



Filière MCGRE

# Déficit en G6PD ou Favisme

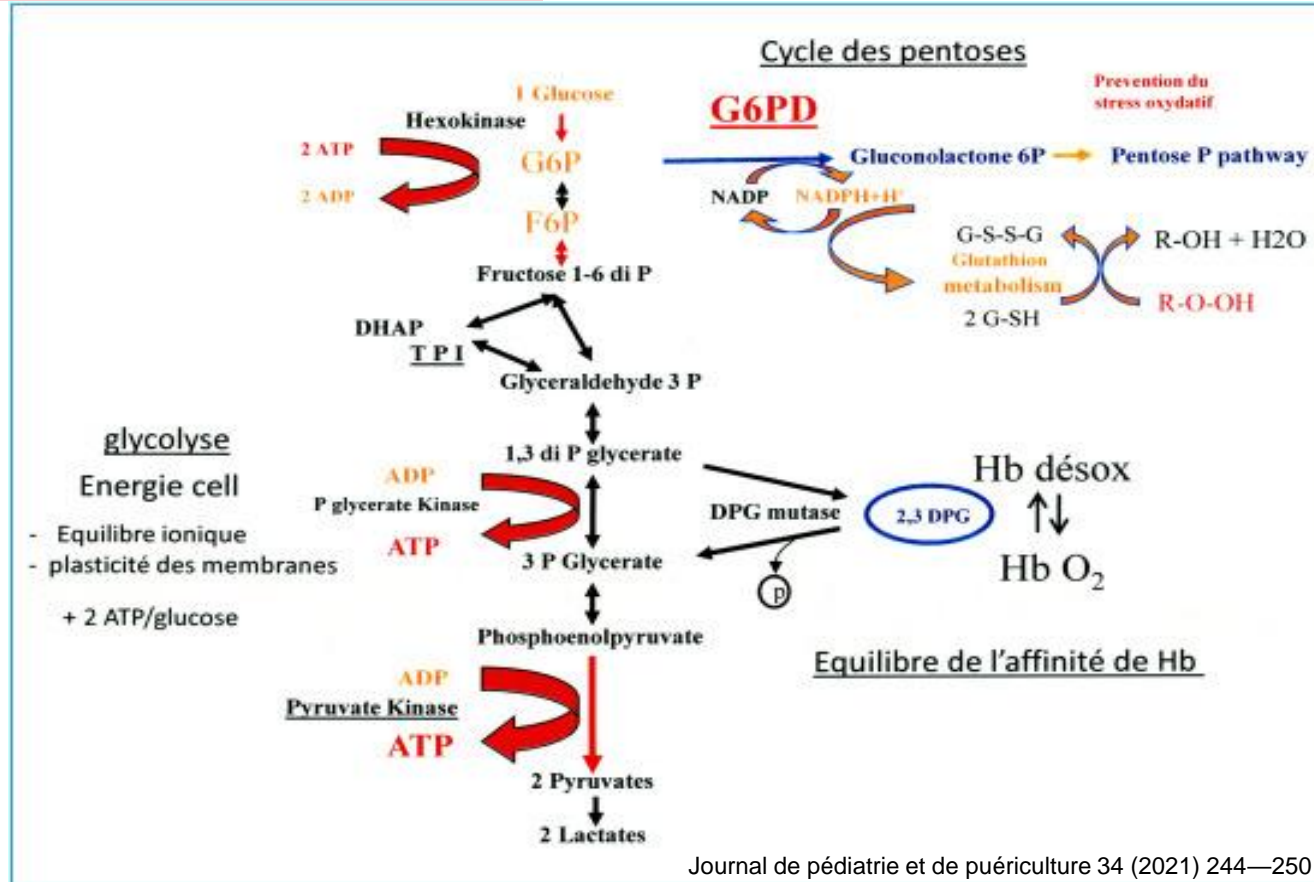
Dr Emmanuelle Bernit  
Centre de Référence Guadeloupe

# Déficit en G6PD ou favisme

- 1 Physiopathologie
- 2 Épidémiologie
- 3 Clinique
- 4 Diagnostic biologique
- 5 Traitement
- 6 Prévention

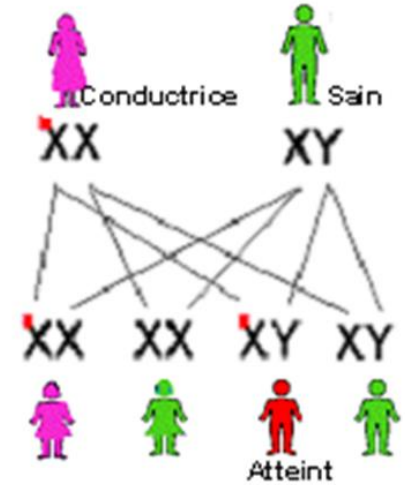
# 1 Physiopathologie

La plus fréquente des enzymopathies du GR.  
la plus fréquente des causes d'hémolyse aiguë dans le monde.



