

Les Glycogénoses: revue de 3 nouvelles observations

1^{er} Auteur : YAMINA DJANI, résidente en médecine interne ,CHU MOHAMED LAMINE DABAGHINE, ALGÉRIE

Co-auteurs

- SAKINA MOULAY , Assistante en médecine interne,CHU MOHAMED LAMINE DABAGHINE, ALGÉRIE
- KARIMA ABBACI ,Professeur en médecine interne,CHU MOHAMED LAMINE DABAGHINE, ALGÉRIE
- Nazim LARABA, professeur ,en médecine interne CHU MOHAMED LAMINE DABAGHINE, ALGÉRIE
- ABDELKARIM Berrah , professeur en médecine interne CHU MOHAMED LAMINE DABAGHINE, ALGÉRIE

Introduction:

Les glycogénoses sont des maladies héréditaires rares du métabolisme du glycogène. Différents types ont été décrits et identifiés selon le déficit enzymatique en cause. La glycogénose de type I (maladie de vonGierke) est due au déficit de l'activité glucose-6-phosphatase dans l'hépatocyte.La glycogénose de type III est due au déficit de l'activité de l'enzyme débranchante. La plupart des malades ont une atteinte hépatique et musculaire mais environ 15 % des patients n'ont que des manifestations hépatiques

Materiel et méthodes :

- Il s agit de 03 patients hospitalisés à notre niveau pour prise en charge d une glycogénose ;deux d'entre eux sont issus de la même famille .
- _Dans ce travail nous allons rapporter le profil clinicobiologique thérapeutique et évolutif de ces patients

