



# RCP de la génétique à la pratique

Journée annuelle des MaRDi

15/06/2022



# Matheus

- ▶ Père : Péricardite à l'âge de 7 ans, endoprothèse de la VCI, eczéma
- ▶ Mère : Déficit en alpha-1-anti-trypsine, eczéma
  
- ▶ Naissance 38 SA, 3760g
- ▶ Échographies anténatales normales
- ▶ Allaitement maternel jusqu'à l'âge de 2 mois

# Symptomatologie à 2 mois

- ▶ Selles liquides sanglantes dès 2 mois
- ▶ Multiples changements de lait (Neocate®)
- ▶ Apparition secondaire de vomissements
- ▶ Dénutrition progressive
- ▶ Eczéma sévère
- ▶ Analyse microbiologique des selles négative



# Examens complémentaires

Albumine : 31,3 g/l

CRP : 13 mg/l

Calprotectine fécale : 141  $\mu$ g/g

**Ac AIE 75 kDa : positif**

**Ac anti-entérocytes : négatif**

Biopsie cutanée: expression FoxP3 +

## **Fibroskopie oeso-gastro-duodénale**

- atrophie villositaire totale
- augmentation des LIÉ et de l'apoptose

## **Recto-sigmoidoscopie**

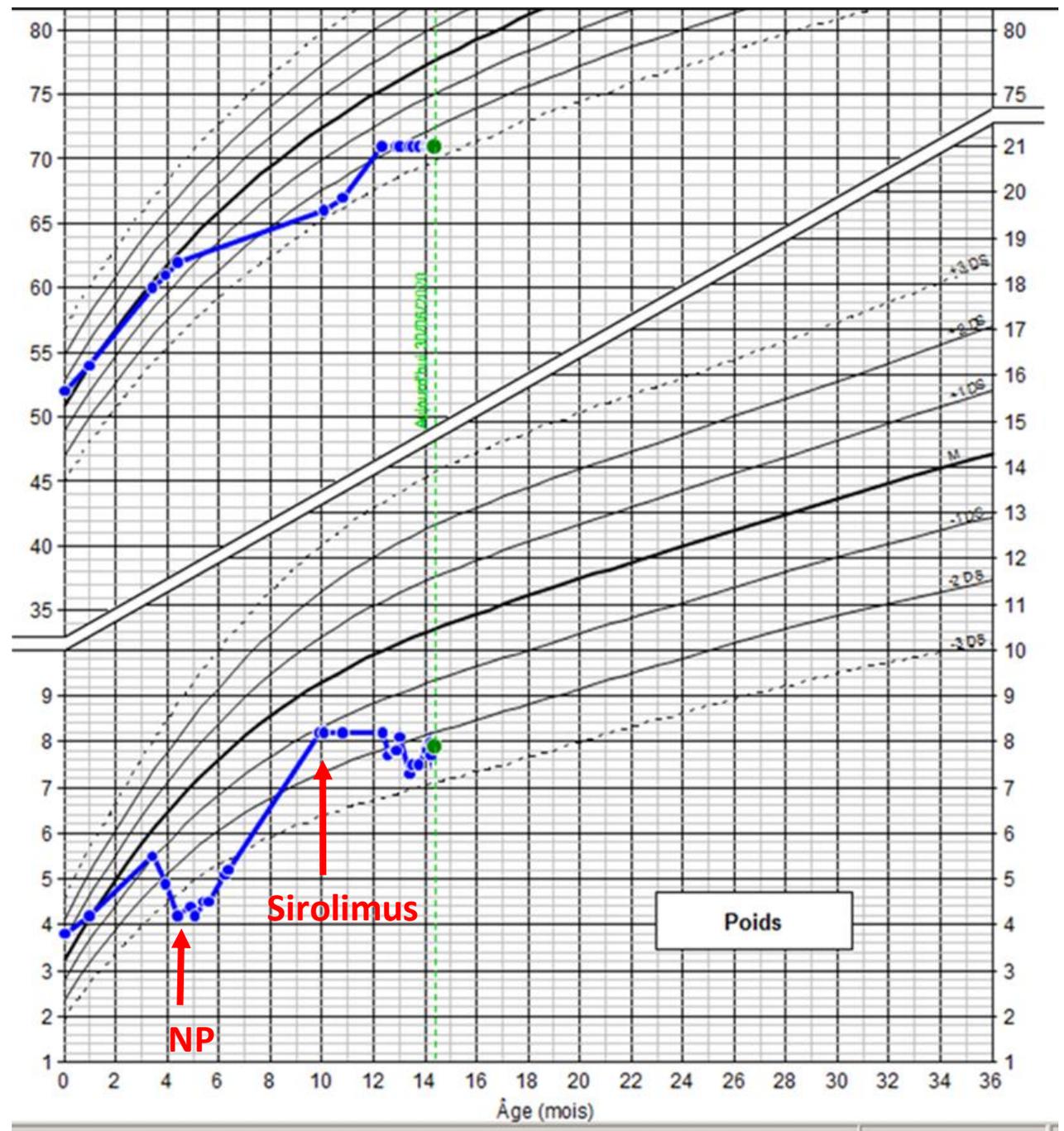
- infiltrat T CD3+, CD8+, parfois agressif
- augmentation des LIÉ et de l'apoptose

