

**Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase -G6PD-: le déficit en G6PD est l'enzymopathie érythrocytaire la plus fréquente chez l'homme. La G6PD catalyse la première étape du shunt des hexoses monophosphates nécessaires pour le maintien de taux adéquats de glutathion réduit, élément protecteur vis-à-vis de lésions oxydatives du globule rouge. Ce déficit est asymptomatique sauf lors de l'ingestion de substances oxydantes comme des médicaments (ex. certains anti-malariques) ou des aliments (ex. des fèves particulières) qui peut déclencher une crise d'hémolyse.**

#### Quelle est l'origine de cette maladie et est-elle fréquente?

C'est une maladie génétique liée au chromosome sexuel (X). Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul des deux gènes G6PD est muté, ou homozygote/hétérozygote composite (malade) si les deux gènes de la G6PD sont mutés. Comme il s'agit du chromosome X, les hommes (XY) sont soit sains (X normal), soit malades (X muté); par contre les femmes sont saines (XX normaux), porteuses saines (un X muté) ou malades (deux X mutés). Ces mutations conduisent à une diminution d'activité de la G6PD dans les globules rouges. Ce déficit est fréquent dans les populations originaires d'Afrique, du bassin méditerranéen et d'Asie car il confère une résistance relative contre la malaria. C'est le déficit enzymatique le plus fréquent chez l'homme. Il touche environ 400 million d'êtres humains dans le monde.

#### Quels sont les symptômes les plus fréquents si je suis atteint de cette maladie?

Les individus qui ont le déficit sont asymptomatiques. Le symptôme le plus fréquent est une "jaunisse" (ictère) à la naissance. Dans de rares cas, il s'agit d'une anémie hémolytique chronique. En général, la maladie se manifeste par une crise d'hémolyse aigue suite à la prise d'un médicament, à l'ingestion d'un aliment comme des fèves, ou d'une infection. .

D'autres maladies comme le diabète, l'infarctus du myocarde ou un exercice physique intense peuvent précipiter cette crise d'hémolyse; néanmoins, les malades interrogés avaient également ingéré un médicament ou un aliment. Ce déficit ne diminue pas l'espérance de vie, la qualité de vie, ou l'activité des individus qui en sont atteints. Lors d'une crise d'hémolyse, les patients sont fatigués, ont des douleurs dans le dos, de l'anémie (pâleur), et un ictère (yeux jaunes).

#### Quel traitement dois-je suivre si je suis atteint de cette maladie?

En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Dans d'autres cas, une ablation de la rate (splénectomie) permet d'améliorer l'anémie et ainsi de diminuer les symptômes.

#### Quel est le risque de transmettre cette maladie à mes enfants?

Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien. Comme l'anomalie est liée au chromosome sexuel X ; différentes possibilités de transmission à la descendance existent:

Parents	Enfants
Mère: Porteuse saine Père: Sain	Fille: 50% Saine /50% Porteuse saine Garçon: 50% Sain/ 50% Atteint
Mère: indemne Père: Atteint	Fille: 50% Saine /50% Porteuse saine Garçon: 100% Sain
Mère: Porteuse saine Père: Atteint	Fille: 50% Porteuse saine /50% Atteinte Garçon: 50% Sain/ 50% Atteint
Mère: Atteinte Père: Atteint	Fille: 100% Atteinte Garçon: 100% Atteint