



## Fiche d'informations

# DÉFICIT EN G6PD ou FAVISME



### Qu'est-ce que le déficit en G6PD ?

Le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD) est **l'une des affections génétiques les plus fréquentes dans le monde**.

Il touche plus de 400 millions de personnes, essentiellement originaires d'Afrique, d'Asie, d'Inde, du Moyen-Orient et du Bassin Méditerranéen. En France, la prévalence est mal connue. Il y aurait au moins 250 000 patients atteints. L'association de patients **Vigifavisme** estime qu'il y a environ 450 000 patients déficitaires (9 000 naissances/an en France). La G6PD est **une enzyme (protéine)**. Son rôle est **d'assurer une durée de vie normale aux globules rouges**. Chez les patients qui ont un déficit en G6PD, les globules rouges, fragilisés, peuvent être détruits dans certaines circonstances. Toutefois, avec des précautions simples, la grande majorité des sujets porteurs de déficit en G6PD ne présentera aucun symptôme.

### Quels sont les symptômes ?

La majorité des déficits se caractérise par un risque d'anémie aiguë. Elle est souvent brutale (ingestion de fèves, de certains produits ou médicaments). L'apparition de jaunisse grave à la naissance doit faire l'objet d'une surveillance et d'un traitement en raison du risque d'encéphalopathie. Ces symptômes peuvent également apparaître plus tardivement, voire jamais. Dans cette pathologie, l'anémie brutale est liée à une destruction des globules rouges, fragilisés par le défaut en G6PD. Cette destruction des globules rouges est appelée hémolyse aiguë, ou crise hémolytique. De très rares patients ont un déficit en G6PD sévère qui se traduit par une anémie chronique (diminution permanente de l'hémoglobine et des globules rouges).

## Pourquoi est-on atteint d'un déficit en G6PD ?

Le déficit en G6PD est une affection héréditaire. Sa transmission génétique est dite « liée à l’X ». En effet, le gène responsable de la synthèse de la G6PD est situé sur le chromosome X. Les femmes ont deux chromosomes X, tandis que les hommes (XY) n’en possèdent qu’un seul par cellule, hérité de leur mère. C’est pourquoi les sujets qui présentent des symptômes cliniques sont majoritairement de sexe masculin. Beaucoup plus rarement, certaines femmes peuvent également avoir des taux de G6PD très bas et présenter des symptômes.

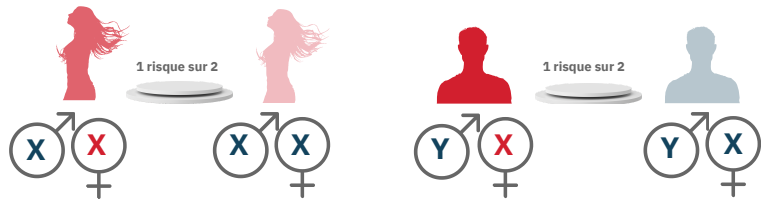
Père non atteint      Mère porteuse



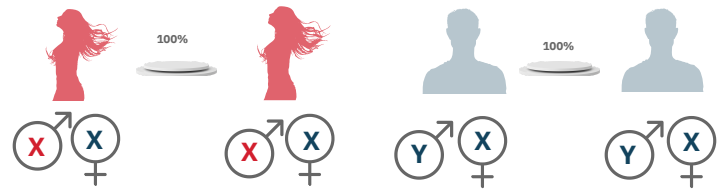
Père atteint      Mère non atteinte



Fille porteuse      Fille non atteinte      Garçon atteint      Garçon non atteint



Fille porteuse      Fille atteinte      Garçon non atteint      Garçon non atteint



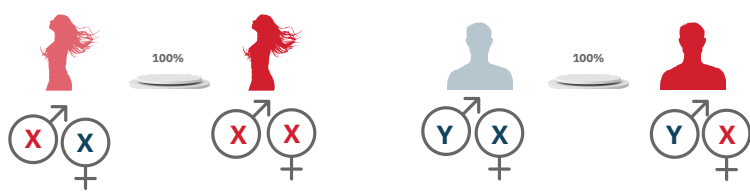
Père atteint      Mère porteuse



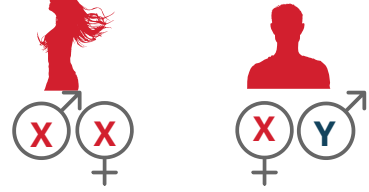
Père atteint      Mère atteinte



Fille porteuse      Fille atteinte      Garçon non atteint      Garçon atteint



Fille atteinte      Garçon atteint



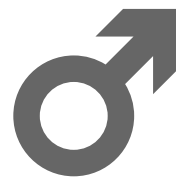
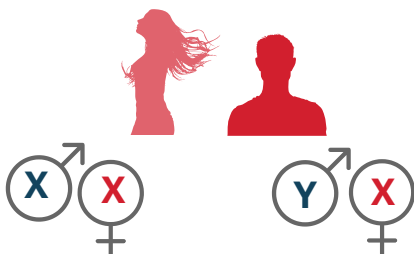
Père non atteint

