

Atelier sur le déficit en G6PD

Cet atelier sur le déficit en G6PD a eu lieu le 27 juin 2024, à l'initiative du groupe de coordination multidisciplinaire de la filière MCGRE. Il est proposé par les docteurs L. Affo et S. Le Jeune et présenté par le Pr F. Galactéros. Il s'adresse aux professionnels de la santé de la filière nationale maladie rare MCGRE (Médecins et IDE).

Cet atelier, qui a combiné du présentiel et de la visioconférence, s'inscrit dans une série d'évènements réguliers visant à approfondir et partager nos connaissances sur divers sujets médicaux complexes. Pour ceux qui n'ont pas pu se joindre à nous, [un enregistrement de la présentation du Professeur Galactéros est disponible sur notre chaine Youtube](#). Ci-dessous, vous trouverez un résumé sur le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD) et ses implications cliniques.

Introduction au Déficit en G6PD

Le déficit en G6PD est une pathologie génétique qui affecte principalement les sujets masculins et se manifeste par des épisodes d'hémolyse, souvent déclenchés par certains médicaments, aliments ou infections.

Origines Historiques du Terme « Favisme »

Le terme « favisme » désigne une crise hémolytique aiguë provoquée par la consommation de fèves chez des personnes déficientes en G6PD (*fava sativa*, ce qui veut dire *douce* en latin et qui correspond à une unique espèce végétale : la grande fève). Ce néologisme a été introduit par le docteur Montano di Lavello, qui avait observé, comme d'autres avant lui, la relation entre la consommation de fèves et les crises hémolytiques. Cette relation était déjà connue depuis l'Antiquité, avec des mentions dans les écrits de Pythagore, qui conseillait de s'abstenir de consommer des fèves, qualifiées d' « abjecte nourriture ».

Atelier coordination
multidisciplinaire

Déficit en G6PD et favisme



Conférence présentée par
le Pr F. Galactéros

MCGRÉ
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES



Découverte scientifique du Déficit en G6PD

La relation entre le déficit en G6PD et les crises hémolytiques a été scientifiquement démontrée dans les années 1950, en particulier pendant la guerre d'Indochine. A l'époque, des soldats traités avec de la primaquine, un antipaludique, présentaient des épisodes hémolytiques. C'est dans les années

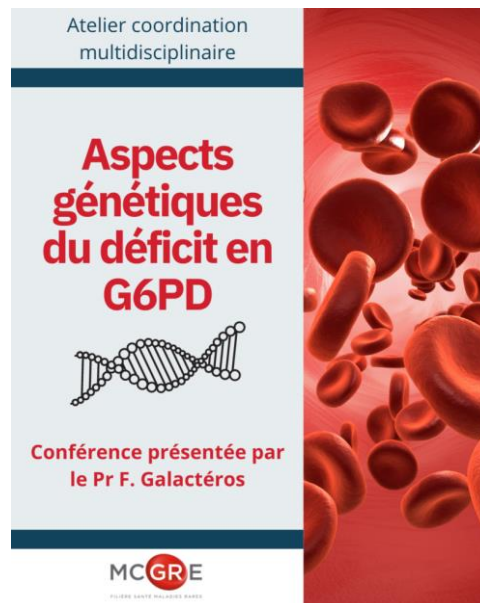
MCGRÉ
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

1960 que le lien entre la mutation génétique et ce type d'anomalie érythrocytaire a été clairement établi.

Aujourd'hui, le déficit en G6PD est le plus fréquent des déficits enzymatiques. Il est particulièrement répandu dans les régions où le paludisme est endémique, car cette carence offre une certaine protection contre les formes sévères de cette maladie.

Aspects génétiques du Déficit en G6PD

Le gène G6PD est situé sur le chromosome X, ce qui explique pourquoi cette condition affecte principalement les hommes. Le Professeur Galactéros a expliqué que ce gène est crucial pour la production d'une enzyme qui protège les globules rouges contre les dommages oxydatifs. Il a également mentionné que les mutations responsables de ce déficit sont nombreuses et variées, certaines étant plus fréquentes dans certaines régions du monde.



Classification OMS

L'OMS classe le déficit en G6PD en quatre catégories, allant des formes les plus sévères, qui provoquent des hémolyses chroniques nécessitant des transfusions régulières, aux formes les plus bénignes, où les crises hémolytiques ne se produisent que sous certaines conditions.

