

# Dosage du $\text{Glc}_4$ urinaire dans les glycogénoses de type II

Laboratoire de Biochimie Pédiatrique  
Hôpital Debrousse

M.PIRAUD, R.FROISSART, M.O. ROLLAND, I.MAIRE

# GSD II (maladie de Pompe)

## déficit en maltase acide lysosomale

- **Tétragluucose (Glc<sub>4</sub>)**
  - dextrine limite ap. dégradation partielle de l'amylopectine et du glycogène,
  - Glc **α1-6** Glc α1-4 Glc α1-4 Glc
  - Elevé dans GSD II
    - urine et plasma?
    - plus important dans forme infantile et juvénile que adulte
    - ainsi que d'autres oligosaccharides
  - GSD III et VI, Duchenne, traumatisme muscle, pancréatite aigue et certains Kc,...
  - Augmente après les repas, l'activité physique, ...

# Dosage du Glc<sub>4</sub> par spectrométrie de masse en tandem

S. Young... D. Millington

*Anal. Biochem.* 316 (2003) 175-180.

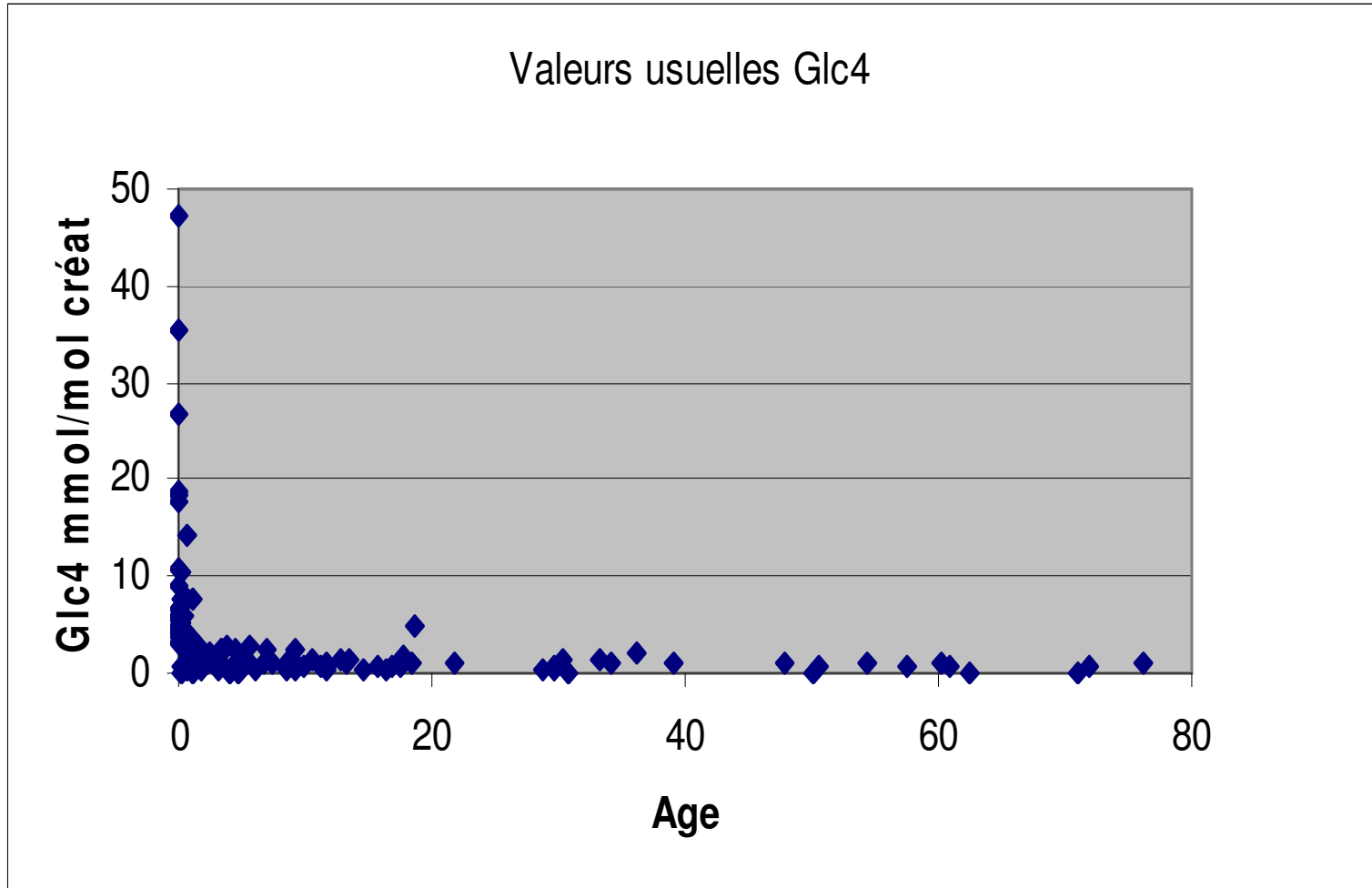
*Mol. Genet. Metab.* 85 (2005) 247-254.

