

**Déficit en glutathion synthétase - GS: le glutathion joue un rôle essentiel dans certaines fonctions biologiques, dont la synthèse des protéines, d'ADN et les réactions d'oxydoréduction. Ce déficit est autosomique récessif et il est associé à une anémie hémolytique chronique, des troubles neurologiques ainsi qu'une acidose métabolique.**

**Synonyme(s) : Acidurie pyroglutamique**

**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 GS qui code pour l'enzyme GS. Ces mutations conduisent à une diminution ou à l'absence d'activité de la GS dans les globules rouges. Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul des deux gènes GS est muté, ou bien homozygote ou hétérozygote composite (malade) si les deux gènes de la GS sont mutés.

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

Ce déficit enzymatique est caractérisé par une anémie hémolytique chronique non sphérocytaire, associée à l'élimination urinaire d'oxoprolinure ou acide pyroglutamique (oxoprolinurie ou acidurie pyroglutamique), et, chez quelques patients, de troubles neurologiques et d'infections bactériennes.

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

Le traitement comprend la correction de l'acidose, l'administration d'antioxydants (vitamines C et E) et l'éviction de médicaments connus pour favoriser les crises hémolytiques chez les patients atteints du déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase. 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 GS 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.