

Qui
contacter ?

Médecin référent des glycoses de
type 3 :

Professeur P.LABRUNE

☎ : 01.45.37.41.53.

✉ : 01.45.37.40.20.

En cas d'absence :

① s'adresser dans le service de pédiatrie
au 01.45.37.44.38.

② demander l'un des médecins séniors
spécialistes des glycoses

**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

afg@glycogenoses.org

Infos
personnelles

Nom :

Prénom :

Né(e) le :

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 :



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITALS DE PARIS



CARTE PERSONNELLE DE SOIN

**Glycoséose de type III :
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.

La glycogénose de type III

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

Cette maladie est due à un déficit de l'activité hépatique et musculaire de l'Enzyme Débranchante (ou amylo-1,6 glucosidase). Ce déficit entraîne une incapacité à dégrader le glycogène stocké lors de la baisse de la glycémie sanguine. Il s'ensuit donc des **hypoglycémies profondes lors du jeûne court avec utilisations d'autres substrats glucoformateurs comme le lactate et les acides aminés provenant des protéines du muscle.**

Les différents **symptômes** sont majoritairement les **hypoglycémies, concomitantes d'une baisse de l'acide lactique,** principalement dans la petite enfance mais pouvant survenir à tout âge, associées à une large **hépatomégalie molle,** due à l'accumulation du glycogène. Par ailleurs s'y associe fréquemment une atteinte musculaire progressive, débutant sur les muscles proximaux et entraînant une grande fatigabilité et une intolérance à l'exercice.

De plus peuvent s'y associer l'apparition **d'adénomes hépatiques et de fibrose pouvant évoluer vers la cirrhose,** une atteinte rénale avec **protéinurie,** une **hypertriglycémie,** une **fragilité osseuse.**

Il existe parfois 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).

Un malaise...

Recommandations Médicales :

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

Administrer de la **maïzena® crue** à la fin de chaque repas afin d'augmenter la durée d'un jeûne acceptable et enrichir l'alimentation en protides.



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 un bilan d'hémostase systématique avec PFA puis si anomalie: perfusion en sérum glucosé dans les jours précédant l'intervention associée à une corticothérapie intraveineuse +/- Minirin (protocole disponible au 0145374438).

Glycogen storage disease

Glycogen Storage Disease :

Inherited metabolic disorder due to the deficiency of amylo1,6glucosidase leading to hypoglycemia by the inability to cleave glycogen, hepatomegaly, and muscle weakness.

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

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.