

**A.T.E.M.M.H.**

Visa N° 2004T1698 APSB1  
Rib : 08003000612063536916

**ASSOCIATION TUNISIENNE D'ETUDE DES MALADIES  
METABOLIQUES HEREDITAIRES**

**A. T. E. M. M. H.**

جمعية تونسية لدراسة الأمراض الأيضية الوراثية

تخطيطاً

## **PRODUCTION GROUPE DE TRAVAIL**

# **Recommandations pour le diagnostic et la surveillance de la glycoséose type I**

**Septembre 2016**

## **Texte des recommandations**

**Président :**

**TEBIB Neji**

Tél. : 00216.7157.8923

Fax : 00216.71.570.973

nejitebib@yahoo.fr

**Vice-Président :**

**MONASTIRI Kamel**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

monastirik@yahoo.fr

**Secrétaire Général :**

**BEN CHEHIDA Amel**

Tél. : 00216.71.57.8913

Fax : 00216.71.570.973

Benchehida\_amel@yahoo.fr

**Secrétaire Général Adjoint :**

**BEN ABDELAZIZ Rim**

Tél. : 00216.71.57.8916

Fax : 00216.71.570.973

rimbenabdelaziz@yahoo.fr

**Trésorier :**

**AZZOUZ Hatem**

Tél. : 00216.71.57.8911

Fax : 00216.71.570.973

azzouzhatem@yahoo.fr

**Trésorière Adjoint :**

**CHIOUKH Fatma Zohra**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

zohra\_chioukh@yahoo.fr

**Membres :**

**MRAD Ridha**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

rmrad@yahoo.com

**CHABCHOUB Imen**

Tél. : 74.249.157

Fax : 74.249.157

chabchoubimen@yahoo.fr

**OUERTANI Ines**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

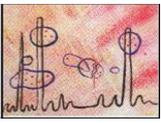
Ines\_ouertani@yahoo.fr

**TEJ Amel**

Tél. : 73.10.25.52

Fax : 73.226.702

ameltej@yahoo.fr



**A.T.E.M.M.H.**

Visa N° 2004T1698 APSB1  
Rib : 08003000612063536916

# ASSOCIATION TUNISIENNE D'ETUDE DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES

**A. T. E. M. M. H.**

تونسولا تيممولا تيممولا تيممولا تيممولا تيممولا

تيممولا

## Recommandations de l'ATEMMH pour le diagnostic et la surveillance de la glycogénose type I

**Hépatomégalie + hypoglycémie à jeun court**

**+ acidose et lactate en hypoglycémie**  
→ **Glycogénose type 1 ?**

### Au diagnostic

#### • Clinique :

- Croissance (taille, Poids, P/PMT, BMI),
- Flèche hépatique (à interpréter selon l'[Annexe 1](#))
- Cycle glycémique

#### • Bilan sanguin (à interpréter selon l'[annexe 2](#)):

- NFS<sup>1</sup>, ASAT, ALAT, GGT, TG, Cholestérol, acide urique
- Lactate et gaz du sang en hypoglycémie (ou lors d'une épreuve de jeune)
- Urée, créatinine, ionogramme sanguin, calcémie, phosphorémie, PAL,

#### • Bilan urinaire :

- Créatinine urinaire, acide urique urinaire, calcium urinaire, phosphore urinaire, ionogramme urinaire, citrate urinaire, microalbuminurie
- Labstix (ou chimie des urines)

#### • Biologie moléculaire : 10 ml sur tube EDTA

Le prélèvement de l'enfant (et au mieux les 2 parents aussi) est à envoyer avec un bon de commande et un consentement signé par le tuteur légal ([annexe 3](#)) au laboratoire d'immunologie, vaccinologie et de génétique moléculaire à l'Institut Pasteur de Tunis (Dr Sonia Abdelhak) pour :

- En l'absence de neutropénie : étude du gène G6PC (type 1a)
- En cas de neutropénie : La recherche de la mutation G188R sur le gène G6PC (responsable d'un type Ia + neutropénie) se fait en Tunisie. Si elle est négative, le prélèvement est à envoyer pour étude du gène SLC37A4 (type Ib) au laboratoire des maladies héréditaires du métabolisme, biochimie et biologie moléculaire, centre de biologie et Pathologie Est, de Lyon Bron (Dr R Froissart ; roseline.froissart@chu-lyon.fr)

