

# QUAND ÉVOQUER UN DÉFICIT DE GLYCOSYLATION DES PROTÉINES PAR DÉFICIT EN PHOSPHOMANNOMUTASE 2 (PMM2) = PMM2-CDG (CDG-IA) ?

Révélation le plus souvent précoce par une atteinte neurologique généralement au premier plan (ataxie - déficience intellectuelle), parfois associée à une atteinte multiviscérale chez le nouveau-né / nourrisson

Types et sévérité des signes variables selon les patients:

Atteinte neurologique chronique le plus souvent présente, avec variabilité de l'atteinte cérébelleuse et intellectuelle chez l'enfant / adolescent  
Manifestations neurologiques aiguës, extra-neurologiques et aspects dysmorphiques parfois associés



## Atteinte neurologique chronique

Types et intensité des symptômes variables selon les patients

**Hypotonie, mouvements oculaires anormaux**

**Ataxie cérébelleuse**

**Retard psychomoteur variable**

Neuropathie périphérique

Microcéphalie parfois

Épilepsie



## Atteinte neurologique aiguë possible

Peut être déclenchée par des épisodes infectieux

**Épisodes de « stroke-like » (pseudostroke)**

= trouble neurologique aigu, mimant un AVC

**AVC thrombotiques ou hémorragiques constitués**

**Épisodes de migraine +/- avec aura**

## Atteinte viscérale

Risque de défaillance multiviscérale dans les formes de début précoce, rares décès chez les nourrissons  
Présentations anténatales décrites (anasarque)



**Atteinte digestive** : vomissements, œdèmes et diarrhée par entéropathie exsudative, difficultés alimentaires, cassure des courbes staturo-pondérales



**Atteinte hépatique** : hépatomégalie et cytolysse fluctuante



**Atteinte cardiaque** : épanchement péricardique, tamponnade, cardiomyopathie



**Atteinte rénale** : syndrome néphrotique, kystes rénaux, tubulopathie



**Surdité**



## Atteinte ophtalmologique

**Strabisme précoce**, nystagmus, myopie  
Rétinite pigmentaire

## Aspects dysmorphiques

**Mamelons ombiliqués, anomalie de répartition des graisses, dysmorphie faciale**



## Atteinte hématologique et troubles de l'hémostase

**Thromboses artérielles et/ou veineuses** (tous les territoires)

Manifestations hémorragiques possibles aussi (plus rares)



## Atteintes endocriniennes

**Hypothyroïdie, retard ou absence de puberté chez les filles, diminution du volume testiculaire, hypoglycémies hyperinsuliniques, déficit en cortisol, ostéopénie ou ostéoporose**

## Autres

**Cyphoscoliose**

**Infections récurrentes**

Examens complémentaires

Biologie : anomalies en rapport avec les atteintes d'organes éventuelles, cytolysse fluctuante, hypoalbuminémie, **hypogammaglobulinémie** parfois et possible **diminution (fluctuante) des facteurs de coagulation** : **facteurs XI, antithrombine, protéine C et protéine S**

IRM cérébrale : **hypoplasie / atrophie cérébelleuse**, possibles lésions de **pseudostroke**, ou AVC constitué, atteinte de la substance blanche, atrophie globale possible

## PMM2-CDG (= CDG Ia) ?

Bilan spécialisé en lien avec Centre Expert en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels

**Étude de la glycosylation de la transferrine plasmatique sur sérum (tube sec)**

**Si anormal<sup>1</sup> : Analyse génétique de confirmation +/- mesure d'activité enzymatique**

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

**Évaluation initiale et prise en charge spécialisées coordonnées** par Centre expert

**Conseil génétique, enquête familiale** dans un centre spécialisé

Plus d'infos : **protocole d'urgence** : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences>



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

<sup>1</sup> Démarche diagnostique à discuter avec les laboratoires spécialisés. Un résultat d'étude de la glycosylation de la transferrine anormal peut être aussi lié à un autre type de CDG syndrome ou à un autre contexte pathologique : galactosémie, intolérance au fructose, hépatopathie toxique (alcoolisme..).