

# LE DEFICIT EN G6PD

Le déficit en G6PD, encore appelé favisme, est le plus fréquent des déficits héréditaires enzymatiques du globule rouge. G6PD est l'acronyme désignant la Glucose-6-Phosphate-Déshydrogénase. C'est une enzyme servant à « protéger » les globules rouges de certaines agressions.

En cas de déficit en G6PD, l'enzyme ne fonctionne pas ou est fabriquée en quantité insuffisante. Lors d'une « agression » provoquée par certaines prises de médicaments ou la consommation de certains aliments, les globules rouges ne sont pas correctement « protégés ». Ils peuvent alors être détruits en grand nombre et provoquer ce qu'on appelle une anémie hémolytique. Il existe plusieurs variantes de cette anomalie génétique et donc de ce déficit enzymatique. Les expressions cliniques, la gravité de cette anémie brutale varient en fonction de l'importance du déficit enzymatique.

## I. LE CONTEXTE

### 1) Fréquence

**Environ 4 personnes sur 1000 sont atteintes**, soit 420 millions de personnes dans le monde et au moins 250 000 en France.

**Le déficit en G6PD atteint dix fois plus les garçons que les filles car l'anomalie génétique est liée au chromosome X.**

### 2) Répartition géographique

Le déficit en G6PD est particulièrement fréquent parmi les populations vivant dans certaines zones géographiques : pourtour de la Méditerranée, Afrique du Nord et Sub-Saharienne, Inde, Asie du Sud-Est, les populations noires d'Amérique et des Antilles.

### 3) Cause

Le déficit en G6PD est une **affection génétique, héréditaire** due à une altération du gène (= mutation) qui détermine la fabrication de l'enzyme G6PD. Ce gène se situe sur le chromosome X.

L'atteinte génétique provient habituellement d'une **transmission familiale** du gène (= mutation transmise), mais parfois d'une **altération nouvelle du gène** chez une personne dont les parents n'étaient pas porteurs du déficit (= mutation de novo).

Les femmes ont deux chromosomes X (= XX), les hommes un chromosome X et un Y (= XY). Si une **femme possède le gène altéré de la G6PD sur un de ses deux chromosomes X, elle est dite « porteuse asymptomatique »** (c'est-à-dire non-malade, bien que porteuse du gène muté), car le 2e chromosome X qu'elle possède peut

« compenser » l'altération située sur son autre chromosome X. Elle peut transmettre le gène muté à ses enfants.

Si une femme possède la mutation génétique sur ses deux chromosomes X, elle pourra alors présenter les symptômes de la maladie en cas d'exposition aux substances provoquant « l'agression » des globules rouges. Les hommes ne possédant qu'un seul chromosome X, si celui-ci est porteur de la mutation alors les hommes présentant un déficit en G6PD seront systématiquement sujets au risque de déglobulisation (= anémie hémolytique).

#### **4) Mécanisme**

La G6PD est une enzyme servant à « protéger » les globules rouges de certaines agressions. En cas de déficit en G6PD, l'enzyme ne fonctionne pas ou est fabriquée en quantité insuffisante.

#### **5) Conséquences**

Lors de la prise de certains médicaments, produits ou aliments (en particulier les fèves, d'où le nom de « favisme » donné à cette maladie), les globules rouges ne sont plus protégés. Ils « éclatent », entraînant une anémie (= baisse dans le sang du taux de globules rouges et donc de l'hémoglobine) dite hémolytique (= destruction des globules rouges), le plus souvent aiguë et grave, qui nécessite des transfusions sanguines, en urgence, à l'hôpital.

**La gravité des accidents pouvant survenir, après la prise de certains médicaments ou aliments, est différente selon les personnes.** Elle dépend de l'importance du déficit qui varie selon la « forme génétique » de la maladie de chaque personne (= variant). On connaît, environ, 120 variants différents. Par exemple, le variant B-Méditerranéen donne des formes plus sévères que le variant A-Africain.