#### • Echographie hépatique et rénale

<sup>1</sup> La présence d'une neutropénie doit faire suspecter une glycogénose type 1b

#### Président :

**TEBIB Neji**

Tél. : 00216.7157.8923

Fax : 00216.71.570.973

nejitebib@yahoo.fr

#### Vice-Président :

**MONASTIRI Kamel**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

monastirik@yahoo.fr

#### Secrétaire Général :

**BEN CHEHIDA Amel**

Tél. : 00216.71.57.8913

Fax : 00216.71.570.973

Benchehida\_amel@yahoo.fr

#### Secrétaire Général Adjoint :

**BEN ABDELAZIZ Rim**

Tél. : 00216.71.57.8916

Fax : 00216.71.570.973

rimagenabdelaziz@yahoo.fr

#### Trésorier :

**AZZOUZ Hatem**

Tél. : 00216.71.57.8911

Fax : 00216.71.570.973

azzouzhatem@yahoo.fr

#### Trésorière Adjoint :

**CHIOUKH Fatma Zohra**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

zohra\_chioukh@yahoo.fr

#### Membres :

**MRAD Ridha**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

rmrad@yahoo.com

**CHABCHOUB Imen**

Tél. : 74.249.157

Fax : 74.249.157

chabchoubimen@yahoo.fr

**OUERTANI Ines**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

Ines\_ouertani@yahoo.fr

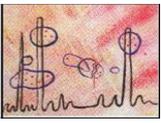
**TEJ Amel**

Tél. : 73.10.25.52

Fax : 73.226.702

ameltej@yahoo.fr





# ASSOCIATION TUNISIENNE D'ETUDE DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES

A. T. E. M. M. H.

تسيبلا تسيبلا تسيبلا تسيبلا تسيبلا

**A.T.E.M.M.H.**

Visa N° 2004T1698 APSBI  
Rib : 08003000612063536916

**Président :**

**TEBIB Neji**

Tél. : 00216.7157.8923

Fax : 00216.71.570.973

