

# Quand évoquer un déficit de glycosylation des protéines par déficit en Phosphomannomutase 2 (PMM2)= PMM2-CDG (CDG-Ia)?

Révélation le plus souvent précoce par une atteinte neurologique généralement au premier plan (ataxie - déficience intellectuelle), parfois associée à une atteinte multiviscérale chez le nouveau-né/nourrisson; variabilité de l'atteinte cérébelleuse et intellectuelle chez l'enfant/adolescent

Atteinte neurologique chronique le plus souvent présente; manifestations neurologiques aiguës, extra-neurologiques et aspects dysmorphiques parfois associés  
Types et sévérité des signes variables selon les patients

## Atteinte neurologique chronique

Types et intensité des symptômes variable selon les patients

Hypotonie, mouvements oculaires anormaux

Ataxie cérébelleuse

Retard psychomoteur variable

Neuropathie périphérique

Microcéphalie parfois

Epilepsie

## Atteinte neurologique aiguë possible

Peut être déclenchée par des épisodes infectieux

Episodes de « stroke-like » = trouble neurologique aigu, mimant un AVC

AVC thrombotiques ou hémorragiques constitués

Episodes de migraine

## Atteinte viscérale

Risque de défaillance multiviscérale dans les formes de début précoce, rares décès chez les nourrissons

**Atteinte digestive** : vomissements, œdèmes et diarrhée par entéropathie exsudative, difficultés alimentaires, cassure des courbes staturo-pondérales

**Atteinte hépatique** : hépatomégalie et cytolysse fluctuante

**Atteinte cardiaque** : épanchement péricardique, tamponnade, cardiomyopathie

**Atteinte rénale** : syndrome néphrotique, kystes rénaux, tubulopathie

Surdité

## Atteinte ophtalmologique

Strabisme précoce, nystagmus, myopie, rétinite pigmentaire

## Aspects dysmorphiques

Mamelons ombiliqués, anomalie de répartition des graisses, dysmorphie faciale

## Atteinte hématologique et troubles de l'hémostase

**Thromboses artérielles et/ou veineuses** (tous les territoires), manifestations hémorragiques possibles aussi (plus rares)

## Atteintes endocriniennes

Hypothyroïdie, retard ou absence pubertaire chez les filles, diminution du volume testiculaire, hypoglycémies hyperinsuliniques, déficit en cortisol, ostéopénie ou ostéoporose

## Autres

Cyphoscoliose, Infections récurrentes

Biologie: anomalies en rapport avec les atteintes d'organes éventuelles, cytolysse fluctuante, hypoalbuminémie, hypogammaglobulinémie parfois et possible diminution (fluctuante) des facteurs de coagulation: facteurs XI, antithrombine, protéine C et protéine S

IRM cérébrale : hypoplasie / atrophie cérébelleuse, possibles lésions de pseudostroke, ou AVC constitué, atteinte de la substance blanche, atrophie globale possible



## PMM2-CDG (= CDG Ia) ?

**Bilan spécialisé en lien avec Centre Maladies Rares\***  
(en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels)

Isoélectrofocalisation ou Western Blot de la transferrine plasmatique

Si anormal<sup>1</sup> : Test enzymatique et analyse génétique de confirmation

Bilan initial d'extension, suivi et prise en charge multidisciplinaires coordonnés par Centre Maladies Rares :

\* <https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Précautions si chirurgie, prévention du risque hémorragique et thrombotique

Médicaments à éviter (risque de thrombose)

Manifestations aiguës parfois

Se référer au [protocole d'urgence](http://bit.ly/3YEOjAB) : <http://bit.ly/3YEOjAB>

<sup>1</sup> Un résultat anormal peut être aussi lié à un autre type de CDG syndrome ou à un autre contexte pathologique : galactosémie, intolérance au fructose, hépatopathie toxique (alcoolisme..)

