

55. Galactosémie classique

Synonymes :

Galactosémie classique

Déficit / carence en galactose-1-phosphate uridyltransférase

Déficit en GALT

Nom le plus courant:

Galactosémie

Introduction

La galactosémie classique est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" désigne la conversion et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire pour la constitution des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et pour la libération de l'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme présente un problème, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule, tandis que le produit éventuellement important n'est pas assez formé ou parfois pas du tout. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. Nous appelons cela une maladie métabolique.

Lactose

Le lactose, un type de sucre que l'on trouve par exemple dans les produits laitiers, est décomposé chez les personnes en bonne santé en glucose et en galactose (deux autres types de sucre) au cours de la digestion. Le glucose fournit l'énergie dont le corps a besoin. Le galactose doit être décomposé en glucose. Cela se fait en plusieurs étapes, avec l'aide d'enzymes. Dans la galactosémie, la deuxième étape de la dégradation du galactose ne se produit pas. Par conséquent, une trop grande partie des substances galactose et galactose-1-phosphate reste dans le sang. Il en résulte qu'un enfant atteint de galactosémie ne peut pas tolérer le lactose.

Galactosémie classique et galactosémie de Duarte

Les patients atteints de galactosémie classique peuvent difficilement décomposer le galactose. Ils tombent malades lorsqu'ils ingèrent du galactose lorsqu'ils sont bébés et ont souvent des plaintes. Il existe une "variante" de la galactosémie : la galactosémie de Duarte. Dans la galactosémie de Duarte, la dégradation du galactose est réduite, mais reste suffisante. Ces personnes n'ont aucune maladie et donc aucun symptôme de galactosémie.

L'enzyme défectueuse dans la galactosémie

La galactosémie classique est causée par un défaut de l'enzyme galactose-1-phosphate uridyltransférase. Par conséquent, les patients ne peuvent pas décomposer le galactose.

Rareté

La galactosémie est une maladie métabolique rare, dont l'apparition est inconnue. On estime qu'en Belgique, environ 10 à 20 personnes sont concernées.

Symptômes

Les patients atteints de galactosémie deviennent gravement malades à cause de la présence de galactose dans le lait et les produits laitiers. Souvent, les premiers symptômes de la maladie apparaissent quelques jours après la naissance, après avoir bu du lait (maternel). Les premiers signes sont qu'un bébé est faible et somnolent et a le teint jaune. Il y a aussi des problèmes d'alimentation, d'hypoglycémie et d'empoisonnement du sang (septicémie). Cela se produit également dans le cas d'affections moins graves, mais les patients atteints de galactosémie voient alors leur vie menacée rapidement car le foie et les reins ne fonctionnent plus. Sans traitement, les patients peuvent finir par mourir. Même si cela n'arrive pas, les patients qui ne sont pas traités peuvent développer des cataractes en quelques semaines. Par conséquent, les bébés suspectés d'avoir une galactosémie reçoivent par précaution une préparation pour nourrissons sans galactose, comme le lait de soja. Après le début du traitement (régime alimentaire), ces symptômes disparaissent généralement rapidement.

Les patients traités ont une espérance de vie normale.

Malgré le régime alimentaire strict, des complications peuvent survenir chez les patients atteints de galactosémie.

Une partie des patients présentent un retard de développement mental, la moitié des patients suivent un enseignement spécial à l'école primaire.

Il y a parfois des problèmes de développement de la parole et du langage. Si cela se produit, le patient est adressé à l'orthophoniste pour évaluation et/ou conseils. Cela peut améliorer les symptômes, mais ils ne disparaissent généralement pas complètement.

Chez les filles atteintes de galactosémie, la puberté peut être tardive ou même absente. Si la puberté ne se produit pas, elle peut être induite par l'administration d'hormones. Les filles ont aussi souvent une fertilité réduite. Certaines femmes tombent enceintes spontanément.

