

## **76. GSD-11 (GLUT-2) / Fanconi Bickel**

### **Synonymes :**

Maladie de stockage du glycogène de type 11  
Glycogénose de type 11I  
Syndrome de Fanconi-Bickel  
La maladie de Fanconi-Bickel  
Maladie de stockage du glycogène de type 11  
Déficience en GLUT 2

Nom le plus commun  
GSD-11

### **Introduction**

La maladie de Fanconi-Bickel (GSD-11) est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" désigne la transformation et le traitement des substances dans notre corps. Elle est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

### **Maladies de stockage du glycogène**

Le syndrome de Fanconi-Bickel était autrefois compté parmi les maladies de stockage du glycogène. Il s'agit d'un groupe de maladies dans lesquelles la dégradation ou la constitution du glycogène est perturbée. Le nom anglais de ces maladies est Glycogen Storage Diseases, en abrégé GSD, dont il existe une dizaine de types. Le syndrome de Fanconi-Bickel de type 11 (GSD-11). Bien que cette maladie implique également un stockage anormal du glycogène dans le foie, les symptômes ne sont pas causés par une erreur dans le métabolisme du glycogène, mais par un défaut dans le transport du glucose. Par conséquent, la maladie est de préférence désignée sous le nom de syndrome de Fanconi-Bickel et non de GSD-11. La maladie tire son nom des médecins Fanconi et Bickel, qui ont décrit ensemble le premier patient en 1949.

On sait maintenant que le syndrome de Fanconi-Bickel est un déficit en transporteurs de glucose. Un autre nom pour cette maladie est le déficit en GLUT 2.

### *Contexte*

Les glucides (sucres) sont importants pour l'homme en tant que carburant (source d'énergie) ou en tant qu'aide à la constitution des tissus. Le cerveau en particulier est très dépendant de la quantité de sucre dans le sang, il est donc important que le taux de sucre dans le sang ne tombe pas trop bas. L'organisme veille de plusieurs manières à ce que l'apport en sucre reste à un certain niveau : les glucides sont extraits des aliments par les intestins. Pour une partie, ils arrivent directement sous forme de glucose dans le sang, pour une autre partie, ils sont stockés sous forme de glycogène. Il s'agit d'un polysaccharide qui est fabriqué par le corps et ensuite stocké. De cette façon, on crée une réserve d'énergie qui peut être utilisée lorsque le

taux de sucre dans le sang baisse. Le stockage le plus important de glycogène a lieu dans le foie. Il est également stocké dans les muscles.

Si, quelque temps après le repas, il faut fournir un effort important qui demande beaucoup d'énergie (par exemple le sport), le glycogène peut être décomposé en glucose pour maintenir le taux de sucre dans le sang. Si cela ne suffit pas, l'organisme peut fabriquer du "nouveau" glucose à partir de substances non glucidiques, comme les graisses et les protéines. Ce processus est appelé "gluconéogenèse".

Pour les différentes conversions des glucides, le corps utilise un grand nombre d'enzymes. En l'absence d'une certaine enzyme, des troubles peuvent survenir en raison de l'accumulation de glycogène ou d'une pénurie d'un autre glucide.

Les glucides se présentent sous différentes formes dans l'alimentation. Seule la forme la plus simple (le glucose) peut être absorbée directement dans le sang. Les autres types d'hydrates de carbone sont transformés en glucose ou en glycogène.

### *Monosaccharides*

Ce sont des sucres simples ("mono" signifie un). Le monosaccharide le plus important pour l'homme est le glucose ("glycos" est le mot grec pour sucre). Le glucose est utilisé directement comme source d'énergie pour de nombreux organes et les muscles. Le fructose, un monosaccharide de forme légèrement différente, se trouve dans les fruits (sucre des fruits). Le galactose est un monosaccharide, lié au glucose, présent dans le lait sous forme de lactose (sucre du lait). Le lactose est appelé un disaccharide.

### *Disaccharides*

Ce sont des sucres constitués de deux monosaccharides. ("di" signifie deux) Outre le lactose, le maltose et le saccharose sont des exemples de disaccharides. Le maltose (sucre de malt) est constitué de deux molécules de glucose. Le saccharose (sucre de canne) est constitué d'une molécule de fructose et d'une molécule de glucose.

### *Polysaccharides*

Le pain, les pâtes et les pommes de terre contiennent de l'amidon, qui est constitué d'un grand nombre de molécules de glucose liées entre elles. L'amidon est un polysaccharide ("polys" signifie "nombreux") ; un sucre multiple. Le corps peut fabriquer divers nouveaux sucres à partir de cette substance.

### *Glycogène*

Un surplus de glucides stocke le corps sous forme de glycogène, un polysaccharide. Le glycogène est une longue chaîne de molécules de glucose, avec de nombreuses ramifications.

### *Rareté*

Le syndrome de Fanconi-Bickel est une maladie très rare.

### *Autres maladies de stockage du glycogène*

Outre le syndrome de Fanconi-Bickel, il existe dix autres maladies d'empilement du glycogène. Comme dans le cas du syndrome de Fanconi-Bickel, ils sont souvent

associés au nom d'un médecin qui a découvert la maladie ou qui a franchi une étape importante dans la connaissance de la maladie. Vous trouverez ci-dessous une liste de toutes les maladies liées à l'empilement du glycogène, avec le nom du médecin auquel elles sont attribuées. Elles peuvent être divisées en maladies dans lesquelles les muscles sont principalement touchés et en maladies dans lesquelles le foie et les muscles sont touchés.

Maladies de stockage du glycogène affectant principalement les muscles :

GSD-2 (Pompe)  
GSD-5 (McArdle)  
GSD-7 (Tarui)

Maladies d'accumulation du glycogène dans lesquelles les muscles et le foie sont affectés :

GSD-1 (von Gierke)  
GSD-3 (Cori-Forbes)  
GSD-4 (Andersen)  
GSD-6 (Hers)  
GSD-9  
GSD-0  
GSD-11 (Fanconi-Bickel)

### **Symptômes**

Les patients atteints du syndrome de Fanconi-Bickel consultent souvent un médecin avant leur deuxième année de vie avec un retard de croissance souvent sévère. Ils souffrent souvent de tremblements des membres. À l'âge de deux ans, les enfants ont un ventre gonflé parce que leur foie et leurs reins sont fortement hypertrophiés. Leurs reins fonctionnent mal et une accumulation de glycogène peut être trouvée dans le foie et les reins. Les patients ne peuvent pas traiter le galactose correctement.

### **Diagnostic**

Plusieurs tests peuvent donner une indication sur le diagnostic. Pour un diagnostic définitif, le gène GLUT2 est analysé.

### **Traitement**

Le syndrome de Fanconi-Bickel, comme la plupart des maladies métaboliques, ne peut être guéri. Il n'existe pas non plus de traitement spécifique permettant de combattre les symptômes. Ce qui semble fonctionner, c'est un régime avec des tétées fréquentes et une restriction du galactose.

On sait peu de choses sur le pronostic à long terme de ces patients.

### **Hérédité**

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".