



## Les anomalies de glycosylation des protéines dans l'exploration des hépatopathies chroniques.

*Muriel Girard, Arnaud Bruneel, Aurelia Poujois, Monique Fabre, Florence Lacaille,  
Dominique Debray ; Hôpital Necker, Paris*

**Contexte** : Les anomalies de glycosylation des protéines constituent un registre croissant de maladies rares pouvant être à l'origine d'atteinte hépatique.

**Objectif** : Les cliniciens doivent les évoquer les anomalies de glycosylation des protéines lors de l'exploration d'hépatopathies chroniques sans étiologie claire.

**Méthodes** : Quatre patients avec hépatopathie chronique et errance diagnostique pendant plusieurs années ont été explorés à la recherche d'anomalie de glycosylation des protéines.

**Résultats** : Pour ces 4 patients des diagnostics avaient été évoqués initialement sans pouvoir être finalement affirmés : maladie de Wilson (n=1), maladie de Niemann-Pick (n=1), cytopathie mitochondriale (n=2). Les 4 patients avaient tous une atteinte hépatique atypique pour la pathologie initialement évoquée. Certains avaient des tableaux graves de cirrhose. Nous avons identifié une anomalie de glycosylation des protéines associant des anomalies de N et O glycosylation (CDG de type II) venant expliquer le phénotype complexe et atypique de ces 4 malades. Le gène impliqué pour ces 4 malades est le même et a été tout récemment identifié dans la littérature. A l'ère de la découverte d'un nombre croissants de gènes impliqués dans les anomalies de la glycosylation des protéines, nous discutons l'implication des CDG syndromes dans les atteintes hépatiques chroniques de l'enfant.

**Conclusion** : Les hépatologues doivent savoir évoquer la possibilité d'une anomalie de glycosylation des protéines dans l'exploration des hépatopathies chroniques atypiques.