

Воспалительные заболевания кишечника у пациентов с врожденной хлоридной диареей

Inflammatory bowel disease in patients with congenital chloride diarrhoea

Lorenzo Norsa, Roberto Berni Canani, Remi Duclaux- Loras, Emeline Bequet, Jutta Köglmeier, Richard K Russell, Holm H Uhlig, Simon Travis, Jennifer Hollis, Sibylle Koletzko

Аннотация

Введение

Врожденная хлоридная диарея (ВХД) – это редкое аутосомно-рецессивное заболевание, вызываемое мутациями в гене *solute family carrier 26 member 3 (SLC26A3)*. У пациентов наблюдается пожизненная водянистая диарея и потеря хлоридов. У отдельных пациентов с ВХД и у мышей с дефицитом *scl26a3* наблюдались случаи воспалительных заболеваний кишечника (ВЗК).

Методы

Мы провели международный многоцентровый анализ для формирования когорты пациентов с ВХД и выявления случаев ВЗК. Оценивали клинические и генетические характеристики пациентов и изучили совокупную частоту ВЗК, ассоциированных с ВХД.

Результаты

В когорте из 72 пациентов с ВХД, вызванной 17 различными мутациями *SLC26A3*, мы выявили 12 пациентов (17%) с диагнозом ВЗК. У девяти пациентов имела место болезнь Крона, у двух - язвенный колит, и у одного - неклассифицированное ВЗК (ВЗК-Н). Распространенность ВЗК в нашей когорте пациентов с ВХД выше наиболее высокого значения распространенности ВЗК в Европе ($p < 0,0001$). Возраст на момент возникновения заболевания варьировался (13,5 года, межквартильный интервал: 8,5-23,5 года). У пациентов с ВХД и ВЗК имела место более низкая z-оценка роста по сравнению с пациентами без ВЗК. 4 из 12 пациентов нуждались в хирургическом вмешательстве (формирование илеостомы $n=2$, резекция илеоцекального угла по поводу стеноза илеоцекального клапана $n=1$, колэктомия по поводу рака поперечной ободочной кишки II стадии $n=1$). На момент последнего наблюдения 5 из 12 пациентов получали

биологические препараты (адалимумаб, инфликсимаб или ведолизумаб), 5 из 12 пациентов — иммуносупрессанты (азатиоприн или меркаптопурин), один пациент — 5-АСК, и 1 пациент не получал лечения.

Заключение

У значительной доли пациентов с ВХД развивается ВЗК. Это свидетельствует о потенциальной роли SL26A3-опосредованного анионного транспорта в патогенезе ВЗК. Пациентам с ВЗК, ассоциированным с ВХД, может потребоваться хирургическое вмешательство в случае неэффективности лечения или рака толстой кишки.

Ключевые слова: [болезнь Крона](#), [язвенный колит](#), [SLC26A3](#), [врожденная хлоридная диарея](#), [моногенное заболевание](#)

<https://academic.oup.com/ecco-jcc/advance-article-abstract/doi/10.1093/ecco-jcc/jjab056/6189668?redirectedFrom=fulltext>