## 2 EPIDEMIOLOGIE

- > 400 millions de personnes atteintes dans le Monde
  - En France 450 000 personnes déficitaires en G6PD
  - 150 000 naissances à risque chaque année
  - 9 000 enfants atteints
  - 25-35% des syndromes drépanocytaires majeurs
- Gène codant pour la G6PD porté par le chromosome X
- Sujets symptomatiques majoritairement de **sexe masculin** = hémizygotes
- Rare cas féminin de déficit symptomatique (homozygote ou inactivation d'un X)



Transmission et détection des patients			
Transmission liée à X :	♂ porteur	♀ hez	♀ hoz
Est ...	« malade »	normale	« malade »
dosage	déficitaire	Variable (lyonisation...) 20% des hez méconnus	déficitaire
transmet à	toutes ses filles	1/2 de ses fils 1/2 de ses filles	tous ses fils toutes ses filles

# Classification OMS des variants G6PD

Clinique	Fréquence	Déficit enzymatique	Classification OMS	Exemples
Accident hémolytique aigu sans anémie ni hémolyse chroniques	Fréquent	Moyen	Classe 3	Variant A-
		à sévère	Classe 2	Variant Med ( B-)
Anémie hémolytique chronique et accès d'hémolyse aiguë	Très rare	Sévère à très sévère	Classe 1	Variants Guadalajara, Beverly Hills, Nashville

PNDS 2021

## 3.1 Clinique

### Le plus souvent asymptomatique

- Ictère néonatal:
  - **Ictère physiologique =**
    - **Apparaît entre J2 et J3**
    - Peut augmenter jusqu'à J5-J7
    - Disparaît avant J15
- Déficit en G6PD :
  - **Hyperbilirubinémie précoce dans les 24 à 36 h de vie**
    - Non expliquée par cause immunologique
    - Sans hémolyse patente initiale
  - **Hyperbilirubinémie aiguë et sévère** entre J4 et J10
    - Sur hémolyse aiguë
    - Peut être très élevée, avec risque de toxicité neurologique

## 3.2 Clinique des déficits partiels II et III

- Hémolyse aiguë **après exposition alimentaire** ( fève « favisme ») ou **médicamenteuse** ou lors d'une **infection**
  - Anémie aiguë (asthénie, pâleur),
  - Douleurs abdominales ou lombaires,
  - Urines « porto » ou « coca-cola » (hémoglobinurie),
  - ictère dans un second temps