Mère atteinte



Fille porteuse

Garçon atteint



Non atteint



Non atteinte



Porteuse



Atteinte

## Que faire en cas de crise d'anémie ?

Si votre enfant ou vous-même êtes atteint d'un déficit en G6PD, il est recommandé de consulter un médecin ou d'aller à l'hôpital au service des urgences chaque fois que l'un de ces symptômes apparaît :

### Signes d'hémolyse :

- Urines de couleur anormale (couleur porto),
- Ictère, ou jaunisse (jaunissement de la peau ou des yeux).

### Signes d'anémie :

- Pâleur des conjonctives ,
- Fatigue persistante ou sévère,
- Essoufflement et palpitations, pour des efforts minimes.

L'anémie chez les patients atteints de ce déficit, lorsqu'ils font une crise, peut être très profonde et peut nécessiter **une transfusion en urgence. Il est donc conseillé que ces personnes aient une carte groupe sanguin ou mieux un dossier transfusionnel.** Les patients qui ont une anémie chronique, nécessitent un suivi médical régulier.

## Comment prendre en charge le déficit en G6PD ?

Le meilleur traitement est la prévention : pour éviter les crises, il ne faut pas consommer de fèves, de préparations à base de quinine (soda de type « tonic », préparations médicamenteuses), de quinquina ou d'Acalyphe d'Inde, consommée à la Réunion, Mayotte et aux Antilles (noms locaux : Herbe chat, Ortie de l'Inde, Z'oreille la chatte). Des cas ont également été décrits suite à une exposition au henné. Cette liste n'est pas exhaustive. Il est possible de trouver d'autres agents à risque en consultant le Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) « Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME ». La liste des médicaments contre-indiqués est réévaluée régulièrement par l'agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM). Elle est disponible sur le site de l'ANSM et peut être consultée ou téléchargée par votre médecin ou par vous-même. Evitez de prendre un médicament sans en discuter au préalable avec votre médecin. Soyez prudent également sur l'utilisation de thérapies à base de plantes (homéopathie, aromathérapie, phytothérapie). Ces conseils de prévention (alimentaires et médicamenteux) s'appliquent également aux femmes allaitantes ou enceintes d'un enfant à risque d'être atteint d'un déficit en G6PD.

**Il existe une carte d'urgence « déficit en G6PD » que votre médecin peut obtenir et vous remettre.**



Il est important de montrer cette carte à tous les médecins qui vous prendront en charge (ou votre enfant) ou de les informer de ce déficit. En cas de crise, consultez rapidement un médecin afin qu'il évalue le risque et puisse prendre les mesures nécessaires (éventuellement hospitalisation, transfusion sanguine). Ne prenez que les médicaments autorisés par votre médecin.

## Conseils aux parents

- Il faut informer toutes les personnes qui s'occupent de votre enfant (personnels scolaires, gardes d'enfants etc).
- Pour tout enfant déficitaire en G6PD, il est possible d'établir un Projet d'accueil individualisé (PAI) afin que l'enfant soit accueilli à la cantine en tenant compte de son interdit alimentaire.
- Dès que possible, expliquez à votre enfant qu'il est atteint de ce déficit et qu'il ne doit pas manger de fèves, boire de boissons à base de quinine ni prendre de médicaments sans votre avis ou celui d'un médecin.



**Les patients atteints d'un déficit en G6PD ne peuvent pas donner leur sang car ils font courir un risque à la personne qui recevrait ce don.**

### Pour plus d'informations



Filière MCGRE : Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse



PNDS « Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME », sur le site de l'HAS



ANSM : Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé



Avis de l'ANSES relatif à la demande d'élaboration de recommandations concernant l'alimentation des personnes porteuses d'un déficit en G6PD



VIGIFAVISME (association française des personnes atteintes du déficit enzymatique en G6PD)



TOUS À L'ÉCOLE



ORPHANET : Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

