

Premières manifestations dans les 1^{ers} jours / mois de vie par 3 types de symptômes principaux



Hypoglycémies ²

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

Tout signe clinique d'hypoglycémie avec **maaises**, 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 ³

Hépatomégalie ³ 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**

Atteintes bucco-dentaires

Ulcérations aphteuses, 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 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 ⁴

Analyse génétique ⁵ 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)



¹ 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%).

² 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>

³ 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.

⁴ Autres glycogénoses, autres causes d'hypoglycémies ², hépatomégalie, retard de croissance...

⁵ Ne pas attendre les résultats pour débiter la prise en charge.