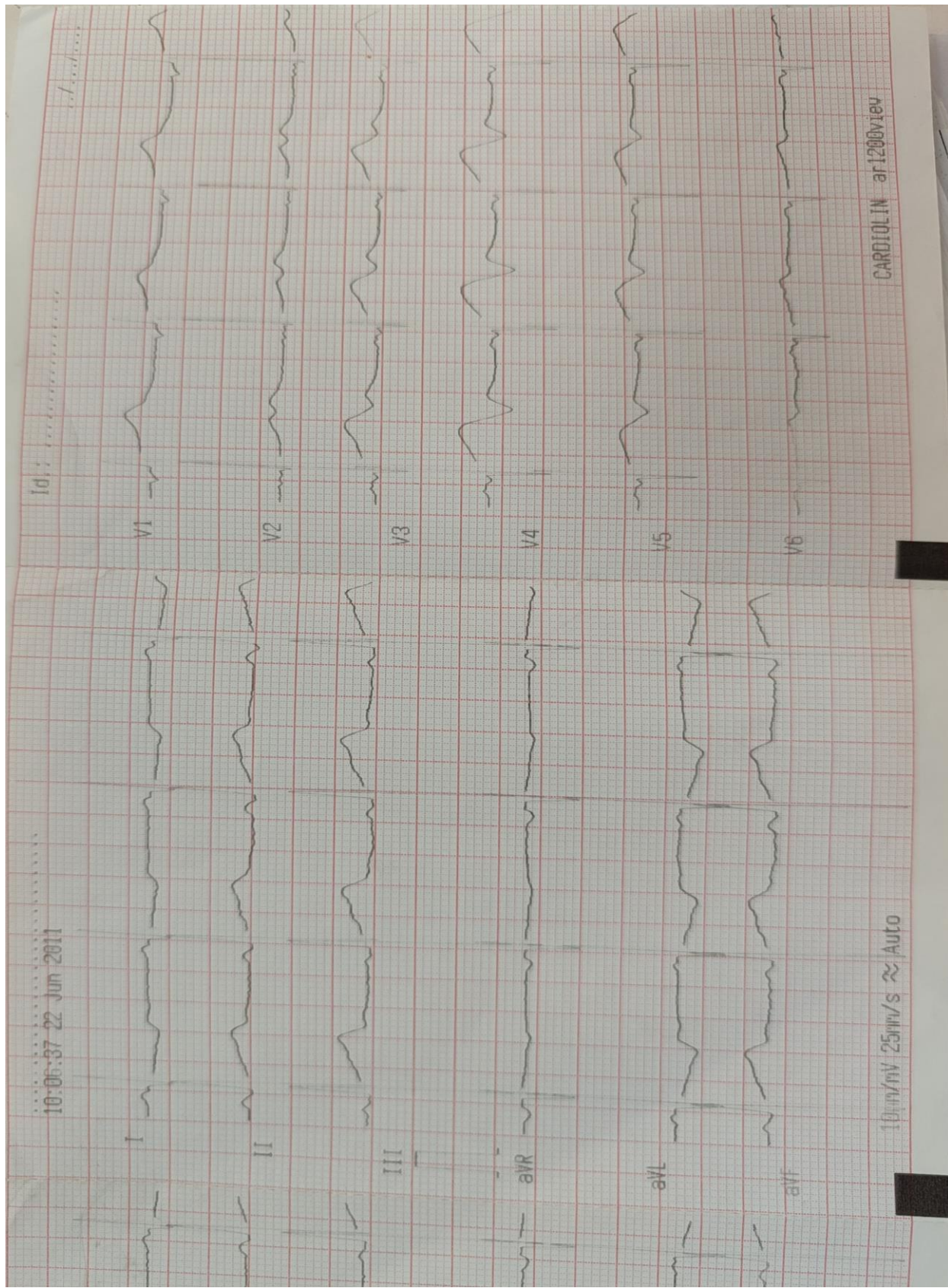
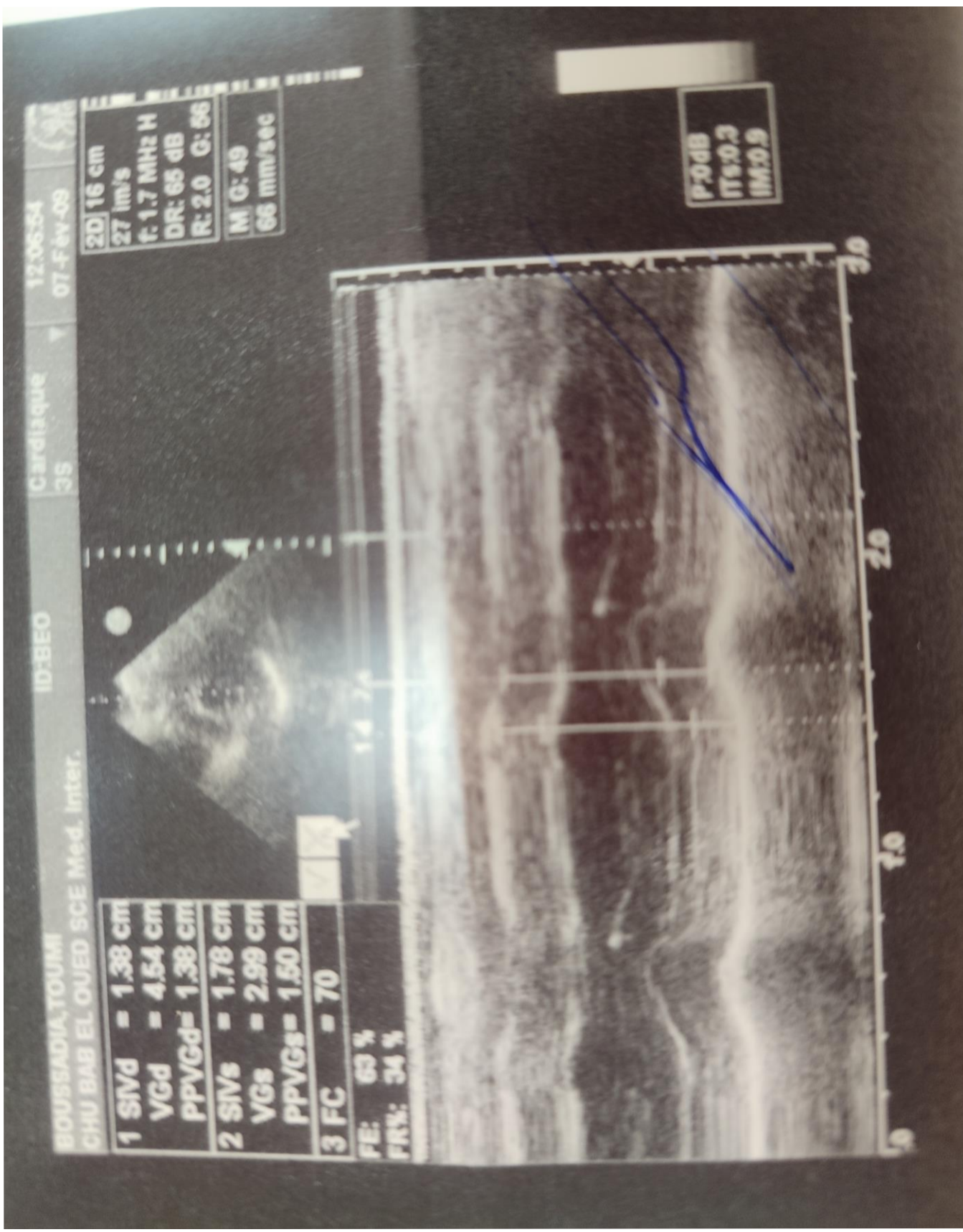