nejtebib@yahoo.fr

**Vice-Président :**

**MONASTIRI Kamel**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

monastirik@yahoo.fr

**Secrétaire Général :**

**BEN CHEHIDA Amel**

Tél. : 00216.71.57.8913

Fax : 00216.71.570.973

Benchehida\_amel@yahoo.fr

**Secrétaire Général Adjoint :**

**BEN ABDELAZIZ Rim**

Tél. : 00216.71.57.8916

Fax : 00216.71.570.973

rimbenabdelaziz@yahoo.fr

**Trésorier :**

**AZZOUZ Hatem**

Tél. : 00216.71.57.8911

Fax : 00216.71.570.973

azzouzhatem@yahoo.fr

**Trésorière Adjoint :**

**CHIOUKH Fatma Zohra**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

zohra\_chioukh@yahoo.fr

**Membres :**

**MRAD Ridha**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

rmrad@yahoo.com

**CHABCHOUB Imen**

Tél. : 74.249.157

Fax : 74.249.157

chabchoubimen@yahoo.fr

**OUERTANI Ines**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

Ines\_ouertani@yahoo.fr

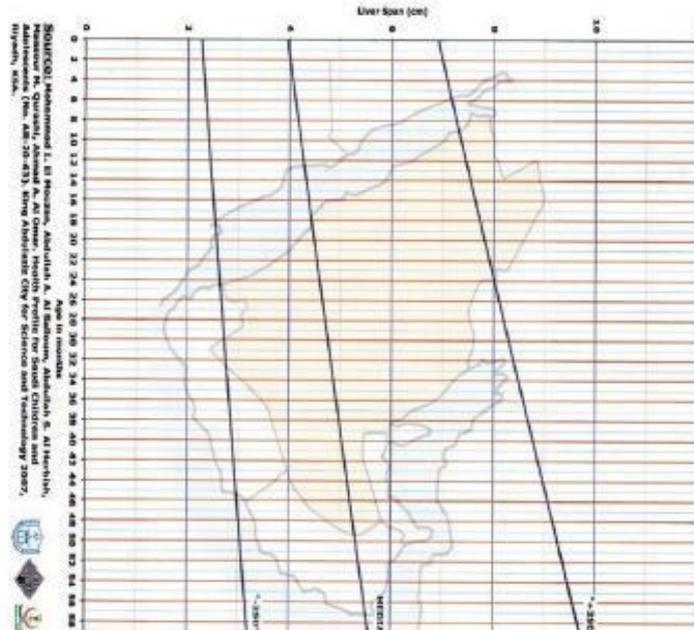
**TEJ Amel**

Tél. : 73.10.25.52

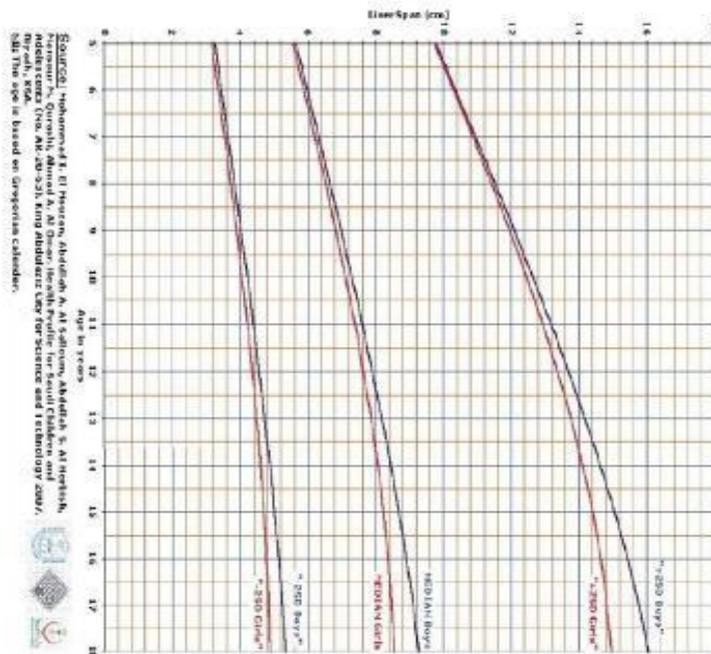
Fax : 73.226.702

ameltej@yahoo.fr

تسيبلا

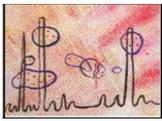


Flèche hépatique : de la naissance à 60 mois (5 ans)  
filles et garçons (médiane  $\pm$  2DS)



Flèche hépatique : enfants et adolescents (garçons  
en bleu; filles en rouge)  
(Médiane  $\pm$  2DS)

**Annexe 1 : abaques des flèches hépatiques selon l'âge et le sexe (El Mouzan MI, Al S alloum AA, Al Herbish AS, Qurachi MM, Al Omar AA. Liver size in Saudi children and adolescents. Saudi J Gastroenterol. 2009;15(1):35-8.)**