- Sur urine native centrifugée, 50  $\mu$ l
- Gamme étalon Glc<sub>4</sub> (Glycorex, Suède)
- Std Interne: [<sup>13</sup>C<sub>6</sub>]Glc<sub>4</sub>
- Dérivation BAB (butyl-4-aminobenzoate)
- Analyse MS/MS

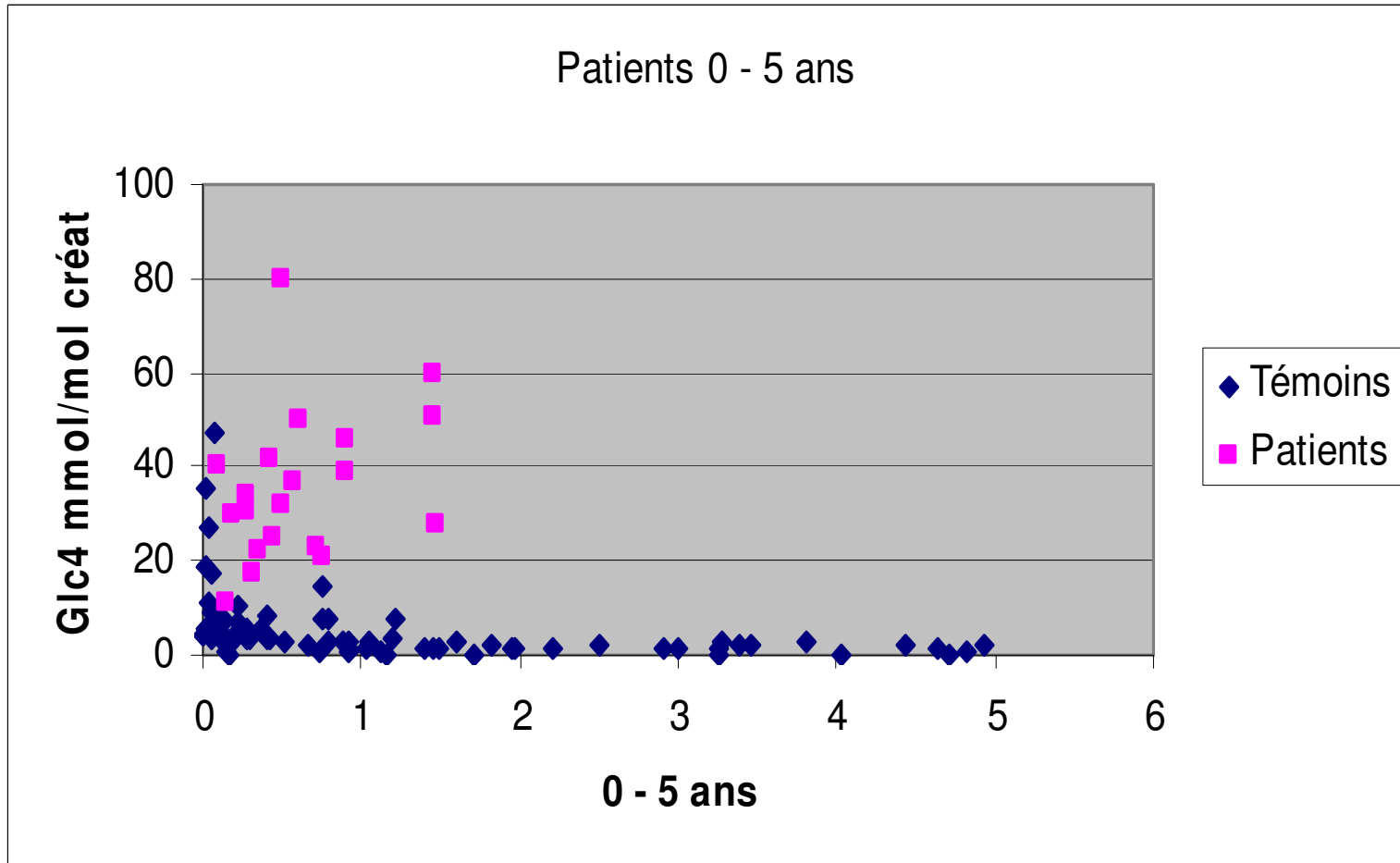
# D'après Millington

- Glc4
  - Représente 92% Hex<sub>4</sub> de l'urine (patients et contrôles)
  - Et seulement 30% ou plus dans plasma; moins concentré que urine
- Plasma
  - moins informatif pour le diagnostic et le suivi
  - Certains marqueurs des MSL élevés dans l'urine et pas dans le plasma (dépistage néonatal des MSL sur l'urine?, cas de la maladie de Pompe; automatisation de la dérivatisation, Meikle)
- Urine
  - Possibilité de dosage sur papier filtre (Meikle)
- Après ERT, associé à la réponse clinique
  - Glc4 diminue quand amélioration des performances motrices (4 cas sur 11)

