

Déficit en glutathion réductase - GR: ce déficit est autosomique récessif et est associé à des crises d'hémolyse après l'ingestion de certaines substances (drogues oxydantes ou fèves). Il y a toujours une association avec une cataracte.

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

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

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

Une anémie hémolytique apparaît suite à l'ingestion de fève. Le nouveau-né peut également présenter une « jaunisse ». Une cataracte est également un des symptômes de cette maladie.

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

Le traitement est essentiellement préventif. Il s'agit d'éviter les médicaments et les aliments « oxydatifs ». En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis.

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

Si les deux membres d'un couple ont un gène GR 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.