

Qui
contacter ?

Médecin référent des glycogénoses de
type 1 :

Professeur : **Philippe LABRUNE**

) :

✉ : philippe.labrune@abc.aphp.fr

En cas d'absence :

① s'adresser dans le service de
au

② demander l'un des médecins séniors
spécialistes des glycogénoses

Coordonnées du Centre National de
Référence -

Hôpital Antoine Béchère
Service de Pédiatrie

157 rue de la Porte de Trivaux
92 141 CLAMART cedex

Secrétariat du Centre de Référence :

☎ : 01.45.37.42.72.

✉ : 01.45.37.42.99.

(du lundi au vendredi)

Sites internet utiles :

www.orphanet.fr

www.glycogenoses.org

Email : afg@glycogenoses.org

Infos
personnelles

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Adresse :
.....
.....
.....

Personnes à prévenir IMMEDIATEMENT

Parents :

☎ :

Médecin traitant :

Nom :

☎ :

Autre (préciser) :

Données médicales complémentaires :

Groupe sanguin :

Traitements en cours :

Autres problèmes médicaux particuliers à
signaler :



CARTE
PERSONNELLE
DE SOIN

Glycogénose de type 1 :
maladie génétique du
métabolisme hépatique

Avant toute
intervention

contacter le médecin
référent du patient, les
médecins spécialistes de
la maladie, ainsi que les
personnes de la famille
notées au dos de ce
document.

Hôpital..... – Ville (département)

La glycogénose de type 1

La glycogénose de type 1 est une maladie génétique rare concernant l'utilisation et le stockage du glycogène.

Cette maladie est due à un déficit de l'activité hépatique de l'enzyme Glucose-6-Phosphatase. Ce déficit entraîne l'incapacité du foie à transformer le G6P en glucose libre lors de la baisse de la glycémie sanguine. Il s'ensuit donc des hypoglycémies profondes lors du jeûne court.

Les différents symptômes sont majoritairement les hypoglycémies avec acidose lactique dans la petite enfance, associées à une hépatomégalie molle, due à l'accumulation du glycogène. Par la suite peuvent s'y associer un retard de croissance, l'apparition d'adénomes hépatiques, une atteinte rénale avec protéinurie, une hyperuricémie et une hypertriglycéridémie. Le développement cognitif et social n'est pas altéré si l'enfant n'a pas eu d'hypoglycémies très sévères et répétées.

Il existe un dysfonctionnement plaquettaire sans thrombopénie (baisse du nombre de plaquettes) avec des risques de saignements de nez ou de saignements prolongés en cas d'intervention chirurgicale même bénigne (comme les soins de dents).

Dans le cadre d'une glycogénose de type 1bis, les patients peuvent avoir des infections à répétition ou de nombreux aphtes dans la bouche en raison d'une neutropénie, conséquence d'un défaut de maturation des polynucléaires neutrophiles dans la moëlle et d'une altération de leur fonction dans le sang. De plus, certains patients peuvent développer une maladie inflammatoire chronique du tube digestif avec des douleurs abdominales, de la diarrhée et une perte de poids.

Un malaise...

Recommandations Médicales :

Eviter le jeûne prolongé en permettant un accès rapide aux repas aux jeunes enfants dans le cadre scolaire

Administrer de la maïzena® crue à la fin de chaque repas afin d'augmenter la durée d'un jeûne acceptable.



Vomissements ou troubles digestifs empêchant l'alimentation par la bouche : supplémenter en sucre par perfusion veineuse périphérique au G10% (6mg/kg/min) ou par gavage (par sonde nasogastrique ou sur gastrostomie) selon l'équipement de l'enfant.

Convulsions ou coma hypoglycémique : COMPOSER le 15 (SAMU) immédiatement et perfusion au G10%



Pas d'injection de glucagon

Intervention chirurgicale programmée : prévoir une perfusion en sérum glucosé dans les trois heures précédant l'intervention associée à une corticothérapie intraveineuse.

Glycogen storage disease

Glycogen Storage Disease :

inherited metabolic disorder due to the deficiency of Glucose-6-Phosphatase (type 1a) or G-6-P transporter (type 1b) leading to hypoglycemia by the inability to release glucose from glycogen, hepatomegaly, and frequent infections in type 1b.

Frequent meals must be prescribed with use of cornstarch (which must be carried at all times -including during train or airplane travellings).

In case of seizure or coma related to hypoglycemia → needing of 10% glucose infusion.

In case of emergency, please dial phone number written on this medical card.