# ASSOCIATION TUNISIENNE D'ETUDE DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES

**A.T.E.M.M.H.**

Visa N° 2004T1698 APSB1  
Rib : 08003000612063536916

**A. T. E. M. M. H.**

تسيبلا تسيبلا تسيبلا تسيبلا تسيبلا تسيبلا

تسيبلا

**Président :**

**TEBIB Neji**

Tél. : 00216.7157.8923

Fax : 00216.71.570.973

nejitebib@yahoo.fr

**Vice-Président :**

**MONASTIRI Kamel**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

monastirik@yahoo.fr

**Secrétaire Général :**

**BEN CHEHIDA Amel**

Tél. : 00216.71.57.8913

Fax : 00216.71.570.973

Benchehida\_amel@yahoo.fr

**Secrétaire Général Adjoint :**

**BEN ABDELAZIZ Rim**

Tél. : 00216.71.57.8916

Fax : 00216.71.570.973

rimagenabdelaziz@yahoo.fr

**Trésorier :**

**AZZOUZ Hatem**

Tél. : 00216.71.57.8911

Fax : 00216.71.570.973

azzouzhatem@yahoo.fr

**Trésorière Adjoint :**

**CHIOUKH Fatma Zohra**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

zohra\_chioukh@yahoo.fr

**Membres :**

**MRAD Ridha**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

rmrad@yahoo.com

**CHABCHOUB Imen**

Tél. : 74.249.157

Fax : 74.249.157

chabchoubimen@yahoo.fr

**OUERTANI Ines**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

Ines\_ouertani@yahoo.fr

**TEJ Amel**

Tél. : 73.10.25.52

Fax : 73.226.702

ameltej@yahoo.fr

Age	ALAT (U/L)	
	M	F
0-11mois	6-50	6-50
1-3 ans	6-45	6-45
4-6 ans	10-25	10-25
7-9 ans	10-35	10-35
10-11 ans	10-35	10-30
12-13 ans	10-55	10-30
14-15 ans	10-45	6-30
16-18 ans	10-40	6-35
≥ 19 ans	21-72	9-52

Age	ASAT (U/L)	
	M	F
0-5j	35-140	35-140
6j-3 ans	20-60	20-60
4-6 ans	15-50	15-50
7-9 ans	15-40	15-40
10-11 ans	10-60	10-40
12-15 ans	15-40	10-30
16-18 ans	10-45	5-30
≥ 19 ans	17-59	14-36

Age	CPK (U/L)	
	M	F
0-3 ans	60-305	60-305
4-6 ans	75-230	75-230
7-9 ans	60-365	60-365
10-11 ans	55-215	80-230
12-13 ans	60-330	50-295
14-15 ans	60-335	50-240
16-18 ans	55-370	45-230
≥ 19 ans	55-170	30-135

Age	LDH	
	M	F
0-5j	934-2150	934-2150
6j-3 ans	500-920	500-920
4-6 ans	470-900	470-900
7-9 ans	420-475	420-475
10-11 ans	432-70	380-770
12-13 ans	470-750	380-640
14-15 ans	360-730	390-580
16-18 ans	340-670	340-670
≥ 19 ans	313-618	313-618

Age	Cholestérol (mg/dl)	Triglycérides (mg/dl)
0-11 mois	50-120	
1 an	70-190	20-150
2-15 ans	135-200	
≥ 16 ans	130-200	

**Anne xe 1: Normes biologiques (Andropoulos DB. Appendix B: Pediatric Normal Laboratory Values. Gregory's Pediatric Anesthesia: Wiley -Black well; 2012. p. 1300-14).**

## FICHE DE CONSENTEMENT ECLAIRE

Je soussigné

Autorise le Dr \_\_\_\_\_ et son équipe à collecter des informations sur ma famille,  
ainsi qu'effectuer les prélèvements et les analyses biologiques nécessaires dans le cadre du  
diagnostic de la maladie suspectée chez mon enfant.....

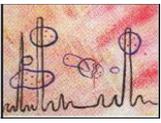
J'accepte que ces prélèvements et résultats soient utilisés dans le cadre de la recherche et pour

publication : oui , non

Fait à ..... le .....

Signature :

