

## **Glycogénose type 1 : approche clinique, dépistage et prise en charge thérapeutique des enfants avec troubles neurocomportementaux à Kinshasa**

*Glycogenosis type 1: clinical approach, screening and therapeutic management of children with neurobehavioral disorders in Kinshasa*

Mangyanda LK<sup>1,2</sup>, Nsibu Ndosimao C<sup>1</sup>, Mbuila C<sup>1,2</sup>, Bifu B<sup>1</sup>, Matondo R<sup>1</sup>, Mbambi S<sup>1</sup>, Kumbi B<sup>2</sup>

1. Cliniques Universitaires de Kinshasa, Département de pédiatrie, RD Congo

2. Groupe Hospitalier Carnelle Portes de l'Oise, 95260 Beaumont-sur-oise, France

### **Résumé**

*Contexte.* La glycogénose de type 1 est une maladie du métabolisme intermédiaire due à une anomalie de la fonction de l'enzyme Glucose-6-Phosphatase (G6Pase). Cette enzyme intervient à l'étape ultime de la régulation glycémique de l'organisme en permettant à la fois le bon fonctionnement des deux voies, la glycogénolyse et la néoglucogenèse. Le déficit fonctionnel de G6Pase a pour conséquence l'installation des épisodes d'hypoglycémie de jeûne court avec des conséquences sur le Système Nerveux Central (SNC). L'atteinte de ce dernier peut être à la base des anomalies entre autres des troubles neurocomportementaux.

En République Démocratique du Congo, on estime que 2% d'enfants sont handicapés ; mais les étiologies qui ont conduit à ces handicaps ne sont pas toujours élucidées.

*Objectifs.* L'objectif de la présente étude était d'améliorer la prise en charge des troubles neurocomportementaux observés chez l'enfant de la ville de Kinshasa. De façon spécifique ce travail va identifier les enfants avec troubles neurocomportementaux, puis déterminer des marqueurs cliniques et biologiques suggestifs de glycogénose type 1, confirmer ensuite le diagnostic par la biologie moléculaire et, enfin proposer des moyens thérapeutiques adéquats notamment la fécule de maïs car riche en polymère de glucose (Maïzena®).

*Méthodes.* D'avril 2016 à mai 2017, les enfants âgés moins ou égal à 15 ans fréquentant dans les institutions de rééducation spécialisées de la ville de Kinshasa ont été soumis à un examen clinique par des spécialistes. Il s'est agi des enfants des centres scolaires « Villages Bondeko », « Bon Départ » à Limeté et centre pour handicapés mentaux de Lemba et Mbinza IPN (Professeur MUKAU). Seuls les enfants répondant aux critères cliniques et

biologiques suggestifs de Glycogénose type 1 (hyperlactacidémie associée à une hypoglycémie de jeûne court) ont bénéficié des analyses génétiques après consentement écrit et avis du Comité d'Ethique. Les examens biologiques de base (glycémie, lactatémie, triglycéridémie) ont été réalisés en ambulatoire tandis que les analyses génétiques ont été effectuées dans le laboratoire de génétique du professeur LABRUNNE à Paris.

*Résultats.* Cent vingt-cinq enfants ont été éligibles et seuls 45 ont bénéficié du bilan génétique. Les résultats préliminaires montrent une tendance vers la corrélation entre les troubles neurocomportementaux (retard mental, trouble de mémoire, signes autistiques) et les 7 mutations isolées décrites. Néanmoins, l'étude se poursuit afin de proposer des signes cliniques très suggestifs de la glycogénose type 1 chez ces enfants qui ont sûrement survécu aux accès aigus mais qui portent les conséquences des épisodes insidieux et répétitifs d'hypoglycémie. Ces signes cliniques et biologiques pourraient permettre de porter le diagnostic de glycogénose type 1 et d'entamer le traitement par l'administration de fécule de maïs (Maïzena) avant la confirmation par la biologie moléculaire.

*Conclusion.* Les troubles neurocomportementaux sont d'étiologies diverses : certaines sont bien connues (infectieuses, anomalies de caryotypes, traumatiques) mais celles liées au métabolisme intermédiaire ne sont pas suffisamment explorées. La glycogénose type 1, par les accès d'hypoglycémie qu'elle entraîne peut influencer sur les anomalies neurocomportementales observées chez les enfants de la ville de Kinshasa. Cette étude pourra suggérer des solutions thérapeutiques pour tout nourrisson présentant des signes insidieux d'hypoglycémie et chez les grands enfants des troubles neurocomportementaux.

**Mots-clés :** Glycogénose type 1, troubles neurocomportementaux, Fécule de maïs (Maïzena)