

# QUAND ÉVOQUER UNE GLYCOGÉNOSE DE TYPE I (= GSD I) <sup>1</sup> ?

## Bilan spécialisé



### Glycogénose de type I ?

#### Bilan spécialisé

En hospitalisation dans un service spécialisé au décours de l'hypoglycémie, avec début de la prise globale, particulièrement nutritionnelle

Cycle glycémie / lactate + Bilan pour éliminer les éventuels diagnostics différentiels <sup>4</sup>  
Analyse génétique <sup>5</sup> pour confirmer le diagnostic et le type de GSD I : gènes *C6PC1* (la) et *SLC37A4* (lb)

Avis spécialisé rapide auprès d'un Centre expert : Centre de Référence / Compétence Maladies Rares :  
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>  
<https://www.filfoie.com/>

Début de la prise en charge en parallèle en urgence, se référer aux protocoles d'urgence par symptômes et / ou maladie :  
<https://www.filiere-g2m.fr/urgences>

Prise en charge spécialisée coordonnée par centre expert  
Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé  
Plus d'infos : PNDS : Haute Autorité de Santé - Glycogénose de type I ([has-sante.fr](http://has-sante.fr))

#### Premières manifestations dans les 1<sup>ers</sup> jours / mois de vie par 3 types de symptômes principaux



##### Hypoglycémies <sup>2</sup>

De jeûne plutôt court (<4 heures) à très court



##### Anomalie de croissance

Faciès poupin, membres gracieux, retard de croissance



##### Atteinte hépatique

Hépatomégalie <sup>3</sup> très volumineuse, lisse, molle, indolore (apparaissant à quelques semaines de vie)

##### Distension abdominale

Examens complémentaires

Hypoglycémies de jeûne court avec **hypocétose** et **hyperlactacidémie** concomitante ne répondant pas au glucagon  
**Hypertriglycéridémie** importante et **hypercholestérolémie** moindre

Examens complémentaires

Biologie: Transaminases et CGT parfois élevées, Bilirubine et CPK normales

Échographie abdominale: **hépatomégalie homogène, hyperéchogène** (stéatose)

Dans le suivi et rare mode de révélation chez l'adulte : adénomes (rare avant la 2e décennie) voire carcinomes hépatocellulaires



##### Atteinte rénale

Glomérulopathie, pouvant évoluer vers insuffisance rénale terminale  
Néphrocalcinose, lithiases rénales, kystes rénaux



##### Anomalies hématologiques

Tendance hémorragique avec manifestations cliniques mineures (épistaxis)

Anémie fréquente

**Neutropénie parfois (GSD Ib)** avec infections sévères et répétées

Examens complémentaires

Biologie : **hyperuricémie** assez précoce, hypercalciurie et hypocitraturie fréquentes, anémie, neutropénie parfois (GSD Ib)

Échographie rénale : néphromégalie hyperéchogène, néphrocalcinose, possibles lithiases urinaires et kystes rénaux

##### Atteintes bucco-dentaires

Ulcérations aphéuses, gingivites, parodontites (spécifiques de la GSD Ib, liées à la neutropénie)

Anomalies du développement dentaire (retard, agénésies...)

##### Autres atteintes

Hypertension artérielle pulmonaire exceptionnelle

Arthropathie goutteuse

##### Atteinte digestive (GSD Ib)

Atteinte mimant une maladie de Crohn, douleurs abdominales, diarrhées sanguinolentes nocturnes, atteinte péri-anale

##### Atteintes endocrinologiques

Retard pubertaire  
Ostéopénie / ostéoporose  
Rares: déficits hormonaux (d'origine auto-immune dans GSD Ib), syndrome des ovaires polykystiques (SOPK)

<sup>1</sup> GSD= Glycogen Storage Disease. Il existe différents types de GSD, et deux sous-types de glycogénose type I : GSD la (80%) et GSD Ib (20%).

<sup>2</sup> Se référer au protocole d'urgence hypoglycémie : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences> et Fiche hypoglycémie : <https://filiere-g2m.fr/media/attachments/2024/12/19/diagnostic-fiche-hypoglycemie.pdf>

<sup>3</sup> Les contours de cette hépatomégalie englobant parfois la quasi-totalité de l'abdomen peuvent être difficiles à percevoir, avec un bord inférieur difficilement palpable dans la fosse iliaque droite.

<sup>4</sup> Autres glycogénoses, autres causes d'hypoglycémies <sup>2</sup>, hépatomégalie, retard de croissance...

<sup>5</sup> Ne pas attendre les résultats pour débuter la prise en charge.