Dans les 24h (favisme) à 3j (médicament) suivant exposition, intensité variable

## 3.3 Clinique des déficit de classe I

- **Anémie chronique**

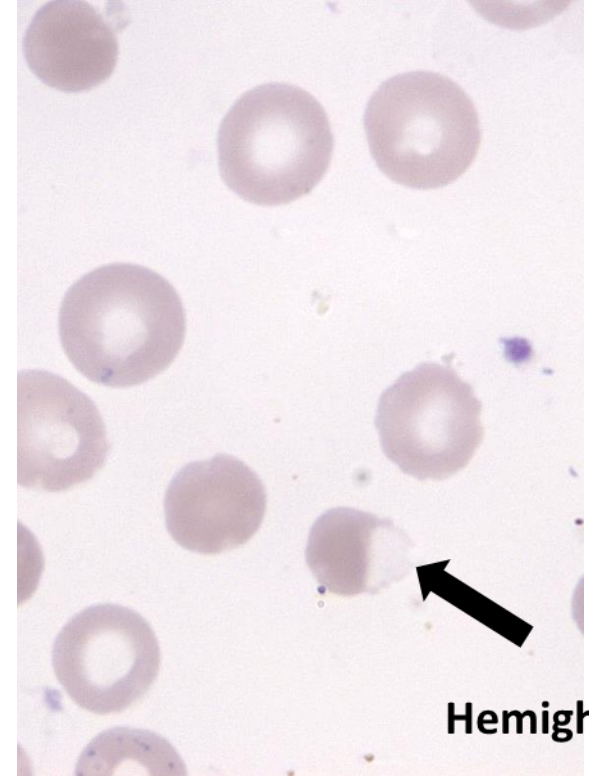
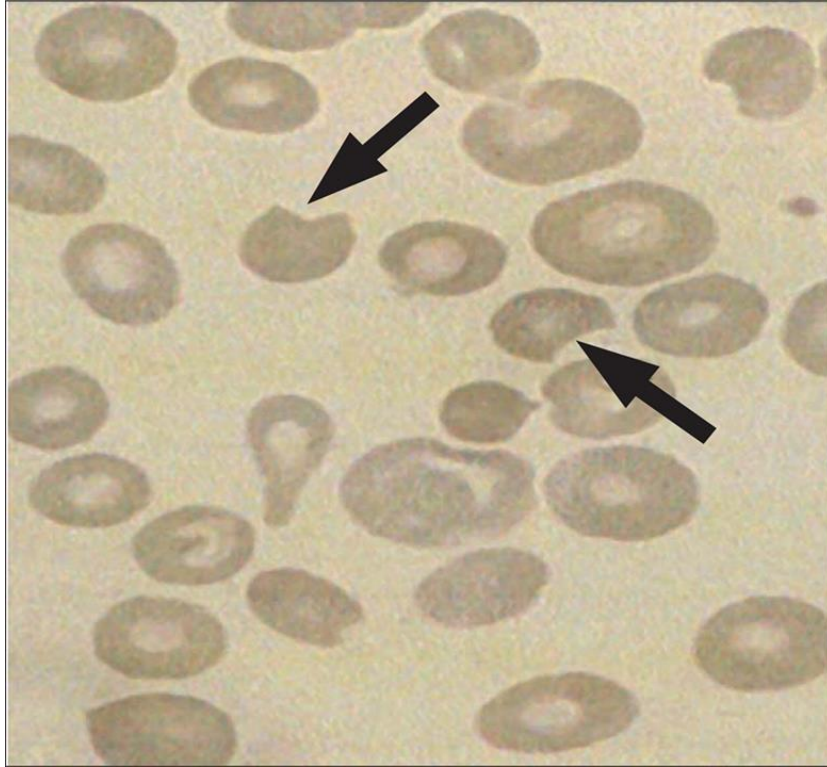
- Accidents d'exposition
- 
- Anémie hémolytique chronique de sévérité variable
- réticulocytose élevée
- Complications habituelles des hémolyses chroniques
  - Splénomégalie
  - ictère, lithiase biliaire
  - érythroblastopénie à parvovirus B19



## 4.1 Diagnostic biologique

- **NFS avec réticulocytes et bilan d'hémolyse:**
  - En dehors des épisodes d'hémolyse, NFS normale (sauf patient atteint d'un déficit de classe I)
  - Anémie parfois très sévère, réticulocytose élevée
  - Frottis: corps de Heinz dans GR, hématies mordues ou pincées, hématies fantômes ou hemighost
  - LDH et bilirubine libre élevées, haptoglobine effondrée
- **Dosage enzymatique (labo compétent)**
  - A distance d'une transfusion (>3 mois)
  - A distance d'un épisode hémolytique
  - A associer au dosage d'une autre enzyme
- **Diagnostic moléculaire:** indiqué chez les femmes ou en cas de suspicion de variant de classe I

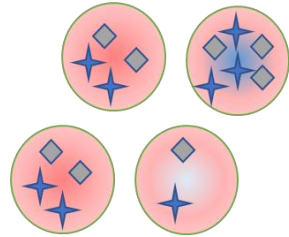
## 4.2 Le frottis sanguin au décours d'une crise hémolytique



Hemighosts

GR « mordus » ou « bite cells » avec anisopoikilocytose

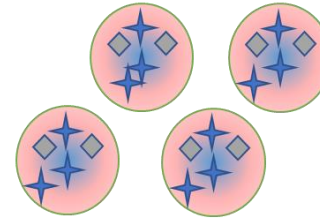
## 4.3 Diagnostic biologique : dosage parallèle d'un autre enzyme



**Sang normal :**  
mélange de GR jeunes (riches  
en enzymes) et de GR vieux  
(pauvres en enzymes)

Lyse

◆ G6PD : 8 UI/gHb  
★ PK : 8 UI/g/Hb  
Ratio : 1



**Sang déficitaire en G6PD  
+ crise hémolytique**  
Prédominance de GR jeunes  
(riches en enzymes)

Lyse

◆ G6PD : 8 UI/gHb  
★ PK : 30 UI/g/Hb  
Ratio : 0,3

**Même résultat  
brut d'activité  
G6PD**

## 5 Traitements

- Ictère du nouveau né déficitaire
  - Prévenir et corriger rapidement l'hyperbilirubinémie sévère pour éviter tout risque neurologique
  - Photothérapie; exsanguino-transfusion
- Hémolyse aiguë
  - Arrêt de l'exposition à l'agent déclenchant
  - Hydratation
  - Transfusion CGR selon tolérance clinique et degré d'anémie
  - Épuration extra-rénale si insuffisance rénale
- Anémie hémolytique chronique (déficit de classe I)
  - Transfusions CGR épisodiques ou régulières
  - Supplémentation en acide folique
  - +/- chélateur du fer +/- splénectomie +/- cholécystectomie