La masse osseuse des patients atteints de galactosémie peut être réduite. Jusqu'au début de l'âge adulte, il n'y a pas de réel problème à ce sujet, mais on ne sait pas ce que cela signifiera plus tard. Pour améliorer la masse osseuse, le pédiatre ou l'interniste donnera des conseils.

S'il y a une cataracte dans les premières semaines de la vie, elle disparaît souvent après avoir commencé le régime. Parfois, il reste un peu de cataracte, mais cela ne cause pas de problèmes de vision. À un âge plus avancé, des problèmes de mouvement (et de contrôle) peuvent survenir, tels que des tremblements ou des mouvements non fluides.

Diagnostic

La galactosémie est suspectée sur la base des symptômes. Le diagnostic peut être confirmé par des analyses de sang et d'urine et par des tests génétiques.

Traitement

La galactosémie ne peut être guérie. Toutefois, il est possible de minimiser les effets de la maladie grâce à un régime alimentaire sans lactose et pauvre en galactose, que les patients doivent maintenir toute leur vie. Ils doivent éviter le lait et les produits laitiers, ainsi qu'un grand nombre d'autres produits qui contiennent du (go)lactose, comme le pain avec améliorant de panification et certains produits à

base de viande. L'apport alimentaire en calcium, en vitamine D et en vitamine K est également important.

Les bébés malades que l'on soupçonne d'être atteints de galactosémie reçoivent un régime alimentaire spécial à titre de précaution jusqu'à ce que l'on sache si le diagnostic est correct. S'ils sont effectivement atteints de galactosémie, ils devront suivre un régime alimentaire strictement limité en galactose pendant toute leur vie. Le régime alimentaire a un impact majeur sur la vie des patients. La nourriture occupe une place importante dans leur vie, mais il est certain que rien n'est permis. Le lait et les produits laitiers eux-mêmes peuvent être remplacés par des produits à base de soja, qui sont aujourd'hui facilement disponibles et ont très bon goût. D'autres produits contenant du lactose (ga) peuvent aussi souvent être remplacés par d'autres, par exemple d'une autre marque. Le fromage à pâte dure affiné est autorisé et constitue une source importante de calcium. Les patients et leurs parents ont souvent du mal à cuisiner presque tout eux-mêmes. De nombreux produits prêts à l'emploi ou à consommer rapidement contiennent des substances interdites, et même le pain "ordinaire" doit être mis en doute. Mais dans presque tous les cas, un substitut peut être trouvé ou fabriqué.

En raison du régime alimentaire, les choses amusantes comme les sorties au restaurant, les dîners entre amis, les sorties, les fêtes, les repas à l'école, les gâteries et même les vacances ne sont pas une évidence pour une famille avec un patient atteint de galactosémie. En tenant compte des possibilités et des impossibilités de l'alimentation, les enfants peuvent mener une vie normale et participer autant que possible à toutes ces choses amusantes.

Ligne directrice internationale

En 2016, une ligne directrice pour le traitement de la galactosémie a été créée par des experts en galactosémie du monde entier. Tous les praticiens peuvent y trouver les meilleurs conseils actuels pour diagnostiquer et traiter la galactosémie classique.

Traitements de soutien

Malgré le régime alimentaire, un certain nombre de patients atteints de galactosémie semblent avoir un retard de développement. Ils ont des problèmes d'articulation et sont à la traîne par rapport à leurs pairs dans le domaine cognitif. Ces patients tirent un grand profit du fait que ces problèmes de développement et de langage sont détectés à un stade précoce, de sorte qu'un soutien sous forme d'orthophonie, de formation aux compétences sociales et de physiothérapie peut être rapidement mis en place. C'est pourquoi la thérapie psychologique et l'orthophonie font partie de l'accompagnement des patients atteints de galactosémie.

L'orientation et le traitement par un endocrinologue sont parfois nécessaires pour les filles de 11 ans et plus.

Hérédité

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