

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

## **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME

## Synthèse à destination du médecin traitant

Le déficit en G6PD figure parmi les affections génétiques les plus répandues 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. La grande majorité d'entre elles restera asymptomatique.

Le gène codant pour la G6PD est situé sur le chromosome X et les sujets symptomatiques sont majoritairement de sexe masculin. Plus de 200 variants G6PD résultant le plus souvent de mutations génétiques ponctuelles ont été rapportés.

L'OMS a classifié les déficits en G6PD en 3 classes selon le niveau d'activité G6PD résiduelle. Le déficit en G6PD de classe 1 (niveau d'activité résiduelle le plus bas) est exceptionnel, sévère et se traduit par une anémie hémolytique chronique. Les déficits de classe 2 et 3 se caractérisent par un risque d'accident hémolytique aigu secondaire à un stress oxydatif et un risque d'ictère néonatal mais n'entraînent pas de signes cliniques ou biologiques d'hémolyse chronique.

Le tableau clinique « typique » du déficit en G6PD est celui d'un sujet masculin d'origine méditerranéenne jusque-là bien portant, présentant de manière brutale un accès d'hémolyse sévère avec hémoglobinurie (urines couleur Porto) suite à l'ingestion de fèves ou la prise de médicaments oxydants. Cependant le déficit en G6PD concerne aussi de nombreux sujets d'origine asiatique ou africaine qui présentent souvent des accidents hémolytiques moins sévères. L'hémolyse aiguë peut être aussi déclenchée par un épisode infectieux. Enfin, elle peut parfois survenir chez des sujets de sexe féminin, déficitaires homozygotes et également chez une petite proportion des hétérozygotes.

Un accident hémolytique peut se produire tardivement dans la vie d'un sujet déficitaire et même après plusieurs expositions préalables sans conséquences apparentes à des agents oxydants. A l'inverse un nouveau-né ou un nourrisson allaités, déficitaires, peuvent être atteints via l'exposition maternelle aux agents oxydants.

La survenue d'une hémolyse aiguë peut mettre en jeu le pronostic vital. Elle indique en urgence la pratique d'un bilan sanguin (hémogramme, réticulocytes, groupe sanguin, RAI, créatininémie) et selon la sévérité de l'anémie une éventuelle transfusion de globules rouges.

L'autre manifestation clinique du déficit en G6PD est l'ictère néonatal. Le déficit en G6PD représente la 2ème cause d'hyperbilirubinémie néonatale sévère dans le monde et peut entraîner un ictère nucléaire (encéphalopathie chronique à la bilirubine).

Le diagnostic de déficit en G6PD est posé sur le dosage abaissé de l'activité enzymatique. Le recours à la génétique moléculaire est rarement nécessaire.

La prise en charge des sujets déficitaires est avant tout préventive, les principales mesures étant l'éviction des fèves et des médicaments oxydants (liste réévaluée en 2014 par l'ANSM). Il existe une carte de soins et d'urgence « déficit en G6PD » que tout médecin peut obtenir (cf. annexe 5.6)