

Tytuł: Częstość mutacji genu NOD2/CARD15 u dzieci z nieswoistym zapaleniem jelit i jej związek z obrazem klinicznym choroby Crohna. / The frequency of NOD2/CARD15 mutations in children with inflammatory bowel diseases and its association with the clinical presentation of Crohn disease.

Słowa kluczowe: CARD 15 gastroenterologia wrzodziejące zapalenie jelita grubego NOD2 dzieci choroba Crohna

Keywords: Crohn disease NOD2 ulcerative colitis children CARD 15 gastroenterology

Autorzy:

Grupa Ekspertów

Streszczenie:

Cel:

Celem pracy była ocena częstości występowania mutacji genu NOD2/CARD15 u dzieci z NZJ i odniesienie do klinicznego obrazu choroby.

Materiał i metody:

Do badania włączono 28 dzieci z wrzodziejącym zapaleniem jelita grubego (UC) i 29 z chorobą Crohna (CD) z wykonanym badaniem molekularnym w kierunku obecności trzech mutacji genu NOD2/CARD15 (SNP13 3020 InsC; SNP8 R702W; SNP12G908R). U pacjentów z CD obecność mutacji została odniesiona do klinicznego obrazu choroby. Grupa kontrolna stanowiła 32 zdrowych ochotników.

Wyniki:

Mutacje wykryto u 12 z 29 (41%) pacjentów z CD, 4 z 28 (17%) pacjentów z UC ($p < 0,05$) i 2 z 32 zdrowych (6%) ($p < 0,05$). Często stwierdzono 3 mutacje 3020InsC i jedną G908R u pacjentów z WZJG oraz 10 3020InsC i 3 G908R u pacjentów z CD – u jednego pacjenta stwierdzono obecność 2 różnych mutacji. Niestwierdzono różnic w obrazie klinicznym CD pomiędzy pacjentami z wykrytą mutacją i bez niej, odpowiednio – lokalizacja: L1 4, L2 4, L3 4 vs L1 3, L2 3, L3 11; postać: B1 11, B2 1, B3 0 vs B1 13, B2 3, B3 1; objawy pozajelitowe/tak: 11/1 vs 11/6; sterydooporność tak/nie: 0/12 vs 3/14; leczenie operacyjne nie/tak: 8/4 vs 13/4.

Wnioski:

1. Częstość występowania mutacji NOD2/CARD15 u pacjentów z CD jest wysoka (41%) i zbliżona do obserwowanej w innych krajach środkowoeuropejskich. 2. Częstość mutacji NOD2/CARD15 jest wyższa u pacjentów z CD niż z UC i zdrowych. 3. Obecność mutacji NOD2/CARD15 nie koreluje z obrazem klinicznym CD u dzieci.

Abstract:

Aim:

The aim of the study was to assess the frequency of NOD2/CARD15 mutations in Polish children and to relate them to clinical presentation.

Methods:

57 children, 28 with ulcerative colitis (UC) and 29 with Crohn disease (CD) were enrolled to the study and genotyped for three disease-associated single nucleotide polymorphisms of NOD2/CARD15 gene (SNP13 3020InsC; SNP8 R702W; SNP12 G908R). The SNP presence was correlated to CD phenotype (localization, behavior, extraintestinal presentation, steroid response, surgery performed). The control group was 32 healthy volunteers.

Results:

12 out of 29 (41%) CD patients and 4 out of 28 (17%) ($p < 0.05$) UC patients and 2 out of 32 volunteers (6%) ($p < 0.05$) had CARD 15 variants detected. Three 3020InsC variants and one G908R were found in UC patients whereas ten 3020InsC variants and 3 G908R in CD patients (one patient carries two

variants). No difference was found in CD phenotype between SNP carriers and non-carriers. The details were as follows: localization (L1/L2/L3): SNP carriers 4/4/4 vs. 3/3/11 in SNP non-carriers; behavior (B1/B2/B3): 11/1/0 vs. 13/3/1; extraintestinal presentation (no/yes): 11/1 vs. 11/6; steroid response (yes/no): 12/0 vs. 14/3; surgery performed (no/yes): 8/4 vs. 13/4, respectively.

Discussion/Conclusion:

1. The NOD2/CARD15 gene mutations are common in Polish pediatric CD patients and frequency (41%) is similar to those reported in other countries in middle Europe. 2. The frequency of NOD2/CARD15 gene mutations is higher in pediatric CD than UC patients and healthy volunteers. 3. The presence of NOD2/CARD15 gene mutations seems not to correlate with CD phenotype.