

193. Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD).

Synonymes :

Déficience en glucose-6-phosphate déshydrogénase / déficience.

G6PD

Anémie hémolytique due à un déficit en G6PD

Nom le plus commun

G6PD

Introduction

Le G6PD est une maladie métabolique héréditaire. Le "métabolisme" désigne la transformation et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la constitution 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, tandis que le produit éventuellement important ne se forme pas assez ou parfois pas du tout. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. On appelle cela une maladie métabolique.

Contexte

Dans le cas du G6PD, il est parfois préférable de parler de "défaut enzymatique" plutôt que de "maladie métabolique", car les patients ne présentent généralement aucun symptôme. Toutefois, l'ingestion de certaines substances peut provoquer des réactions graves et aiguës qui, si elles ne sont pas traitées, peuvent entraîner la mort. Les substances dangereuses pour les patients atteints de G6PD comprennent les fèves et certains médicaments.

L'enzyme défectueuse ou manquante

La G6PD est due à un défaut de l'enzyme glucose-6-phosphate déshydrogénase.

Rareté

Le G6PD est l'anomalie enzymatique la plus courante dans le monde. On estime qu'environ 400 millions de personnes dans le monde présentent ce défaut enzymatique. Comme ce défaut enzymatique entraîne également une résistance au paludisme, il est fréquent dans les régions d'Afrique et d'Asie. On ne sait pas combien de personnes en Belgique sont atteintes de G6PD.

Symptômes

Les deux symptômes les plus caractéristiques de la G6PD sont la jaunisse néonatale et la crise aiguë avec anémie.

La jaunisse survient généralement entre un et quatre jours après la naissance. Elle peut être très grave, mais elle est généralement traitable. Pourtant, la jaunisse est également plus fréquente chez les nouveau-nés en bonne santé, en raison de la dégradation accélérée de l'hémoglobine fœtale. Elle est donc moins spécifique aux nouveau-nés présentant un déficit en G6PD.

Les crises hémolytiques aiguës ne surviennent presque jamais spontanément, mais sont déclenchées par certaines substances. Les infections peuvent également provoquer une crise. La gravité des crises varie d'un patient à l'autre et dépend souvent de facteurs tels que l'âge et l'état de santé général du patient. Elles peuvent être très graves, mais aussi si légères et de courte durée que le patient les remarque à peine.

Comme la crise nécessite presque toujours un élément déclencheur, il existe aussi des "patients" qui vivent entièrement sans symptômes.

Un petit nombre de patients souffrent d'anémie chronique.

Diagnostic

Un défaut de l'enzyme glucose-6-phosphate déshydrogénase peut être détecté assez facilement par une analyse de laboratoire des globules rouges. La plupart du temps, l'activité de l'enzyme est mesurée, souvent en combinaison avec l'activité d'une autre enzyme.

Traitement

Le G6PD ne peut pas être guéri. Cependant, il est possible de traiter les symptômes aigus autant que possible. En outre, la prévention des crises d'anémie est importante.

Le traitement de la jaunisse néonatale se fait par des médicaments et, si nécessaire, par une transfusion sanguine. La transfusion sanguine est aussi souvent le traitement de choix des crises d'anémie.

Une fois que l'on sait qu'un patient est atteint de G6PD, il est important d'éviter les médicaments dangereux, ainsi que les fèves. Les patients doivent également être très vigilants en ce qui concerne les infections.

Hérédité

Les maladies métaboliques sont des maladies héréditaires. Cela signifie que vous êtes né avec la maladie et que vous ne pouvez pas en guérir. Cela signifie généralement que les parents ne pouvaient pas savoir à l'avance que leur enfant tomberait malade. Dans le cas d'une transmission récessive liée au chromosome X, l'anomalie se situe sur le chromosome X de la mère. Dans la plupart des cas, elle n'est pas affectée. Elle est alors "porteuse saine" d'un gène défectueux et elle possède également le gène normal. Le gène normal assure une production suffisante de l'enzyme nécessaire. Un enfant (garçon) atteint de la maladie possède le gène anormal sur son chromosome X. Il n'y a pas de gène compensatoire sur son chromosome Y. Par conséquent, l'enzyme n'est pas ou pas suffisamment fabriquée.

Récessif lié à l'X

Dans chaque cellule du corps, le matériel héréditaire est présent en double et divisé en paires de chromosomes. Chaque cellule possède 22 paires égales (autosomes), tandis que la 23e paire est déterminante pour le sexe et diffère entre une femme qui possède deux chromosomes X et un homme qui possède un chromosome X et un chromosome Y.

Cette maladie métabolique est transmise de manière récessive liée au sexe (liée à l'X). Lié au sexe signifie que le gène anormal est situé sur un chromosome sexuel, presque toujours sur

le chromosome X. Ces maladies surviennent presque exclusivement chez les garçons et les hommes, car ils ne possèdent qu'un seul chromosome X. Si leur mère possède un gène anormal sur l'un de ses chromosomes X, elle n'est généralement pas malade elle-même, car elle possède encore le gène normal sur son autre chromosome X. Le gène normal garantit que l'enzyme nécessaire est fabriquée en quantité suffisante chez elle. Ses fils ont 50 % de chance d'hériter de la maladie. Ses filles sont en bonne santé, mais ont une chance sur deux d'être porteuses du gène anormal. Les enfants peuvent à leur tour transmettre la maladie à leurs fils. Ici aussi, on ignore souvent que les femmes sont porteuses, jusqu'à ce qu'un fils naisse avec une maladie métabolique. L'homme malade ne transmet le gène anormal qu'à ses filles, qui seront toutes porteuses. La probabilité que l'homme atteint transmette la maladie à ses enfants est très faible, car sa partenaire doit être porteuse de la même anomalie génétique. Si le partenaire n'est pas apparenté, la probabilité qu'il présente la même anomalie génétique est très faible.

Les patients atteints de G6PD grandissent généralement normalement et peuvent avoir des enfants. Lorsqu'un homme atteint de G6PD a des enfants, la présence de la maladie dépendra de la femme. Lorsque la femme n'est pas porteuse, tous les enfants seront en bonne santé. Cependant, toutes les filles seront porteuses du gène anormal.

En principe, une fille ne peut contracter la G6PD que si son père est atteint de la maladie et que sa mère est porteuse du gène de la G6PD. Dans ce cas, il y a 50 % de chances que les garçons et les filles soient atteints de la maladie.

Cependant, les femmes porteuses du G6PD présentent souvent aussi des symptômes (généralement plus légers).