



SYNDROME DE GILBERT

Qu'est-ce que le syndrome de Gilbert ?

Il s'agit d'une affection du gène UGT1A1 qui entraîne un déficit de l'enzyme provoquant une élévation de la bilirubine. La bilirubine est un pigment jaune et son augmentation peut entraîner un ictère (jaunisse) au niveau de la peau ou des conjonctives (blanc des yeux). Le plus souvent, ce n'est pas dangereux et cela n'entraîne pas de complication. Cependant, chez certains patients, l'ictère majeur peut entraîner un préjudice social amenant proposer un traitement.

Qu'est-ce que la bilirubine ?

Il s'agit d'un des produits de dégradation de l'hémoglobine (contenue dans les globules rouges). La bilirubine est convertie par le foie en une forme (appelée bilirubine conjuguée) pouvant être éliminée dans les selles et les urines. Normalement, la bilirubine libre ou non conjuguée (c'est à dire non convertie par le foie) est présente en faible quantité dans le sang.

Chez les individus porteurs du syndrome de Gilbert, la conversion par le foie est diminuée et la bilirubine non conjuguée (ou libre) s'accumule dans le sang.

Comment se transmet ce syndrome ?

Les personnes porteuses du syndrome de Gilbert ont leurs deux gènes, paternel et maternel, mutés, et moins efficaces.. Etant donné que plus de la moitié de la population générale possède au moins un gène muté, il n'est pas rare d'hériter de deux gènes mutés. En France, environ 5% de la population est concernée.

Quels en sont les symptômes ?

La majorité des patients atteints du syndrome de Gilbert n'ont pas de symptôme. Le diagnostic est souvent fait de manière fortuite sur un bilan sanguin réalisé pour un autre motif.

Au-delà d'un certain niveau de bilirubine libre, les conjonctives (blanc des yeux) commencent à jaunir. Si la concentration augmente davantage, la peau peut

également prendre une teinte jaune.

Chez les patients porteurs de ce syndrome, le taux de bilirubine peut fluctuer et augmenter par exemple lors d'épisodes infectieux, de jeûne, des périodes de règles pour les femmes, de déshydratation, de stress, en post-chirurgie et entraîner des épisodes de jaunisse occasionnels.

Certains médicaments peuvent majorer l'ictère.

Certains nouveau-nés peuvent développer un ictère après la naissance qui doit être surveillé et éventuellement traité.

Chez certains patients, l'augmentation de la production de la bilirubine en raison d'une destruction pathologique des globules rouges peut devenir majeure, entraînant un risque de lithiase (calculs) au sein de la vésicule biliaire et un préjudice esthétique (jaunisse).

Comment fait-on le diagnostic ?

Le diagnostic est suspecté en dosant la bilirubine libre dans le sang. Il peut être confirmé par des tests génétiques, généralement non indispensables au diagnostic.

Quel traitement ?

Chez la plupart des patients, aucun traitement spécifique n'est nécessaire. Certains patients peuvent bénéficier d'un traitement diminuant l'ictère si celui-ci impacte la qualité de vie.

Certains médicaments peuvent entraîner une hausse de la bilirubine chez les patients porteurs du syndrome de Gilbert (atanazavir, peginterféron, ribavirine, pazopanib). Vérifiez avec votre médecin avant de prendre de nouveaux traitements.

Quel suivi ?

Aucun suivi n'est nécessaire dans le cadre d'un syndrome de Gilbert isolé. Si le médecin généraliste ne peut pas répondre à toutes les questions, il est possible de consulter un spécialiste. Mais un suivi régulier par ce spécialiste n'est pas nécessaire.

Document réalisé par le Dr Perrine Mahé (Centre de référence des Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse, CHU de Montpellier), à l'initiative du groupe de travail « Formation-enseignement » de la filière MCGRE. Document produit selon la méthode recommandée par la HAS pour l'élaboration de documents d'information pour les patients et les usagers, avec le soutien de la filière de santé MCGRE et l'association Vigifavisme. Première édition : mars 2021.

