associée à une lourde morbidité et mortalité
- Hétérogénéité clinique
- Peu de données disponibles



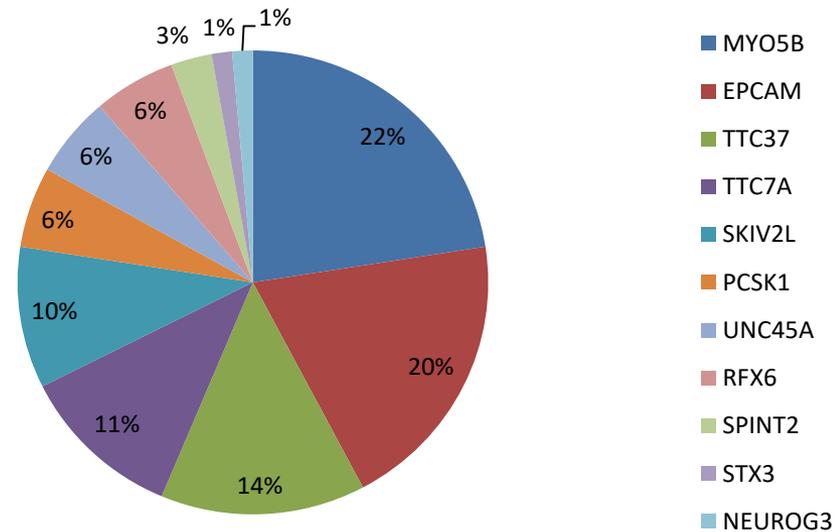
# Perspective



- Travail de thèse sur la cohorte Française (Marion Gostinicchi et Valentine Brunet)

Enfants nés entre 2005 et 2020 et ayant des entéropathies causées par des variants de *MYO5B*, *EPCAM*, *TTC37*, *TTC7A*, *SKIV2L*, *PCSK1*, *UNC45A*, *RFX6*, *SPINT2* et *STX3*

77 patients inclus



- Merci de votre attention
- Merci aux centres MaRDI participant à l'étude

