

Une maladie sans atteinte neurologique qui peut parfois être traitée.
Les patients adultes ne présentent pas toujours de signes cliniques.

MPI-CDG (CDG IB)



QU'EST-CE QUE MPI-CDG ?

Pelletier et ses collaborateurs (1986) ont décrit pour la première fois MPI - CDG (parfois appelé CDG - Ib). Le syndrome est provoqué par des mutations dans le gène MPI (sur le chromosome 15) conduisant à une déficience de l'enzyme cytoplasmique phosphomannose isomérase.

CAUSES

Comme la plupart des CDG, MPI-CDG est une maladie à transmission autosomique récessive.

QU'EST-CE QUE LA GLYCOLISATION ?

La glycosylation est le processus cellulaire par lequel des chaînes de sucre (les glycanes) sont synthétisées et ensuite fixées à des protéines et lipides. C'est une modification majeure qui affecte les fonctions des protéines telles que les enzymes, les transporteurs d'hormones et de vitamines, les récepteurs de protéines, les facteurs de coagulation, etc.

MPI-CDG sont des troubles causés par une synthèse déficiente ou absente d'antennes de sucre (glycannes) à des protéines ou des lipides.

QU'EST-CE QUE CDG ?

Les désordres congénitaux de la glycolisation sont un groupe croissant de maladies parmi les:

8000

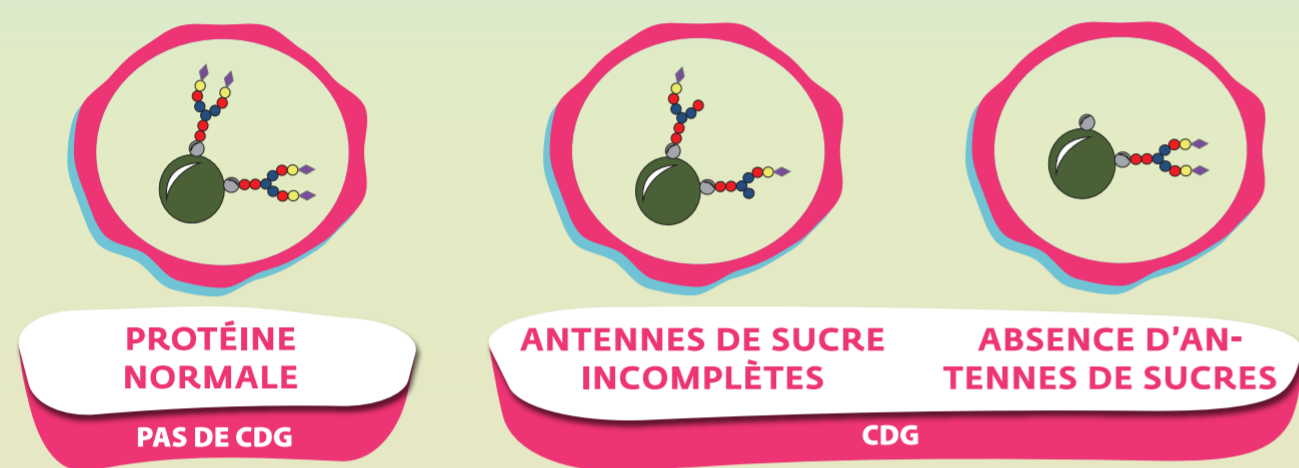
maladies rares connues

DIAGNOSTIC

L'isoélectrofocalisation (IEF) de la transferrine sérique est le meilleur test de dépistage pour les CDG défailants sur la N-glycolisation telle que MPI-CDG. L'étape suivante est l'analyse de l'activité de l'enzyme phosphomannose isomérase dans les leucocytes ou fibroblastes. Le diagnostic doit être confirmé par une analyse de mutation du gène MPI. Cela va permettre la détection des hétérozygotes dans la famille et le diagnostic prénatal. Contactez-nous si vous souhaitez entrer en contact avec un laboratoire de diagnostic CDG : sindromecdg@gmail.com

FRÉQUENCE DE LA MALADIE

25 patients ont été identifiés avec la maladie. De même que la plupart des CDG, MPI-CDG est probablement sous-diagnostiqué.



