

Déficit en Gama-glutamyl cystéine synthétase -GCS-: C'est le premier enzyme vitesse-limitant dans la synthèse du glutathion. Le déficit en GCS dans les globules rouges est une maladie autosomique récessive associée à une anémie hémolytique chronique et des troubles neurologiques

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

C'est une maladie génétique. Elle est liée à des mutations dans le gène de la GCS qui code pour l'enzyme GCS. Ces mutations conduisent à une diminution ou une absence d'activité de la GCS dans les globules rouges. Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul des deux gènes GCS est muté, ou homozygote/hétérozygote composé (malade) si les deux gènes de la GCS sont mutés. Jusqu'à présent neuf familles ont été décrites.

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

Les manifestations cliniques sont une anémie hémolytique d'intensité variable. Pour quatre des patients décrits, l'anémie était associée à des troubles musculaires et neurologiques.

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?

Si les deux membres d'un couple ont un gène GCS muté, à chaque grossesse, il y aura 25% de risque d'avoir un enfant atteint par cette maladie, 50% de risque d'avoir un enfant porteur sain comme ses parents, et 25% de chance d'avoir un enfant non atteint. Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.