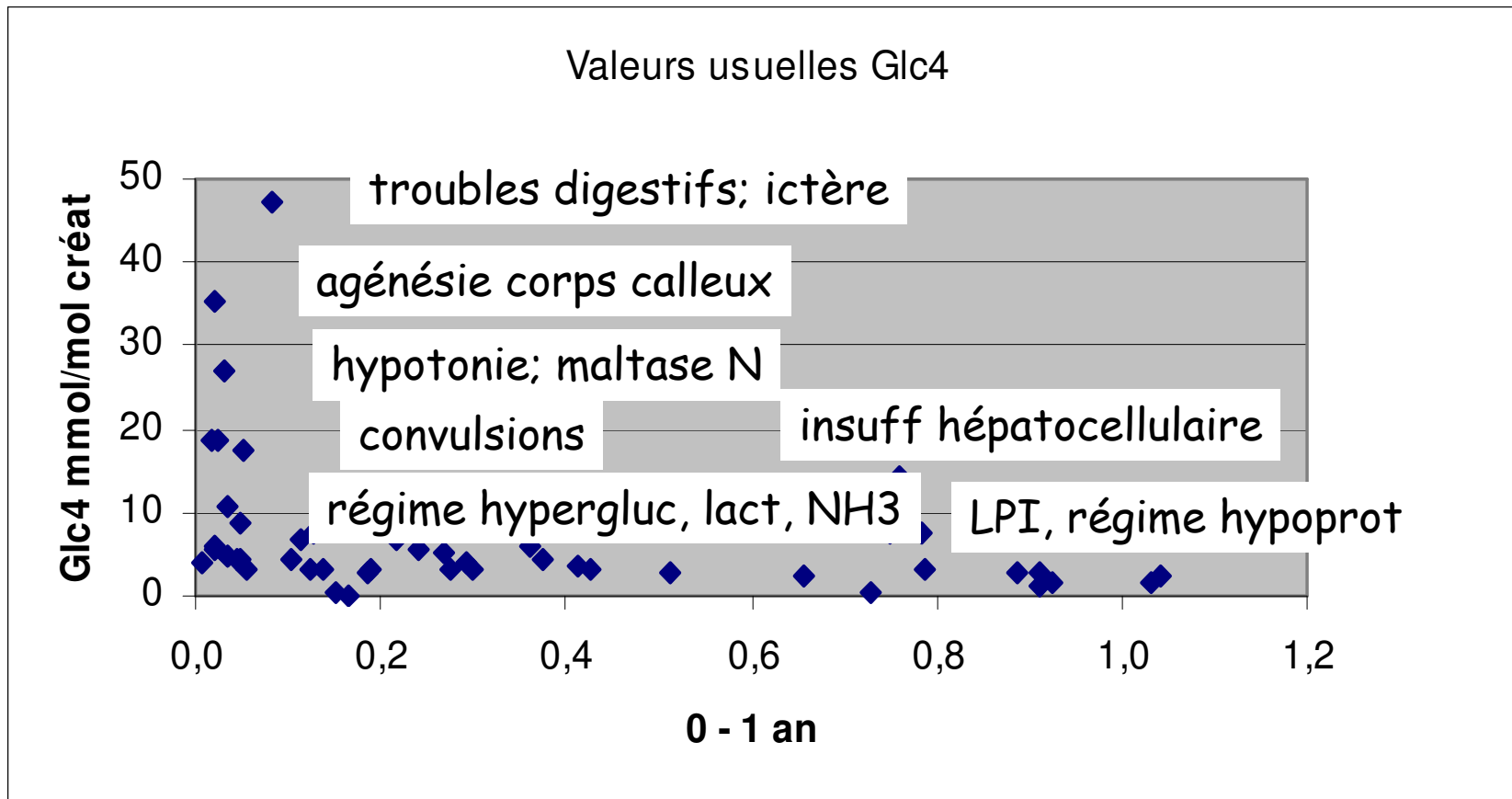
# Valeurs usuelles $Glc_4$



