



### Hypoglycémies par hyperinsulinisme

Hypoglycémie ①



### Atteinte gastro-intestinale par entéropathie exsudative

Douleurs abdominales ①  
Diarrhée chronique ①  
Vomissements récurrents ①  
Signes de malnutrition  
Retard de croissance



### Atteinte hépatique

Hépatomégalie ① plutôt ferme  
Fibrose hépatique ② entraînant :  
Hypertension portale (HTP) :  
Splénomégalie  
Complications de l'HTP :  
• Héorragies digestives (varices œsophagiennes)  
• Entéropathie exsudative  
• Shunt intrapulmonaire  
• Hypertension Artérielle Pulmonaire



### Atteinte hématologique et troubles de l'hémostasie

Thromboses artérielles et/ou veineuses (quelque soit le territoire)  
Manifestations hémorragiques :  
Plus rares, souvent digestives en lien avec l'HTP

### Autres

Hypothyroïdie (rare)  
Pas d'atteinte neurologique en général

### Examens complémentaires

Hypoalbuminémie  
Atrophie villositaire intestinale  
+/- Stéatorrhée

➔ modérée ASAT/ALAT et GGT ①  
Elastométrie hépatique augmentée ②  
Fibrose hépatique, surveillance nodules hépatiques  
Dépister les complications d'HTP

➔ Antithrombine III +FXI ①  
➔ Protéine C et S

- ① Signes précoces (naissance à 2 ans)
- ② Signes tardifs
- ★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



## Défaut de glycosylation des protéines type MPI-CDG (=CDG Ib) ?

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 auprès d'un Centre expert :

Filière G2M : Centres de Référence / Compétence Maladies Rares  
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>  
+/- autre(s) filière(s) selon les symptômes cliniques : [MHEMO/ Firendo/ Filfoie](#)

Evaluation initiale et prise en charge spécialisée coordonnées par Centre expert, traitement spécifique à mettre en place rapidement

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

#### Plus d'infos :

PNDS : Haute Autorité de Santé - [MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase \(has-sante.fr\)](#)

[Protocoles d'urgence](#) par symptômes et/ou maladie : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences>

<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..).