

Laboratoires impliqués dans le diagnostic enzymatique et/ou moléculaire des anomalies héréditaires du métabolisme du glycogène et de la glycolyse

Laboratoire de Biochimie Hôpital Bicêtre AP-HP

Etude enzymatique des glycoséoses hépatiques **Dr A Spraul** (Dr C Baussan)

Erythrocytes : glycogène, phosphorylase b kinase (GSD IX)

Lymphocytes : phosphorylase a et a+b, phosphorylase b kinase (GSD VI et IX)

enzyme débranchante (GSD III), enzyme branchante (GSD IV)

Etude des gènes des glycoséoses hépatiques **Dr A Spraul**, Dr A Boutron (Dr C Baussan)

Type VI: déficit en glycogène phosphorylase hépatique (gène *PYGL*)

Type IX : déficit en phosphorylase b kinase (gènes *PHKA2*, *PHKG2* et *PHKB*)

Type XI : syndrome de Fanconi-Bickel déficit en GLUT2 (gène *SLC2A2*)

tel : 01 45 21 29 29 ou 26 05 e-mail : anne.spraul@bct.aphp.fr

tel : 01 45 21 35 22 ou 26 05 e-mail : audrey.boutron@bct.aphp.fr

Laboratoire des Maladies Héréditaires du Métabolisme, Biochimie et Biologie Moléculaire, Centre de Biologie et Pathologie Est, Hospices Civils de Lyon Bron

Etude enzymatique des glycoséoses hépatiques **Dr M Piraud**

Erythrocytes : glycogène, phosphorylase b kinase (GSD IX)

Leucocytes : enzyme débranchante (GSD III)

Fibroblastes : enzyme débranchante (GSD III), enzyme branchante (GSD IV)

Biopsie de foie : glycogène, enzyme débranchante (GSD III), enzyme branchante (GSD IV), phosphorylase a et a+b (GSD VI), phosphorylase b kinase (GSD IX), complexe glucose-6 phosphatase (GSD Ia, Ib), glycogène synthase (GSD 0)

Etude des gènes des glycoséoses hépatiques **Dr R Froissart**

Type Ia : déficit en glucose -6- phosphatase (gène *G6PC*)

Type Ib : déficit en glucose-6-phosphate translocase (gène *SLC37A4*)

Type IV : déficit en enzyme branchante (gène *GBE1*)

Etude enzymatique des glycoséoses musculaires **Dr M Piraud**

Sang total (papier Guthrie) : maltase acide ou α -glucosidase (GSD II ou maladie de Pompe)

Lymphocytes : maltase acide (GSD II)

Fibroblastes : maltase acide (GSD II), enzyme branchante (GSD IV)

Biopsie de muscle : étude de la production de lactate à partir de différents substrats pour exploration de la glycoséolyse et la glycolyse (glycogène, glucose-6P...) puis mesure d'activités enzymatiques spécifiques ; glycogène phosphorylase (GSD V ou Mac Ardle), phosphorylase b kinase (GSD VIII), phosphoglucomutase, phosphoglucose isomérase, phosphofructokinase (GSD VII ou maladie de Tarui), phosphoglycératokinase, phosphoglycératemutase, lactatedeshydrogénase, glycogènesynthase (GSD 0)

Etude des gènes des glycoséoses musculaires **Dr R Froissart**

Type V : déficit en phosphorylase musculaire gène *PYGM* (mutation fréquente p.R50X)

Type II : déficit en maltase acide (gène *GAA*)

tel : 04 72 12 96 86 ou 96 32 e-mail : roseline.froissart@chu-lyon.fr

tel : 04 72 12 96 93 ou 96 32 e-mail : monique.piraud@chu-lyon.fr

Laboratoire de Biochimie Hôpital Antoine Bécère AP-HP

Etude des gènes des glycoséoses hépatiques **Dr F Petit**

- Type Ia : déficit en glucose-6-phosphatase (gène *G6PC*)
- Type Ib : déficit en glucose-6-phosphate translocase (gène *SLC37A4*)
- Type I : gène régulateur (gène *SRC2*, en développement)
- Type III : déficit en enzyme débranchante (gène *AGL*)
- Type 0a : déficit en glycogène synthase (gène *GYS2*)
déficit en glycogénine (gène *GYG2*, en développement)