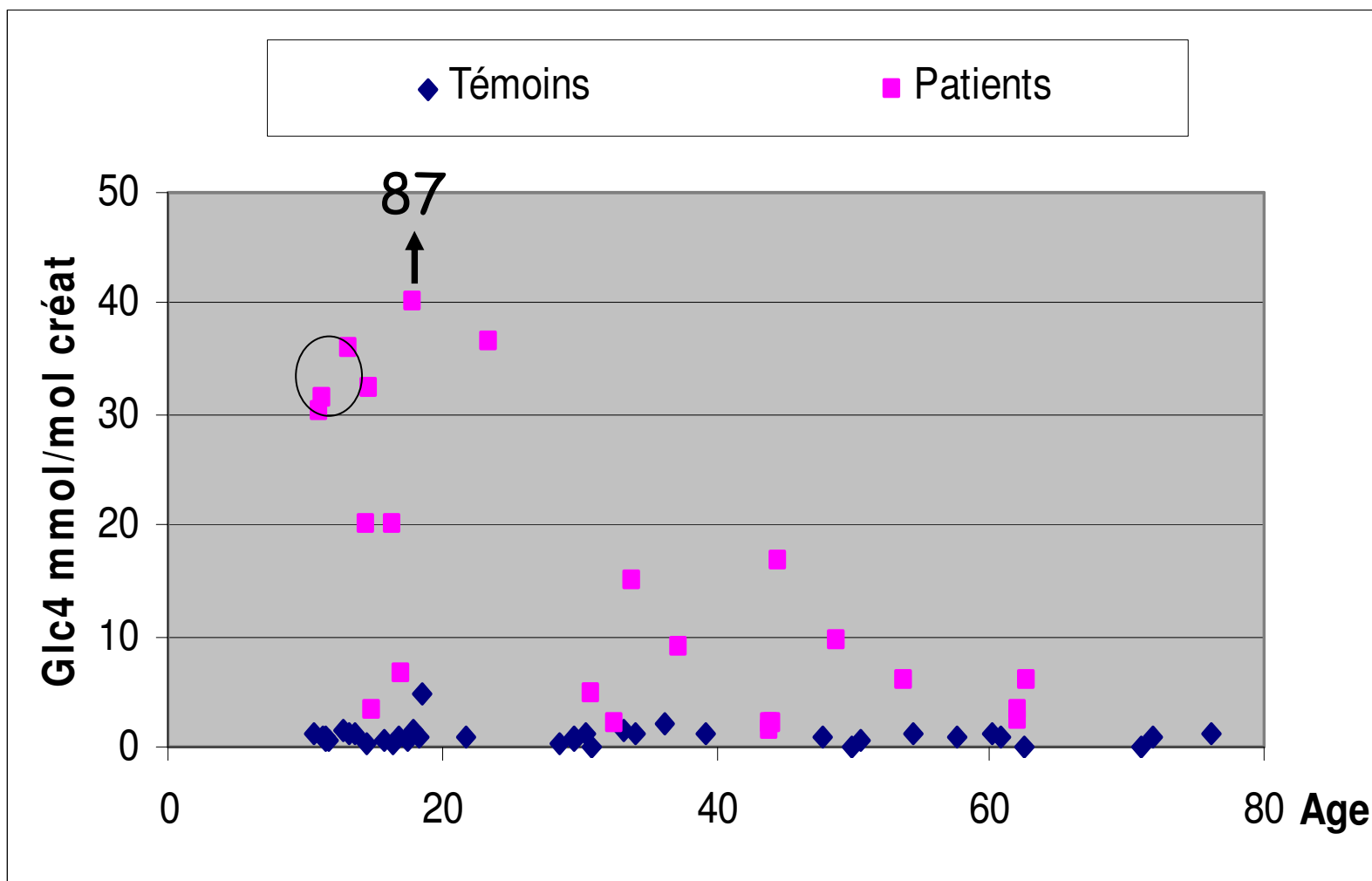
# Formes infantiles (Pompe)