Signature du Médecin



**A.T.E.M.M.H.**

Visa N° 2004T1698 APSB1  
Rib : 08003000612063536916

# ASSOCIATION TUNISIENNE D'ETUDE DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES

**A. T. E. M. M. H.**

تونسوليا تيممبلا تيمسوتولا تيمسارجل خارملا

تيمبلا

**Président :**

**TEBIB Neji**

Tél. : 00216.7157.8923

Fax : 00216.71.570.973

nejtebib@yahoo.fr

**Vice-Président :**

**MONASTIRI Kamel**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

monastirik@yahoo.fr

**Secrétaire Général :**

**BEN CHEHIDA Amel**

Tél. : 00216.71.57.8913

Fax : 00216.71.570.973

Benchehida\_amel@yahoo.fr

**Secrétaire Général Adjoint :**

**BEN ABDELAZIZ Rim**

Tél. : 00216.71.57.8916

Fax : 00216.71.570.973

rimbenabdelaziz@yahoo.fr

**Trésorier :**

**AZZOUZ Hatem**

Tél. : 00216.71.57.8911

Fax : 00216.71.570.973

azzouzhatem@yahoo.fr

**Trésorière Adjoint :**

**CHIOUKH Fatma Zohra**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

zohra\_chioukh@yahoo.fr

**Membres :**

**MRAD Ridha**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

rmrad@yahoo.com

**CHABCHOUB Imen**

Tél. : 74.249.157

Fax : 74.249.157

chabchoubimen@yahoo.fr

**OUERTANI Ines**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

Ines\_ouertani@yahoo.fr

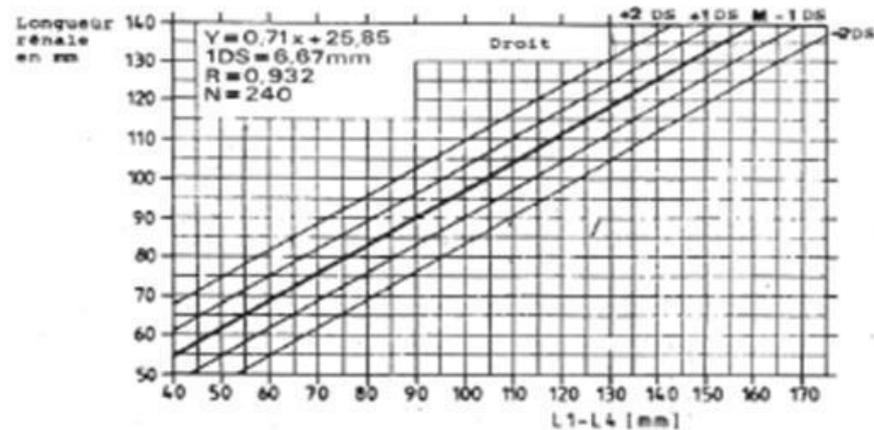
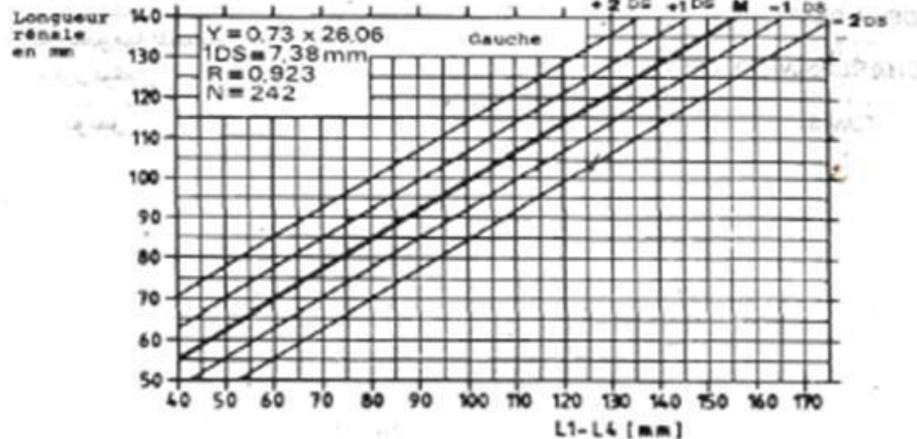
**TEJ Amel**

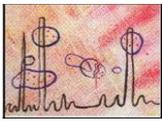
Tél. : 73.10.25.52

Fax : 73.226.702

ameltej@yahoo.fr

## ANNEXE 4 : Variation de la taille des reins en fonction de la taille du sujet (Boyer O. Normes en néphrologie pédiatrique. Néphrologie pédiatrique France: Doin. 2011.)





