

# QUAND ÉVOQUER UNE GANGLIOSIDOSE À GM2\*?

## Types de signes cliniques et âges de révélation variables selon les formes \*\*

1 Formes infantiles précoces (début dans les 1ers mois)/ tardives (12-24 mois), 2 juvéniles (début 2-10ans) et 3 formes de l'adolescent/ adulte



### Atteinte neurologique progressive ★

- Régression sur le plan moteur et/ ou cognitif 1 2
- Macrocéphalie acquise parfois 1
- Epilepsie évoluant vers une pharmacorésistance 1 2
- Ataxie cérébelleuse et parfois syndrome pyramidal ou dystonie 2 3
- Faiblesse proximale des membres inférieurs 3
- Fasciculations/ Amyotrophie (liées à une neuropathie périphérique motrice) 3
- Troubles psychiatriques/ psychotiques atypiques avec atteinte cognitive 3

### Imagerie et électroneuromyogramme (ENMG) ★

- IRM médullaire normale
- IRM cérébrale : atteinte substance blanche et thalami +/- noyaux gris centraux 1  
atrophie temporale 2  
atrophie cérébelleuse 2 3
- ENMG : atteinte axonale sensitivomotrice (enfant)  
neuropathie motrice (adulte)

Examens complémentaires



### Atteinte ophtalmologique

- Détérioration de la vision
- Nystagmus
- Atrophie optique
- Tache « rouge-cerise » au niveau de la macula rétinienne 1
- Rétinite pigmentaire 2

### Autres

- Sursauts exagérés aux bruits 1
- Stridor persistant parfois dès la naissance 1
- Organomégalie/ cardiomégalie modérée parfois
- Cardiomyopathie parfois

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

## Gangliosidose à GM2\*?

### Avis spécialisé neuro-métabolique ★

#### Bilan spécialisé

en parallèle de la recherche éventuelle d'autres causes (autres maladies neurométaboliques)

**Activités Hexosaminidases leucocytaire et/ ou sérique : HexA et (HexA + Hex B)** (activité effondrée HexA +/- (HexA+HexB) évocatrice du diagnostic)

**Analyse génétique de confirmation**

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

**Evaluation initiale, prise en charge spécifique** coordonnées par Centre expert

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

#### Plus d'infos :

[Protocole national de diagnostic et de soins \(PNDS\)](#) : Haute Autorité de Santé - Gangliosidoses à GM2 (has-sante.fr)  
et [Site CETL](#) (Comité d'Evaluation du Traitement des Maladies Lysosomales) : [www.cetl.net](http://www.cetl.net)

\* Ce terme regroupe : la maladie de Tay-Sachs avec déficit isolé en Hexosaminidase A, la maladie de Sandhoff (SD) avec double déficit en Hexosaminidase A et Hexosaminidase B, et une très rare forme due au déficit de l'activateur du GM2 pour laquelle les activités Hexosaminidases A et (HexA+HexB) sont normales

\*\* Existence d'un continuum entre les différentes formes. Le pronostic et l'âge de début sont liés à l'activité enzymatique résiduelle; une activité très basse est généralement corrélée à un âge de début plus précoce et à une évolutivité plus rapide