# Témoins de 0 à 1 an

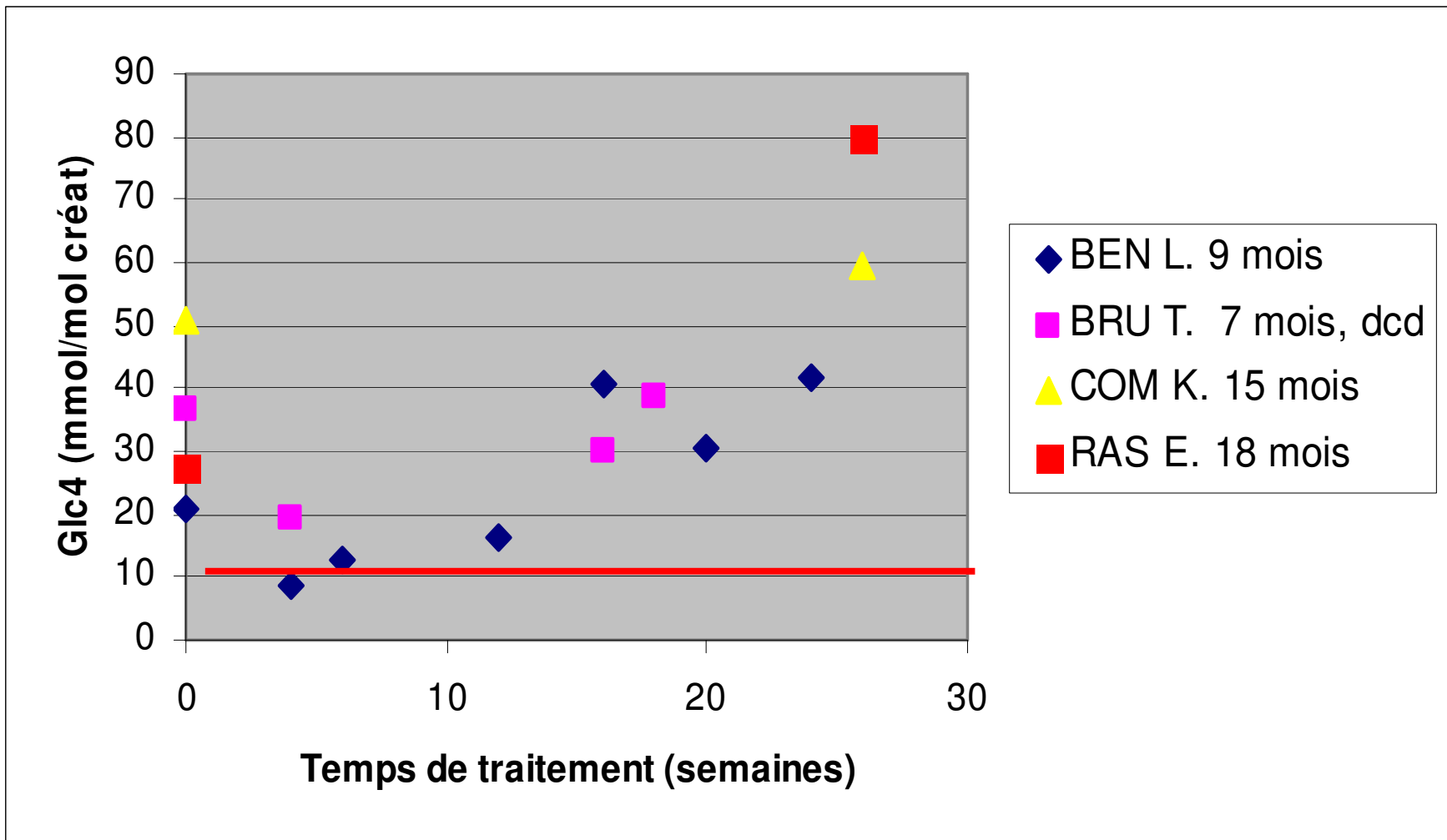


# GSD II adultes

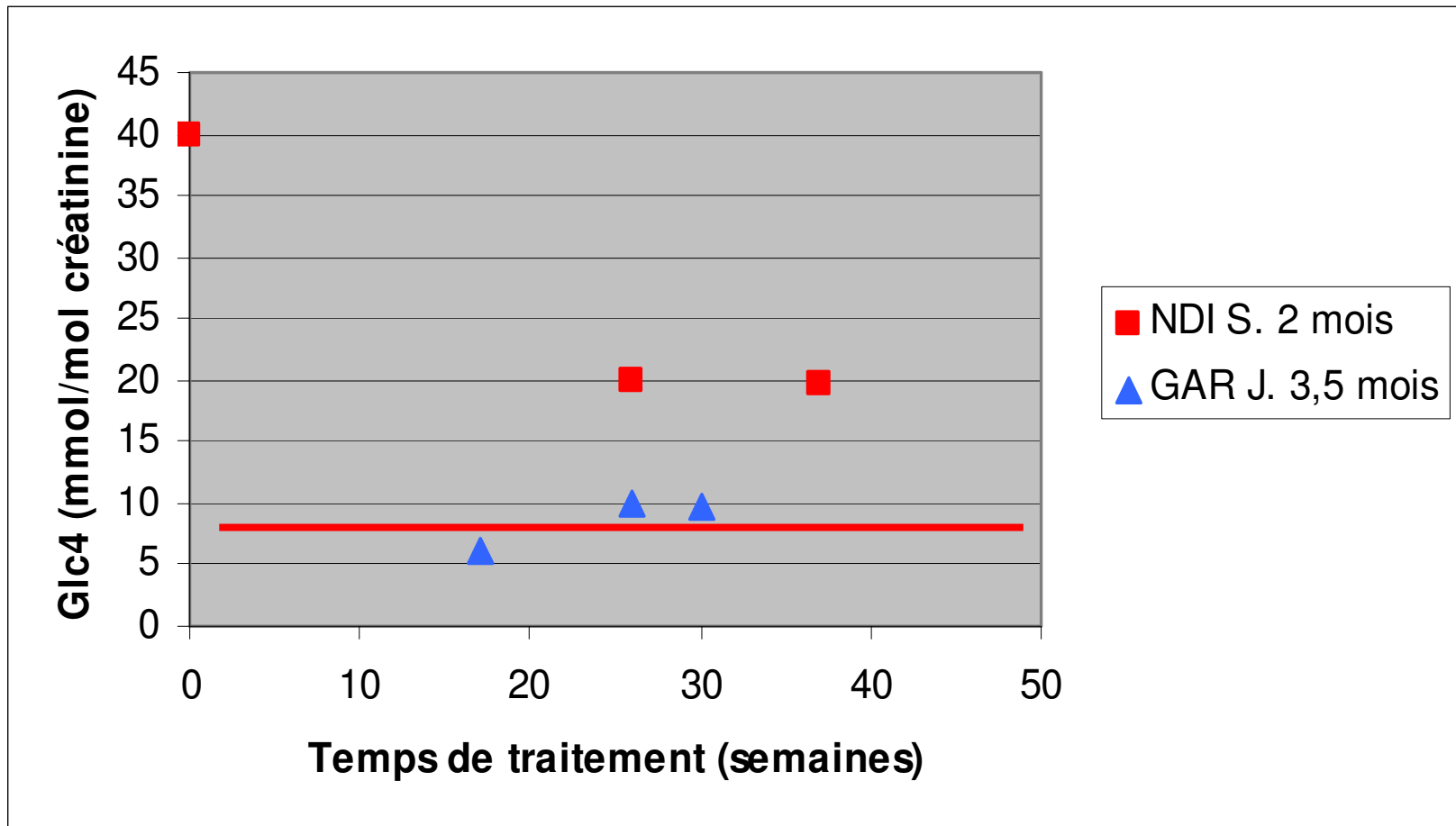