SYSTÈME DIGESTIF

Vomissement | Diarrhée |
Atrophie villositaire | Lymphangiectasie |
Retard de croissance | Malabsorption |
Entéropathie exsudative



SYSTÈME ENDOCRINIEN

Hypertension | Hypoglycémie



FOIE

Hépatomégalie | Fibrose hépatique |
Cirrhose | Insuffisance hépatique |
Thrombose/hémorragie



ANALYSES DE LABORATOIRE

Hypoalbuminémie | Antithrombine, protéine C, déficience en facteur XI | Isoélectrofocalisation (IEF) de la transferrine sérique type 1 |
Déficience de la phosphomannose isomérase dans les leucocytes et fibroblastes



AUTRES SYMPTÔMES

Saignement prolongé | Ecchymoses

Quelques adultes asymptomatiques avec MPI - CDG ont été détectés lors de dépistages familiaux de patients symptomatiques et lors de dépistages de consommation excessive d'alcool. Cela suggère fortement un sous-diagnostic de la maladie.

GESTION CLINIQUE

MPI-CDG est généralement mortelle si non-traitée. L'administration orale de mannose est un traitement efficace de la maladie. Cependant, le succès de ce traitement dépend du degré d'atteinte du foie, et certains patients continuent à développer une insuffisance hépatique. Une transplantation du foie d'un patient MPI-CDG a été conduite avec succès en 2014.



LES FAMILLES ET LES PROFESSIONNELS CDG UNIS POUR
ACCÉLÉRER LA RECHERCHE ET AFIN D'OBTENIR THÉRAPIES

PORTUGUESE
ASSOCIATION



CE DOCUMENT VOUS EST PRÉSENTÉ PAR L'ASSOCIATION PORTUGAISE POUR CDG (APCDG).

Auteurs: Vanessa Ferreira (Association portugaise pour CDG) — sindromecdg@gmail.com | Fiona Waddell (Patiente CDG, Pays-Bas).
Eva Morava (Tulane University Medical School, USA). | Mercedes Serrano & Belén Pérez Dueñas (San Juan de Déu Hôpital pour enfants, Espagne).
Révision: Jaak Jaeken (Centre des Maladies Métaboliques, CHU Gasthuisberg Louvain, Belgique). **Graphiste:** DSEDESIGN (www.diogosampaio.com).
Traduction en Français: Etienne Barbier (père et représentant des patients CDG France & Estonie).

Financé par la campagne de sensibilisation et de financement: " One CD=One live CDG ".
APCDG 2016 © WWW.APCDG.COM (tous droits réservés)

Fiona Waddell (MPI-CDG patient)

- Pelletier V.A., Galano M., Brochu P., Morin C.L., Weber A.M., Roy C.C. Secretory diarrhea with protein-losing enteropathy, enterocolitis cystica superficialis, intestinal lymphangiectasia, and congenital hepatic fibrosis: a new syndrome. *J Pediatr*. 1986; 108: 846-849.
- Jaeken J., Lefebvre D., Matthijs G. Clinical utility gene card for Phosphomannose isomerase deficiency. *Eur J Hum Genet*. 2014 Sep;22(9).
- Margarete T., Denicola J. Congenital disorders of glycosylation: review of their molecular basis, clinical presentations and specific therapies. *Eur J Pediatr*. 2009; 182: 339-370.
- Wahlsten B., Haubelt M., Aloni C., Kornek C., Grottel-Sakumar M., Koch H.C., Zimmer K.-P., Wu B., Harms E., Reber E., von Figura K., Freese H.H., Harms H.K., Marquardt T. Carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type Ib: phosphomannose isomerase deficiency and mannosidase therapy. *J Clin Invest*. 2011; 121: 1414-1420.
- Janssen MC, de Meire RH, van den Berg AP, Heijdra Y, van Scherpenzeel M, Lefebvre DJ, Morava E. Successful liver transplantation and long-term follow-up in a patient with MPI-CDG. *Pediatrics*. 2014 Jul;134(1):e279-83.
- Williamson-Baron S., Le Boec C., de Lorde J., Barrie A., Mitchell G., Pelletier V., Prevost C., Soudubert J., Durand C., Seta N. Protein losing enteropathy-hepatic fibrosis syndrome in Saguenay Lac Ste. Anne, Quebec: a congenital disorder of glycosylation type Ib. *J Med Genet*. 2000; 37: 849-851.