

### 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

Tout signe clinique d'hypoglycémie avec **maux**, possibles **convulsions**  
**Mauvaise tolérance du jeûne** avec demandes fréquentes à manger y compris la nuit



**Anomalie de croissance**  
Faciès **poupin**, membres graciles, **retard de croissance**



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



**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**



**Atteinte digestive (GSD Ib)**  
Atteinte **mimant une maladie de Crohn**, douleurs abdominales, diarrhées sanglantes / nocturnes, atteinte péri-anele



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

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 GGT 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

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

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

## 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 *G6PC1* (Ia) et *SLC37A4* (Ib)

### 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](https://has-sante.fr))

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

<sup>2</sup> Se référer au protocole d'urgence hypoglycémie : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences> et Fiche hypoglycémie : voir fiche aide diagnostic : <https://bit.ly/3VLrjAM>

<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.