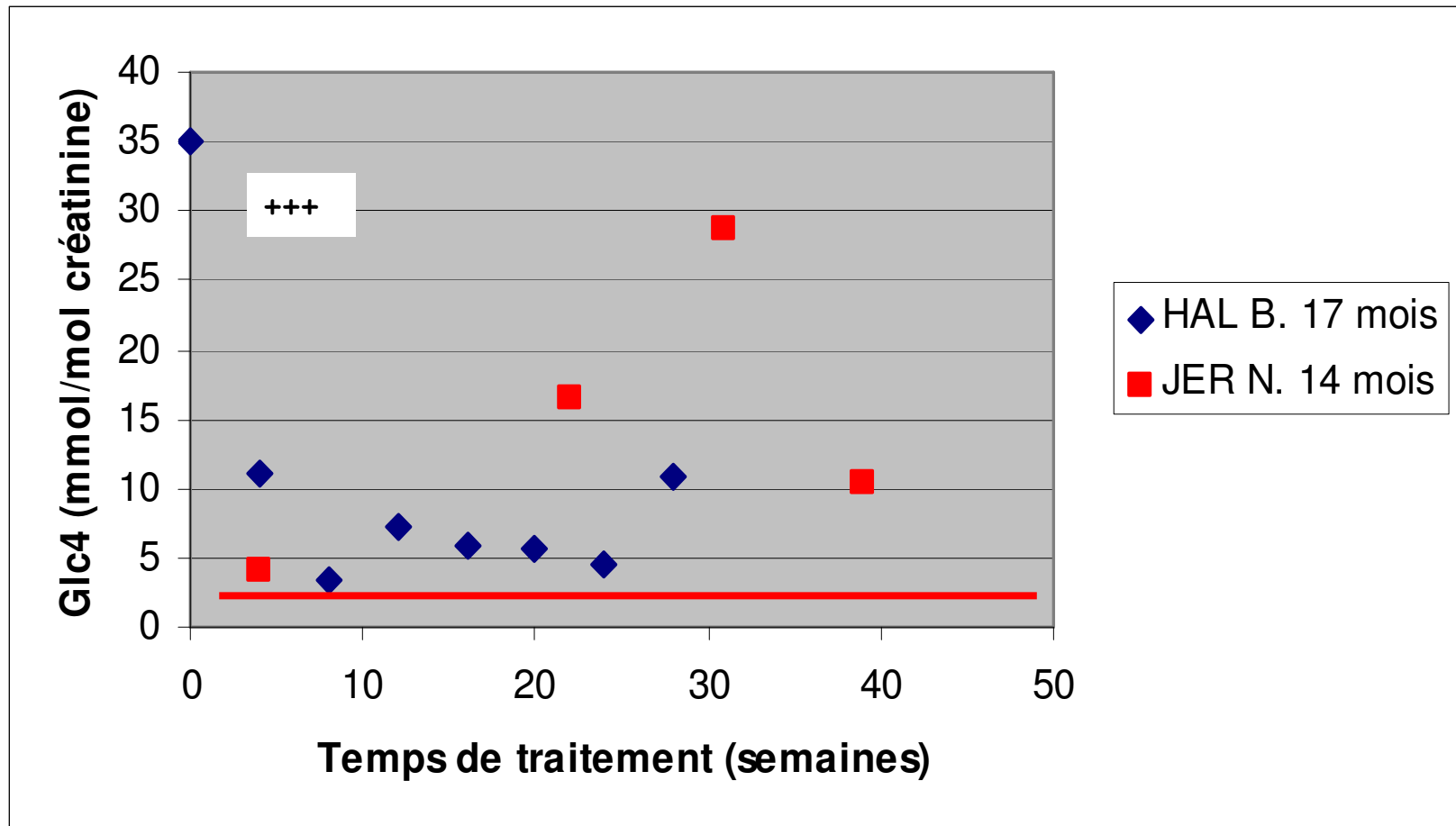
# Pompe traités Myozyme non répondeurs début « tardif »