## 6.2 Prévention

- Règles hygiéno-diététiques

- Éviction

- Fèves, crues, cuites, fraîches ou surgelées
    - Apports élevés de vitamine C par le biais de compléments alimentaires
    - Quinine (dans certaines boissons toniques, énergisantes ou apéritives)



- Liste des aliments déconseillés:  
<https://www.anses.fr/fr/content/favisme>

- Attention aux listes erronées d'aliments contre-indiqués sur internet

# CONSOMMER AVEC MODERATION : ALIMENTS CONTENANT DE LA VITAMINE C

Consommer **avec modération** :

- les aliments naturellement riches en vitamine C.
- Les boissons enrichies ou concentrées en vitamine C.

La limite supérieure de sécurité de l'apport en vitamine C, par jour, est de **1 gramme** chez l'adulte.

**La liste des Aliments source de vitamine C est longue :**

kiwi, baies de Goji, agrumes, mangue, fenouil, épinard, cresson, persil, goyave ...

Source alimentaire (en **mg de vitamine C pour 100 g d'aliment**):



GOYAVE	228,3 MG
CASSIS	181 MG
POIVRON ROUGE CRU	159 MG
PERSIL	133 MG
BROCOLI CRU	106 MG
CHOUX DE BRUXELLES CRUS	103 MG
KIWI	93 MG
POIVRON VERT	92 MG
CHOUX DE BRUXELLES CUITS	85 MG
CHOU-RAVE CUIT	62 MG
POMELO	61 MG
PAPAYE	61 MG
FRAISES	59 MG
ORANGE	57 MG
JUS D'ORANGE PRESSÉ MAISON	54 MG
JUS DE PAMPLEMOUSSE	38 MG
MANGE	36 MG
BROCOLI CUIT	24 MG



## 6.3 Prévention pour la grossesse d'une femme porteuse

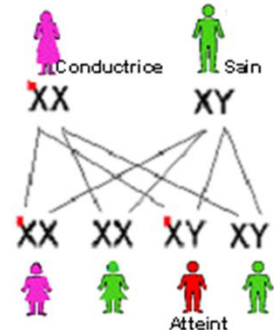
- Une supplémentation en acide folique est à réaliser avant la conception
- Chez la femme enceinte/allaitante hétérozygote ou ayant eu un enfant diagnostiqué déficitaire en G6PD :
  - On applique les interdictions et précautions du référentiel par mesure de précaution puisque le fœtus peut être déficitaire en G6PD
- En dehors de la grossesse et l'allaitement, pas de précaution particulière MAIS
  - Tendances hémolytiques parfois après 50 ans





## 6.4 Quelle enquête familiale ?

- Si le sujet avec DG6PD classé II/III est masculin
  - Explications sur la transmission
  - Pas de diagnostic prénatal
  - Dépistage du DG6PD à la naissance
  - Dosage enzymatique proposé aux frères et oncles maternels
- Si le sujet avec DG6PD est féminin (hétérozygote ou homozygote)
  - Bilan familial plus large :
    - mère, frères/oncles maternels,
    - père et sœurs paternelles
- Si le sujet est atteint d'un DG6PD de classe I :
  - Conseil génétique
    - Statut de la mère
    - Diagnostic prénatal



# Conclusion (1) deux entités très distinctes

- ❖ Les Déficits quasi complets de type I
  - ❖ Régime transfusionnel
  - ❖ Chélation du fer
  - ❖ Traitement des complications
  - ❖ Dépistage moléculaire des femmes porteuses//Conseil génétique
  
- ❖ Les Déficits partiels de type II et III :
  - ❖ Très fréquents, souvent méconnus
  - ❖ Prévention rigoureuse +++

## Conclusion (2) Prévention et éducation



- Éducation thérapeutique



- Carte de soins et d'urgence, PAI chez enfant



- PNDS déficit en G6PD 2021



- **GR-Learn pour les médecins, pharmaciens et IDE →**

<https://gr-learn.unfm.org/site/>