**A.T.E.M.M.H.**

Visa N° 2004T1698 APSB1  
Rib : 08003000612063536916

# ASSOCIATION TUNISIENNE D'ETUDE DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES

**A. T. E. M. M. H.**

تونسولا تيممولا تيممولا تيممولا تيممولا تيممولا

تيممولا

**Président :**

**TEBIB Neji**

Tél. : 00216.7157.8923

Fax : 00216.71.570.973

nejitebib@yahoo.fr

**Vice-Président :**

**MONASTIRI Kamel**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

monastirik@yahoo.fr

**Secrétaire Général :**

**BEN CHEHIDA Amel**

Tél. : 00216.71.57.8913

Fax : 00216.71.570.973

Benchehida\_amel@yahoo.fr

**Secrétaire Général Adjoint :**

**BEN ABDELAZIZ Rim**

Tél. : 00216.71.57.8916

Fax : 00216.71.570.973

rimbenabdelaziz@yahoo.fr

**Trésorier :**

**AZZOUZ Hatem**

Tél. : 00216.71.57.8911

Fax : 00216.71.570.973

azzouzhatem@yahoo.fr

**Trésorière Adjoint :**

**CHIOUKH Fatma Zohra**

Tél. : 00216.73.908.700

Fax : 00216.73.908.755

zohra\_chioukh@yahoo.fr

**Membres :**

**MRAD Ridha**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

rmrad@yahoo.com

**CHABCHOUB Imen**

Tél. : 74.249.157

Fax : 74.249.157

chabchoubimen@yahoo.fr

**OUERTANI Ines**

Tél. : 71.570.756

Fax : 71.570.553

Ines\_ouertani@yahoo.fr

**TEJ Amel**

Tél. : 73.10.25.52

Fax : 73.226.702

ameltej@yahoo.fr

## Recommandations pour la nephroprotection dans la glycogénose type I

• Régime optimal, intensif et précoce au mieux par NEDC

- **Apport protidique** ne dépassant pas l'apport journalier recommandé

(tableau I)

Safe level of protein intake for infants, children and adolescent boys and girls  
**Tableau I: Recommandations d'apport protidique selon l'OMS 2007**

Age (années)	Boys			Girls		
	Weight <sup>a</sup> (Kg)	Safe level of protein intake <sup>b</sup> (g/Kg/day)	Safe level of protein intake (g/day)	Weight <sup>a</sup> (Kg)	Safe level of protein intake <sup>b</sup> (g/Kg/day)	Safe level of protein intake (g/day)
0.5	7.8	1.31	10.2	7.2	1.31	9.4
1	10.2	1.14	11.6	9.5	1.14	10.8
1.5	11.5	1.03	11.8	10.8	1.03	11.1
2	12.3	0.97	11.9	11.8	0.97	11.4
3	14.6	0.90	13.1	14.1	0.90	12.7
4-6	19.7	0.87	17.1	18.6	0.87	16.2
7-10	28.1	0.92	25.9	28.5	0.92	26.2
11-14	45.0	0.90	40.5	46.1	0.89	41.0
15-18	66.5	0.87	57.9	56.4	0.84	47.4

JOINT, W. H. O., et al. Protein and amino acid requirements in human nutrition. World health organization technical report series, 2007, no 935, p. 244

- **Apport glucidique** (adaptés à l'âge et au poids idéal et titrés afin d'atteindre les cibles glycémique) (**Tableau II**)

**Tableau II: Besoins glucidiques selon l'âge à calculer en fonction du poids idéal**

Age du patient	0-12mois	1-3 ans	3-6 ans	6-12 ans	adolescents	Adultes
Besoins glucidiques mg/Kg/ min	7-9	6-8	6-7	5-6	5	3-4

- **Maïzena crue** (adaptés à l'âge et au poids idéal et titrés afin d'atteindre les cibles glycémique : 0,8 à 1,4 g/l):

- 1-3 ans : 1-1,5g/Kg/ prise toutes les 4 heures
- 3-6 ans : 1,5-2g/Kg/prise toutes les 4-6 heures
- >6 ans : 1,5-2g/Kg/prise toutes les 6 heures

• **Cibles biochimiques:**

- TG < 3,25g/l ; CT < 2 g/l; Uricémie < 80mg/l; Cal < 115mg/l

• **Médicaments :**

- **Inhibiteurs de l'enzyme de conversion** : dès le début d'hyperfiltration glomérulaire.
- **Hypolipémiants**: à discuter si (malgré optimisation du régime):
  - o Hypertriglycéridémie >3,25g/l
  - o Hypercholestérolémie > 2g/l
- **Hypouricémiants** : si hyperuricémie > 80mg/l
- **Citrate de potassium** en cas d'hypocitraturie à la dose de : 10mmol/12h chez l'enfant et 10mmol/8h chez l'adulte, en surveillant la kaliémie)

