

## **56. Uridine diphosphate-galactose 4-épimérase**

### **Synonymes :**

Déficit en uridine diphosphate-galactose 4-épimérase / déficience  
Déficit en UDP galactose 4-épimérase / déficience  
Déficit en galactose épimérase / déficience  
Galactosémie de type 3

Nom le plus commun :  
Galactosémie

### **Introduction**

Le déficit en UDP galactose-4-épimérase (GALE) est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le métabolisme fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Il 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.

### *Sucres de lait*

Le lactose, un type de sucre présent par exemple dans les produits laitiers, est décomposé chez les personnes en bonne santé en glucose et galactose (deux autres types de sucre) au cours de la digestion. Le glucose fournit l'énergie dont le corps a besoin. Le galactose doit encore être décomposé en glucose. Cela se fait en plusieurs étapes, avec l'aide d'enzymes. Dans le cas d'un déficit en GALE, la troisième étape de la dégradation du galactose n'a pas lieu. Par conséquent, une trop grande quantité de galactose reste dans le sang. Les patients atteints d'UDP galactose-4-épimérase présentent des symptômes allant de presque rien à des symptômes similaires à ceux de la galactosémie classique.

### *L'enzyme défectueuse*

Le déficit en UDP galactose-4-épimérase est dû à un défaut de l'enzyme uridine diphosphate galactose-4-épimérase. Ce défaut réduit la capacité des patients à décomposer le galactose.

### *Rareté*

Le déficit en UDP galactose-4-épimérase est une maladie métabolique rare. On ne sait pas exactement quelle est la fréquence de la maladie en Belgique.

### **Symptômes**

De nombreuses personnes présentant un défaut de l'enzyme UDP galactose-4-épimérase ne présentent aucun symptôme. Cependant, certains patients présentent des symptômes qui ressemblent beaucoup à ceux de la galactosémie classique. Chez ces patients gravement atteints, les premiers symptômes de la maladie apparaissent quelques jours ou semaines après la naissance. Les premiers signes sont que le bébé est mou et somnolent, qu'il a le teint jaune, qu'il tolère mal la nourriture et qu'il a la diarrhée. Cela se produit également dans le cas d'affections moins graves, mais les patients atteints de galactosémie ou d'une forme grave

d'UDP galactose-4-épimérase voient rapidement leur vie menacée, car le foie et les reins cessent de fonctionner. Sans traitement, les patients peuvent finir par mourir. Même si cela ne se produit pas, les patients qui ne sont pas traités peuvent développer des cataractes en quelques semaines. Par conséquent, les bébés chez qui l'on soupçonne une galactosémie ne reçoivent du lait de soja que par précaution.

### **Diagnostic**

Si un petit patient est suspecté d'être atteint de galactosémie en raison de ses symptômes cliniques, les tests de laboratoire peuvent révéler qu'il s'agit en fait d'un déficit en UDP galactose-4-épimérase. Hors de nos frontières, les cas les plus bénins sont souvent découverts dans le cadre de programmes de dépistage des nouveau-nés. En Belgique, les nouveau-nés sont dépistés pour la galactosémie au moyen du test de Guthrie. Il est possible que des patients présentant un déficit en UDP galactose-4-épimérase soient également découverts lors de ce dépistage.

### **Traitement**

Le traitement du déficit en UDP galactose-4-épimérase consiste en un régime réduit en galactose.

### **Hérédité**

Voir "[Hérédité des troubles du métabolisme](#)".