

**SECTEUR GLYCOSYLATION – Professeur Nathalie SETA
DEPISTAGE DES CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)**

Le dépistage biologique des CDG (“*Congenital Disorders of Glycosylation*”) CDG I ou CDG II consiste en la recherche d'anomalies de glycosylation des glycoprotéines sériques.

Idéalement, le dépistage des CDG se fait sur sérum ou héparinate de Li : 1 ml.

Notre démarche débute par la recherche d'anomalies de sialylation de la transferrine sérique.

1. Un profil de sialylation **normal** exclut des anomalies majeures de la glycosylation impliquées dans les CDG. Le dépistage des anomalies de la N- et de la O-glycosylation type mucine (apolipoprotéine C3) s'arrête alors à cette étape.
2. Un profil **anormal** amène à poursuivre l'étude de la N- et O-glycosylation des glycoprotéines selon différentes méthodes, pour orienter le typage vers les CDG I ou les CDG II.
 - Une étude de la N-glycosylation : Western-blot de plusieurs N-glycoprotéines sériques (transferrine, haptoglobine, alpha1-antitrypsine, alpha1-glycoprotéine acide).
 - Une étude de la O-glycosylation : électrophorèse bidimensionnelle de l'apolipoprotéine C3.
 - Une électrophorèse bidimensionnelle des N-glycoprotéines du sérum
3. Selon le type d'anomalies de glycosylation observées, le typage se poursuit par la mesure d'activités enzymatiques ou directement, par du séquençage ciblé.

Attention ! Ce dépistage ne s'applique pas aux anomalies de O-mannosylation (alpha-dystroglycanopathies)

Le rendu du résultat se fait dans un **délai maximum de 10 jours**.

S'il s'agit d'un nourrisson, il est possible d'envoyer un prélèvement sur Papier buvard type Guthrie : 3 taches remplies (papier dans un sachet plastique par mesure d'hygiène) sur lequel sera effectué en première intention un Western-blot des N-glycoprotéines seulement. Le rendu du résultat est alors plus long, 2 à 3 semaines.

⇒ Le prélèvement devra être accompagné :

- **d'une lettre de renseignements cliniques,**
- **d'un bon de commande (pour les hôpitaux hors AP-HP) (cotation P058).**

⇒ Faire parvenir les prélèvements à **température ambiante** par envoi postal, sans prise de rendez-vous, à l'adresse suivante :

Laboratoire de Biochimie – 3^{ème} étage de la Tour (secteur CDG)

Groupe Hospitalier Bichat-Claude Bernard

46, rue Henri Huchard

75877 – Paris cedex 18

⇒ Le laboratoire peut être contacté directement au : **01 40 25 62 78**

Biologistes référents : Dr Sandrine VUILLAUMIER-BARROT, Dr Thierry DUPRE, Dr Arnaud BRUNEEL