Etude des gènes des glycoséoses musculaires **Dr F Petit**

- Type 0b : déficit en glycogène synthase (gène *GYS1*)
déficit en glycogénine (gène *GYG1*, en développement)
- Type V : déficit en phosphorylase musculaire ou Mac Ardle (gène *PYGM*)
- Type VII: déficit en phosphofructokinase ou Tarui (gène *PFKM*)
- Type XIV: déficit en phosphoglucomutase (gène *PGM1*)
- Type VIII : déficit en phosphorylase b kinase (gènes *PHKA1* et *PHKG1*, en développement)

Tel : 01 45 37 45 27 ou 43 09 e-mail : francois.petit@abc.aphp.fr

Laboratoire de Biochimie Hôpital Henri Mondor AP-HP

Etude enzymatique des anomalies de la glycolyse (enzymes érythrocytaires)

Dr O Balleyguier et Dr M Bahau

Erythrocytes : phosphofructokinase PFK (GSD VII), Aldolase A ,
triose-phosphate isomérase TPI, phosphoglycérate kinase PGK,
lactate déshydrogénase LDH

Tel : 01 49 81 35 70 ou 01 49 81 21 11 poste 16874

e-mail : marie-odette.balleyguier@hmn.aphp.fr et michel.bahau@hmn.aphp.fr

Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique (Service de Biochimie Métabolique), Hôpital Pitié Salpêtrière AP-HP

Etude de gènes des glycoséoses musculaires et ou cardiaques **Dr P Richard**

Maladie de Danon : déficit en lysosomal-associated membrane protein 2 LAMP2
(gène *LAMP2*)

Déficit en AMP protéine kinases AMPK : gène *PRKAG2* et gène *PRKAG3*

Tel : 01 42 17 76 56 e-mail : pascale.richard@psl.aphp.fr

Laboratoire de Biochimie et Génétique Moléculaire, Hôpital Cochin AP-HP

Etude enzymatique de la glycoséose de type II ou maladie de Pompe. **Dr C Caillaud**

Leucocytes, fibroblastes, biopsie de muscle : mesure de l'activité maltase acide (ou α glucosidase acide)

Etude du gène impliqué dans la glycoséose de type II ou maladie de Pompe. **Dr C Caillaud**
Séquençage complet du gène *GAA*

Tel : 01 58 41 16 13 ou 01 44 41 24 02 e-mail : catherine.caillaud@cochin.inserm.fr

Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire

Hôpital de la Conception AP-HM Marseille

Etude du gène de la glycoséose de type V **Dr JL Bergé-Lefranc**

Type V : déficit en phosphorylase musculaire Mc Ardle gène *PYGM* (p.R50X et séquence du gène)

Tel : 04 91 38 39 17 ou 39 16 e-mail : j.berge@ap-hm.fr

**Laboratoire de Biochimie Métabolique, Institut Fédératif de Biologie, Hôpital Purpan,
330 avenue de Grande-Bretagne, 31059 Toulouse**

- Etude enzymatique de la glycogénose de type II ou maladie de Pompe. **Pr T. Levade**
Leucocytes, lymphocytes, fibroblastes, lignées lymphoblastoïdes, biopsie de muscle :
mesure de l'activité maltase acide (ou α -glucosidase acide)
- Etude du gène impliqué dans la glycogénose de type II ou maladie de Pompe. **Pr T. Levade**
Recherche de la mutation commune IVS1-13T>G dans le gène *GAA*
- Recherche de la maladie de Danon. **Pr T. Levade**
Analyse de la protéine LAMP2 par immunocytochimie sur fibroblastes en culture
Analyse du gène *LAMP2*

Tel : (33) 5 67 69 04 81 ou (33) 6 14 14 72 61 e-mail : levade.t@chu-toulouse.fr ou
thierry.levade@inserm.fr

23/11/2010