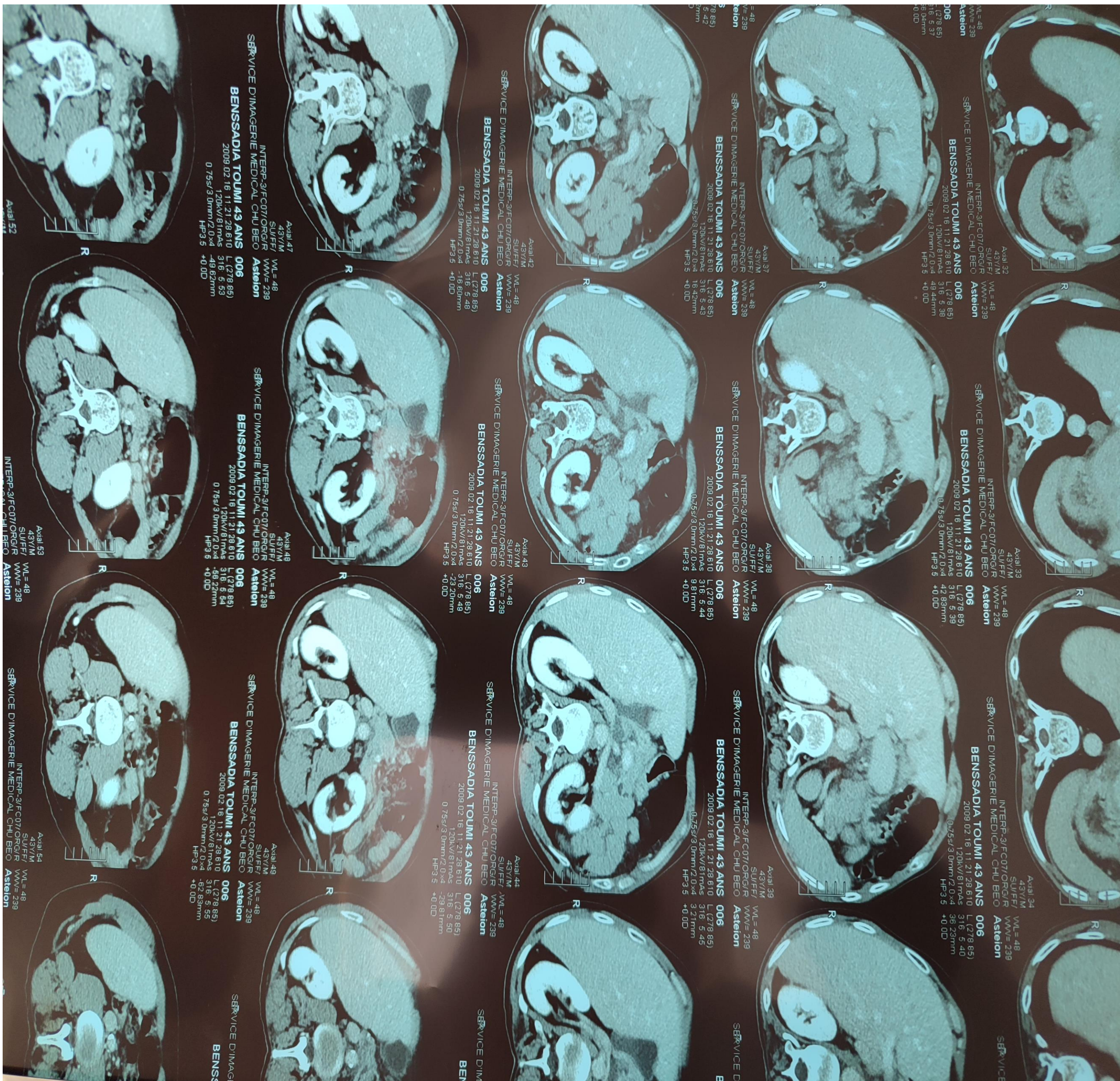
Observation n :01