- **Classe 1** : Déficit très sévère, entraînant une anémie hémolytique chronique nécessitant des transfusions régulières.
- **Classe 2** : Déficit potentiellement sévère, souvent associé à des crises hémolytiques aiguës en réponse à des déclencheurs comme la consommation de fèves.
- **Classe 3** : Déficit modéré, où les crises hémolytiques sont rares et généralement provoquées par des situations spécifiques et aussi le favisme.
- **Classe 4** : Déficit bénin ou asymptomatique, sans conséquence clinique significative.

Ce classement est actuellement remis en question car les classes 2 et 3 ont des manifestations similaires.

Diagnostic du déficit en G6PD

Le diagnostic du déficit en G6PD repose sur des tests enzymatiques spécifiques, qui mesurent l'activité de l'enzyme dans les globules rouges. Cependant, ces tests peuvent être influencés par divers facteurs, comme une carence en fer ou une réticulocytose élevée, ce qui complique le diagnostic, surtout chez les femmes hétérozygotes.

Le Professeur Galactéros a expliqué que dans certains cas, il n'est nécessaire de recourir à une analyse génétique que pour confirmer le diagnostic, notamment lorsque des décisions thérapeutiques incontournables sont en jeu.



Exigences en matière de diagnostic rapide

Certaines situations nécessitent un diagnostic rapide du déficit en G6PD, comme l'initiation de traitements antipaludiques ou certaines chimiothérapies. Des technologies émergentes, comme la cytométrie en flux et les diagnostics déportés au lit du patient, sont en cours de validation pour améliorer la détection rapide de ce déficit.

Complications Cliniques

Le déficit en G6PD peut entraîner diverses complications, notamment des crises hémolytiques sévères en réponse à certains déclencheurs. Ces crises se manifestent par une anémie aiguë, une jaunisse (ictère) et des urines de couleur très foncée (type Coca Cola). Le Professeur Galactéros a également abordé l'ictère néonatal, qui est une complication fréquente chez les nouveau-nés déficients en G6PD. Cet ictère peut, s'il n'est pas traité, entraîner une encéphalopathie bilirubinique, une condition grave pouvant provoquer des lésions cérébrales et une surdité irréversibles .

Interaction avec D'autres Maladies

L'interaction du déficit en G6PD avec d'autres pathologies a également été abordée, notamment avec le paludisme et la drépanocytose. Le Professeur Galactéros a souligné que bien que le déficit en G6PD puisse offrir une certaine protection contre les formes neurologiques sévères du paludisme, il n'aggrave pas les symptômes de la drépanocytose. Cependant, des études sont encore nécessaires pour mieux comprendre ces interactions, notamment en ce qui concerne la vasculopathie cérébrale chez les patients drépanocytaires.

Rôle du Déficit en G6PD en Oncologie

Un aspect moins connu du déficit en G6PD, mais de plus en plus étudié, est son rôle en oncologie. Le Professeur Galactéros a mentionné que le déficit en G6PD pourrait offrir une certaine protection contre le carcinome hépatocellulaire, une forme de cancer du foie, en raison de ses effets sur la voie métabolique des pentoses et la régulation du stress oxydatif. Cette

découverte ouvre des perspectives intéressantes pour de futures recherches dans le traitement du cancer.

Conclusions et recommandations

L'atelier s'est conclu par une discussion sur les implications pratiques du déficit en G6PD, notamment en ce qui concerne le don de sang, la gestion des ictères néonataux, et les précautions à prendre lors de la prescription de certains médicaments. Le Professeur Galactéros a insisté sur l'importance de l'éducation des patients et des professionnels de santé pour prévenir les complications associées à ce déficit.

Il a également été rappelé que le déficit en G6PD, bien que souvent asymptomatique, peut avoir des conséquences graves si les patients ne sont pas correctement informés des risques et des déclencheurs à éviter. Une meilleure compréhension de cette maladie et une prise en charge adaptée sont essentielles pour améliorer la qualité de vie des personnes touchées.

Cet atelier a été une occasion précieuse pour approfondir notre compréhension du déficit en G6PD et ses multiples facettes. Si vous souhaitez participer à de futurs ateliers ou si vous avez des idées de sujets à aborder, n'hésitez pas à nous contacter.