—————> Entéropathie auto-immune

Multiples infections de la voie centrale  
Thromboses des 2 veines jugulaires  
Réponse partielle à la corticothérapie  
Aggravation secondaire sous Sirolimus



RCP génétique



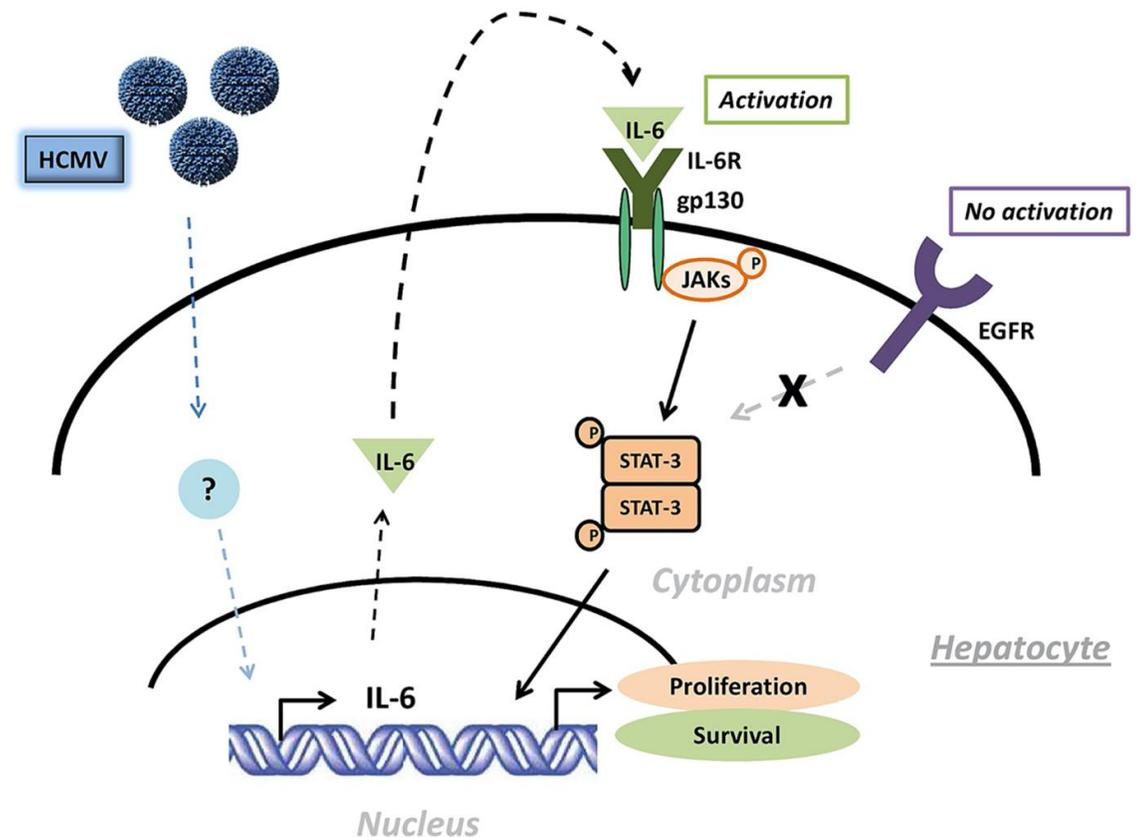
# RCP génétique le 12/07/2020

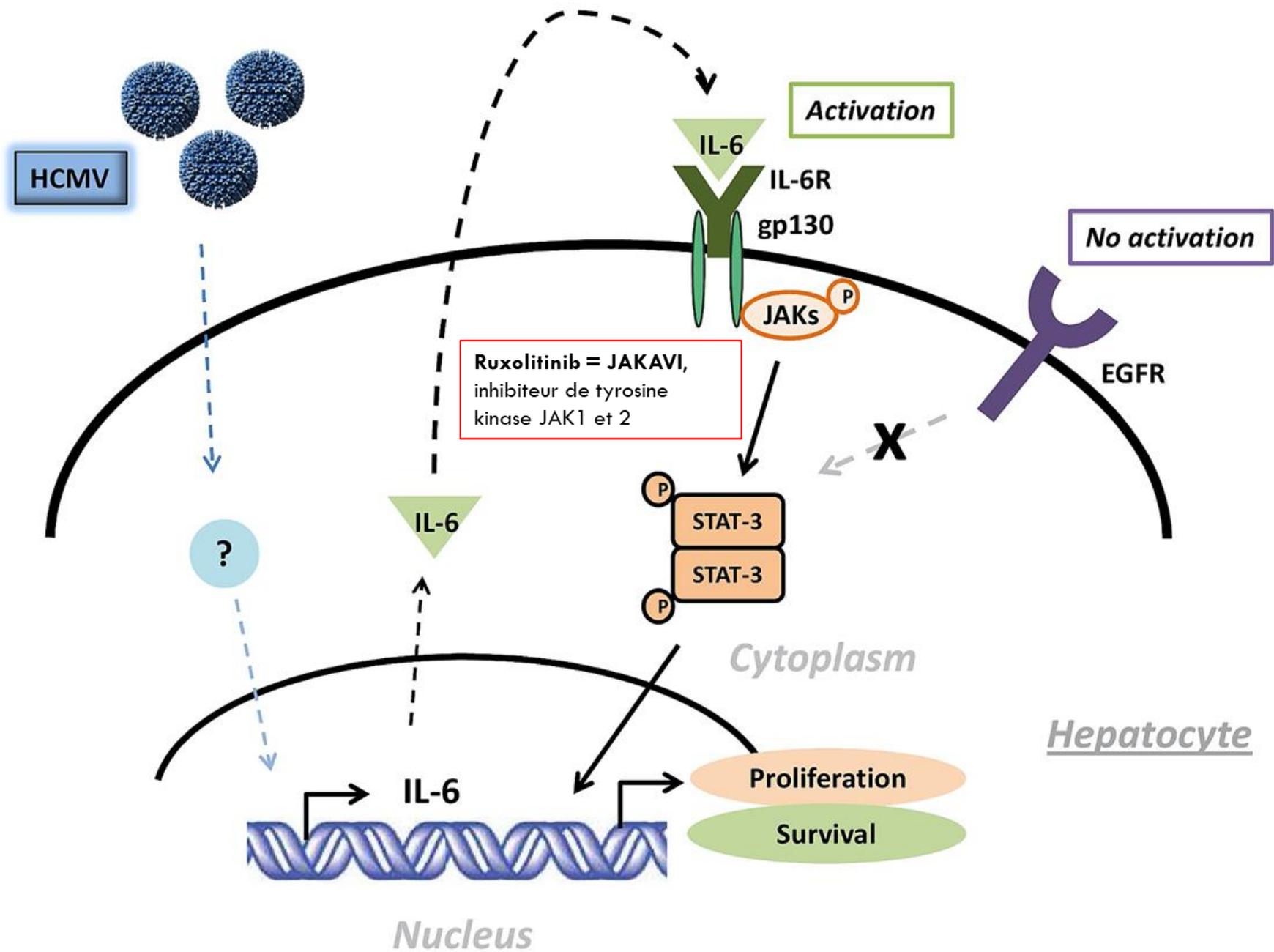
## Hétérozygotie pour un variant du **gène STAT 3**

### Mutation **gain de fonction**

- atteinte auto-immune poly-viscérale sévère
- atteinte hématologique auto-immune
- atteinte non auto-immune (déficit immunitaire)
- retard de croissance staturo-pondéral sévère

Père porteur de la mutation





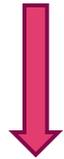
# Evolution sous Ruxolitinib

- ▶ Normalisation du transit
- ▶ Reprise staturo-pondérale
- ▶ Sevrage de la nutrition parentérale après 1 mois
- ▶ Nette régression de l'eczéma
- ▶ Pas de récurrence infectieuse
- ▶ Bonne tolérance du traitement (22 mois de recul)

Parents apparentés

Selles liquides à 4 mois de vie avec nécessité d'un support parentéral

Histologie: absence d'expression EpCAM et désorganisation entérocytaire



Résultat du NGS panel: pas de variant pathogène (y compris EpCAM)



RCP génétique avec présentation clinique

Relecture du panel: mutation intronique faux-sens du gène EpCAM