- _Ils agit du patient B.T âgé de 43 ans dont Le diagnostic a été posé durant la petite enfance suite à des hypoglycémies a répétitions ; dyslipidémie faite d'hyper triglyceridemie ,un retard staturo_ pondérale ; un facies poupin, hépatomégalie avec FH =18,5cm,une amyotrophie ,puis confirmé par un dosage enzymatique retrouvant un déficit en amylo1-6- glucosidase et la patient av été mis sous régime, pendant l évolution on noté la régression des hypoglycémies mais persistance de l’hépatomégalie à l, age adulte le patient s est présenté pour hemiplegie droite évoquant après expertise clinico radiologique un AVC ischémique , l ECG fait durant l hospitalisation retrouve séquelles d’IDM en septo apical et en latéral bas

Observation n:02

- _Ils agit de frères B.N et B.H âgés de 18,19 ans respectivement , issus d un mariage consanguin et dont le diagnostic de glucogenose type Ia a été porté durant l’enfance a l’occasion d’un retard staturo-pondérale, des hypoglycémie sérères répétitives associées à une dyslipidémie et une hyperuricémie, épistaxis et une hépatomégalie .
- _Au fil des années on note un état stationnaire chez la jeune fille contrairement à son frère qui a présenté un adénome hépatique avec persistance des désordres métaboliques
- type dyslipidémie mixte TG=8 ,4 g/l Chol T=3,3 g/l et hyperuricemie=85mg/lsans crise de goutte
- _Par ailleurs on a pas constaté une atteintes cardiaque ou rénale chez les deux patients

Discussion:La glycogenose ’est une maladiégénétique rare, dont le pronostic est réservé en raison des complications, notamment l'hepatomegalie et les désordres métaboliques associés chez nos patients nous avons remarqué une régression des symptômes de la petite enfance et l’aggravation de l'hepatomegalie en particulier pour les deux garçons .par ailleur La survenue d’une complication cardio vasculaires est, selon la littérature est rare;ceci a été constaté chez un de nos patients



Conclusions :

La glycogénose est une maladie rare dont sa gravité et liée aux atteintes associées notamment cardiovasculaire pouvant engagerle pronostic vital, d ou l Intérêt d une observance du régime diététique a fin d’assurerla régression des déférentes atteintes et prévenir les complications (notamment l’athérosclérose qui reste une complication assez rare)

Références:

- 1.KishnaniPS, Austin SL, Arn P, BaliDS, BoneyA, Case LE, et al.Glycogen Storage Disease Type IIIIdiagnosis and management guidelines.Genet Med.2010 Jul;12(7):446–63.
- 2.DagliaI, Sentner CP, Weinstein DA.Glycogen Storage Disease Type III. In:AdamMP , Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Stephens K, et al., editors. GeneReviews® [Internet].Seattle (WA):Universityof Washington, Seattle; 1993 [cited 2020 Apr 17].Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26372/>
- 3.Sentner CP, Hoogeveen IJ, Weinstein DA, Santer R, MurphyE, McKiernan PJ, et al. Glycogen storage disease type III: diagnosis, genotype, management, clinical course and outcome.J Inherit Metab Dis.2016;39(5):697–704.
- 4.Michon C-C, Gargiulo M, Hahn-Barma V, Petit F, Nadaj-Pakleza A, Herson A, et al. Cognitive profile of patients with glycogen storage disease type III