## **II. LES PRINCIPALES MANIFESTATIONS DE LA MALADIE**

### **1- A LA NAISSANCE**

- ⇒ La maladie peut se manifester par un ictère néo-natal (la jaunisse du nouveau-né). Celui-ci est très fréquent et assez banal à la naissance. Il faut néanmoins surveiller le taux de bilirubine (produit de dégradation de l'hémoglobine) car elle peut avoir une toxicité neurologique si ce taux est élevé. C'est dans ce contexte que certains diagnostics de déficit en G6PD peuvent être posés.
- ⇒ Une pâleur excessive à la naissance peut traduire la sévérité d'une anémie et conduire à aussi au diagnostic.

### **2- CHEZ L'ENFANT ET L'ADULTE**

- ⇒ Généralement, il n'y a pas de manifestation, pas de symptôme de la maladie dans la vie quotidienne.
- ⇒ Les symptômes apparaissent en cas d'accident de déglobulisation lié à une prise de certains médicaments ou de certains aliments qui provoque la destruction parfois massive des globules rouges (anémie hémolytique aiguë).
- ⇒ Ces symptômes sont : apparition brutale d'une pâleur, d'une fièvre, d'une fatigue inexplicable, parfois d'un ictère, parfois également d'un malaise brutal.

### **III. VIE QUOTIDIENNE**

Lorsque le diagnostic a été établi, suite à une des situations évoquées ci-dessus, la vie quotidienne de l'enfant est similaire à celle des autres enfants, à condition de respecter certaines règles d'or. Elles consistent à l'éviction de certaines substances médicamenteuses ou alimentaires connues pour entraîner des crises de déglobulisation aiguë chez le sujet porteur de cette anomalie génétique, avec les variantes qui ont été évoquées. L'Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé (ANSM) actualise régulièrement la liste des médicaments pouvant entraîner ce type d'accident.

L'AFSSA (Agence Française de Sécurité Sanitaire des Aliments) publie une liste, mise à jour régulièrement, des aliments susceptibles de provoquer des accidents hémolytiques chez les sujets porteurs d'un déficit en G6PD.

Certaines maladies aiguës qui provoquent de la fièvre (maladies virales ou bactériennes), certaines situations pouvant entraîner une élévation de la température corporelle peuvent occasionner des crises aiguës de déglobulisation.

Les parents d'enfants porteurs de cette anomalie génétique doivent avoir bénéficié de toutes les informations utiles pour prévenir tout risque d'accident. L'éducation à la santé est un facteur essentiel de prévention. Ils doivent avoir connaissance des médicaments et aliments déjà connus pour provoquer des accidents. Ils doivent également être informés des symptômes qui apparaissent en cas de déglobulisation aiguë afin de consulter rapidement les services de santé, puisque certains accidents peuvent survenir en dehors de toutes prises alimentaires ou médicamenteuses.

Les adultes qui entourent les enfants doivent également connaître la situation particulière de l'enfant et les précautions à prendre. Dans le cadre de l'école, le médecin scolaire établira avec l'équipe éducative un Projet d'Accueil Individualisé qui permettra à l'enfant de suivre une scolarité en toute sécurité.

### **POUR TOUTE INFORMATION CONCERNANT CE DEFICIT, CONSULTEZ :**

#### **LES SITES :**

- **ORPHANET : [WWW.ORPHA.NET](http://WWW.ORPHA.NET) RUBRIQUE « G6PD »**

#### **ET RUBRIQUE « ORPHANET-URGENCES »**

- **DE L'AFSSAPS : [WWW.AFSSAPS.SANTE.FR](http://WWW.AFSSAPS.SANTE.FR)**
- **DE L'AFSSA : [WWW.AFSSA.FR](http://WWW.AFSSA.FR)**
- **DE L'INSERM : [WWW.GS-IM3.FR/G6PD/](http://WWW.GS-IM3.FR/G6PD/)**
- **DE L'ASSOCIATION VIGIFAVISME : [WWW.VIGIFAVISME.COM](http://WWW.VIGIFAVISME.COM)**