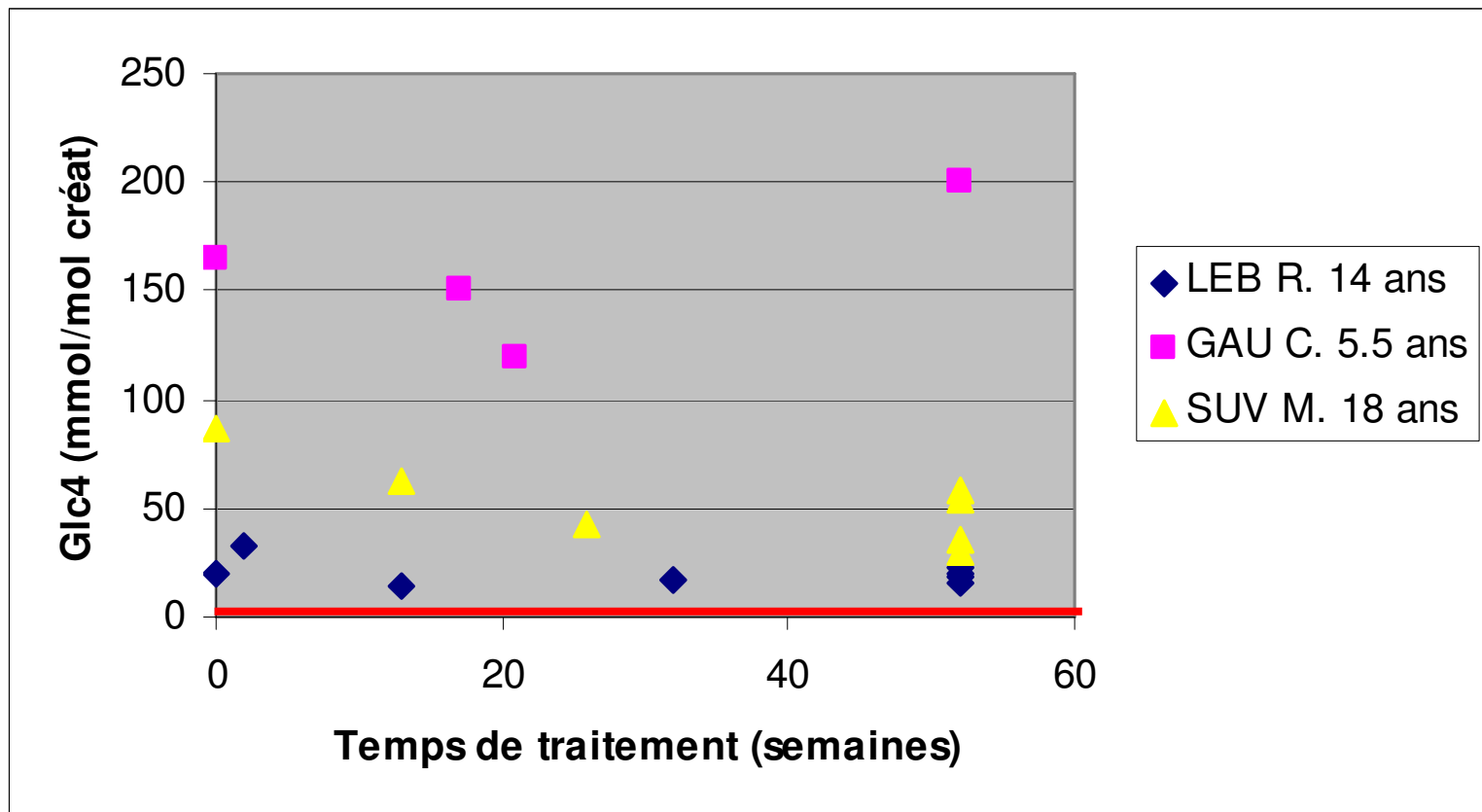
# Pompe traités répondeurs



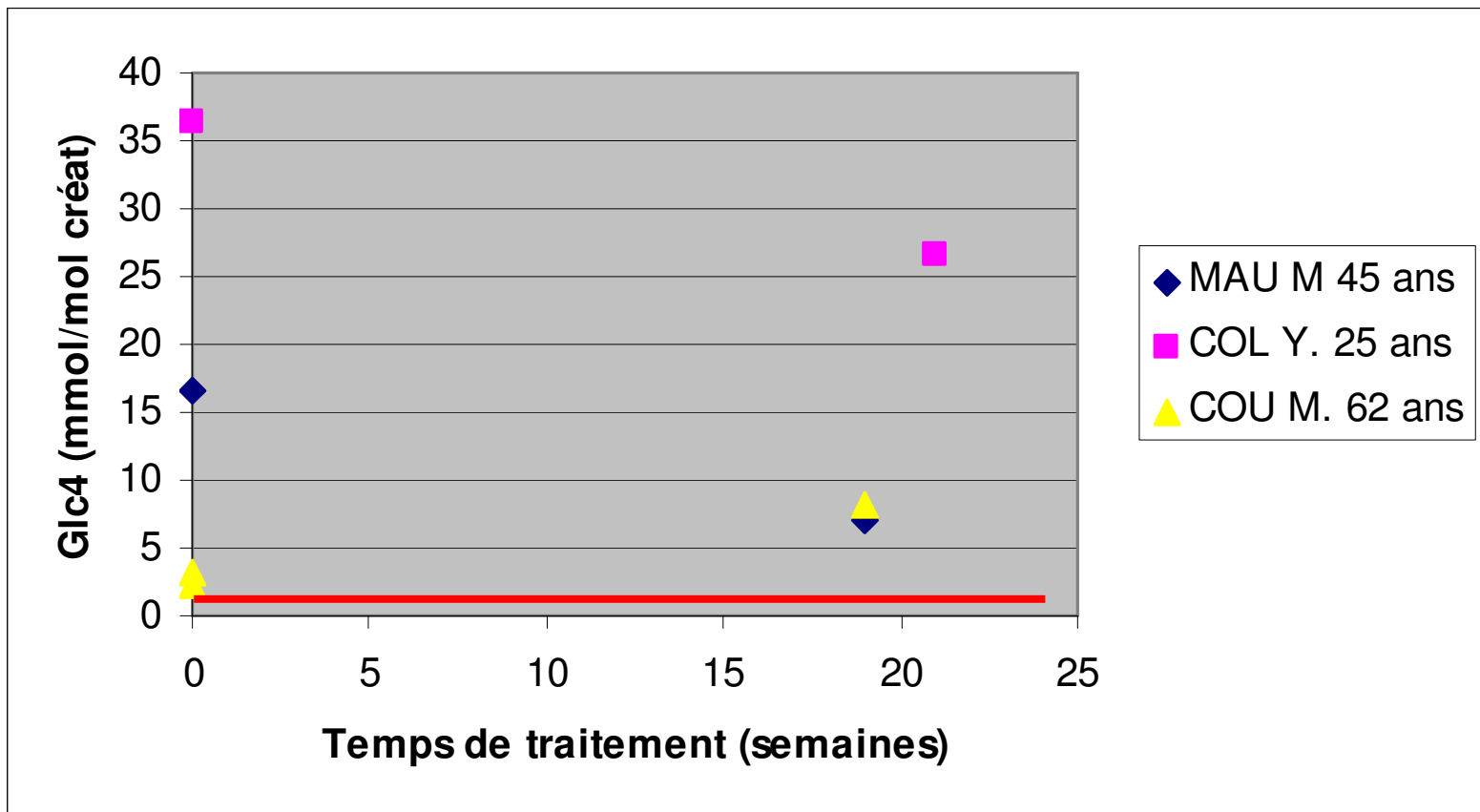
# Formes moins sévères traités répondeurs



# Traités formes juvéniles



# Traités adultes



# Conclusion

Ce paramètre est en cours d'investigation en ce qui concerne:

- **La valeur diagnostique, en complément de l'activité maltase acide:**
  - Résultats parfois élevés chez les nouveaux-nés non atteints de maladie de Pompe
    - Etude d'une population de nouveaux-nés hypotoniques hospitalisés en néonatalogie, en cours
- **La valeur pronostique:**
  - relation Glc4/sévérité de l'affection?
- **Le suivi du traitement par enzymothérapie**
  - Corrélation avec l'amélioration des performances motrices?

# Conditions de prélèvement

- Envoyer 2 à 3 mictions prélevées des jours différents
  - À T° ambiante en moins de 24 heures
  - Congelées et envoyées congelées dans les autres cas (éviter les envois le vendredi et veilles de fêtes)
  - Renseignements cliniques
- Suivi thérapeutique tous les 6 mois-1 an dans les mêmes conditions.