



## 'Carbohydate-deficient transferrin' (CDT): marqueur de dépistage de CDG syndrome chez les enfants en Tunisie

W. Zidi<sup>1</sup>, MB. Hammami<sup>1</sup>, I. Turki<sup>3</sup>, M. Hachicha<sup>6</sup>, H. Seboui<sup>7</sup>, K. Monastiri<sup>4</sup>, S. Ben Becher<sup>5</sup>, H. Sanhaji<sup>1</sup>, N.Tebib<sup>2</sup>, M. Feki<sup>1</sup>, M. Allal-Elasmi<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Laboratoire de Biochimie & <sup>2</sup>Service de Pédiatrie, Hôpital La Rabta, <sup>3</sup>Service Neuro-Pédiatrie, Institut National de Neurologie Mongi-Ben Hamida, <sup>4</sup>Service de Neonatologie, Hôpital Fattouma Bourguiba, <sup>5</sup> Service de Pédiatrie, Hôpital d'Enfants Bechir Hamza, <sup>6</sup>Service de Pédiatrie, Hôpital Hedi Chaker, <sup>7</sup> Service de Neonatologie, Hôpital Farhat Hached. Tunisie.

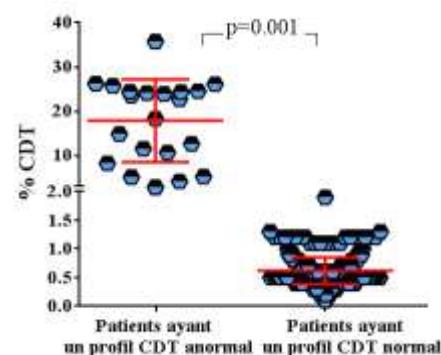
### Introduction

Le **CDG** "Congenital Disorder of Glycosylation" Syndrome est un groupe de maladies autosomiques récessives de l'atteinte de la glycosylation des protéines, liées à un déficit des différentes glycosyl transférases. Ces maladies se manifestent par des atteintes neurologiques auxquelles peuvent s'associer des atteintes multiviscérales. Le diagnostic CDG repose sur la suspicion clinique et l'analyse des isoformes de la transferrine (Tf). **Nous présentons ici notre expérience du dépistage CDG chez les enfants suspectés d'une maladie métabolique par la détermination du pourcentage sérique de carbohydate-deficient transferrin (%CDT).**

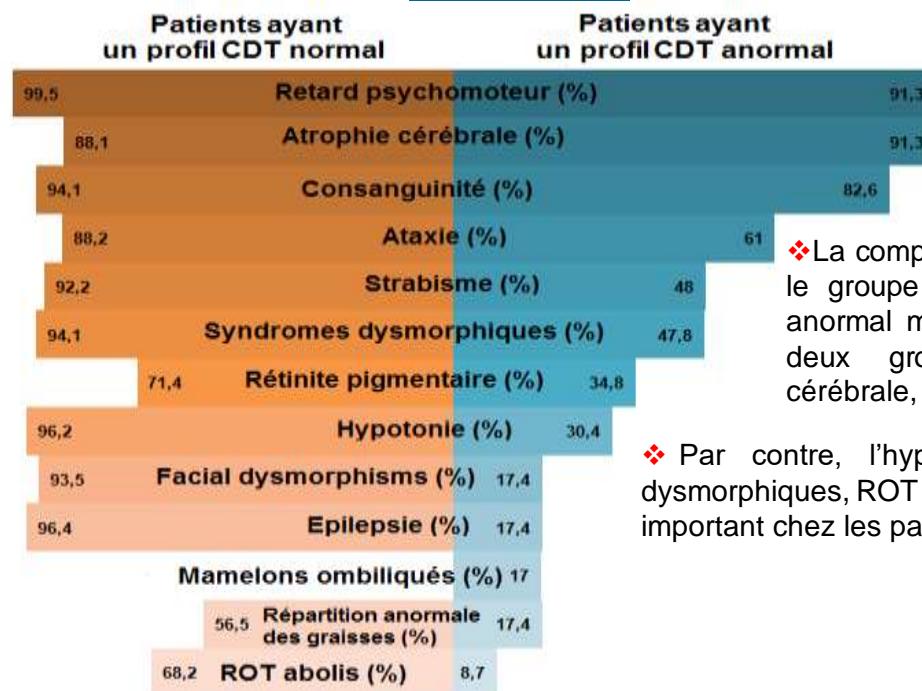
### Matériel et méthodes

Entre 2007 et 2021, nous avons reçu 1055 demandes d'analyse provenant de différents services et hôpitaux, pour des enfants âgés entre 2 jours et 17 ans avec suspicion d'un CDG syndrome. L'analyse des isoformes de la Tf déterminée par électrophorèse capillaire sur automate Capillarys (Sebia) a été réalisé au laboratoire de biochimie, hôpital la Rabta Tunis.

### Résultats



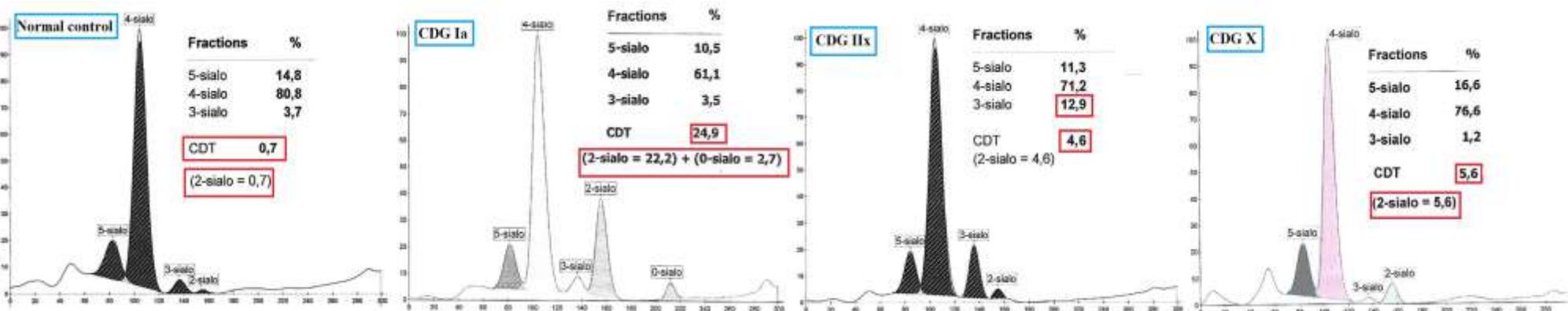
❖ Sur 1055 demandes d'analyse seul 23 patients présentent un profil des isoformes de la Tf anormal et un taux de CDT élevé (18,32±9,32 vs 0,62±0,23).



❖ La comparaison des différents signes cliniques entre le groupe de patients de profil de CDT normal et anormal montre souvent une ressemblance entre les deux groupes; retard psychomoteur, l'atrophie cérébrale, l'ataxie.

❖ Par contre, l'hypotonie, le strabisme, les syndromes dysmorphiques, ROT abolis, Epilepsie, rétinite pigmentaire plus important chez les patients de profil CDT normal.

### Profils électrophorétiques du contrôle normal et quelques patients CDG syndrome



### Conclusion

Du fait de la grande ressemblance des signes cliniques entre les différentes maladies métaboliques, la détermination du taux de la CDT est un bon marqueur pour dépister le CDG syndrome.