Tous à l'école

G6PD (Déficit en) ou favisme

Qu'est-ce que le déficit en G6PD (glucose-6-Phosphate-Déshydrogénase), encore appelé Favisme

Le déficit en G6PD, ou Favisme est un déficit en une enzyme des globules rouges : la glucose-6-phosphate déshydrogénase. Cette affection est génétique et liée au sexe, car elle provient d'un gène anormal porté par le chromosome sexuel X. Transmis par les mères, ce déficit atteint essentiellement les garçons. C'est une particularité génétique d'un enfant normal. En effet, l'enfant porteur de ce déficit est un enfant normal qui ne sera malade de son déficit, que s'il subit des agressions extérieures dites « oxydatives » causées par l'ingestion de certains aliments ou médicaments. À cet égard, le déficit en G6PD n'est pas considéré comme une maladie puisque la personne est normale tant qu'elle ne rencontre pas l'agent oxydatif. De toute sa vie il devra ne jamais manger certains aliments, comme les fèves (d'où le nom de favisme) et ne jamais être traité par certains médicaments dangereux pour lui, car entraînant une anémie parfois très brutale. C'est un cas d'école en santé publique car la prévention joue un rôle majeur, et passe par l'information adéquate des patients porteurs de ce déficit, de leur entourage familial et scolaire, ainsi que des médecins.

Pourquoi ?

Les globules rouges normaux contiennent un système qui les protège contre les agressions oxydantes et l'enzyme G6PD est un maillon essentiel de ce système. L'oxydation est très dangereuse pour les globules rouges car elle les fait éclater. Il existe, chez le sujet normal un système protecteur qui passe par un produit clef

appelé le *glutathion réduit*. La fabrication de ce glutathion réduit exige une cascade de réactions qui débute par l'action de la G6PD.
Si cette enzyme manque partiellement dans les globules rouges, la cascade de réaction ne peut avoir lieu. L'oxydation risque de provoquer l'éclatement des globules rouges qui peut être, dans certains cas, très grave, exceptionnellement mortelle, en l'absence d'un traitement d'urgence.

Ce sont surtout les garçons qui sont porteurs du déficit :
En effet, les femmes ont deux chromosomes X et les hommes ont un chromosome X qui leur vient de leur mère et un chromosome Y qui leur vient de leur père. La mère (XX) transmet un X à chaque enfant et le père (XY) transmet à chaque enfant soit un X (il aura alors une fille) soit un Y (il aura alors un garçon).
Dans la plupart des cas, ce sont les garçons qui sont déficitaires en G6PD par un gène anormal sur leur chromosome X venu de leur mère. Les filles sont le plus souvent, seulement transmettrices de l'anomalie génétique. Mais il existe des cas rares de filles chez lesquelles les deux chromosomes X vont porter le gène anormal pour la G6PD.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Cet éclatement des globules rouges appelé aussi *hémolyse* a pour conséquences principales :
- une anémie dite hémolytique avec une diminution parfois dramatique de la capacité du sang à transporter l'oxygène, avec asthénie (fatigue), pâleur ;
- la formation de débris d'hématies qui peuvent entraver le fonctionnement de certains organes comme les reins ;
- une jaunisse ou ictère causés par la dégradation de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges.

Cette anémie peut être de gravité variable : suraiguë et nécessiter des soins intensifs ou se réparer spontanément en quelques jours grâce à la fabrication de nouveaux globules rouges par la moelle osseuse.
En l'absence d'agression, il n'y a aucune conséquence de ce déficit enzymatique.

Quelques chiffres

Le déficit en G6PD est une affection génétique qui touche particulièrement des populations « à risques » connues : essentiellement celles issues des pays du pourtour de la mer Méditerranée, (en Sardaigne par exemple 25 % des garçons seraient atteints de ce déficit), le Proche et le Moyen-Orient, l'Afrique du Nord, mais aussi l'Afrique noire sub-saharienne, les Antilles, les populations noires d'Amérique du Nord et du Sud, le Sud-Est Asiatique, la Chine du Sud, les Indes.
Jusqu'à récemment, le déficit était considéré en France comme une maladie rare. On sait maintenant que c'est une affection fréquente, compte tenu des flux migratoires vers la France. Le déficit en G6PD est l'anomalie génétique la plus répandue dans le monde (450 millions d'individus). En France les estimations sont de 250 000 à 450 000 déficitaires.

On distingue différentes formes de déficit en G6PD. Il existe plus de 150 variantes. Les manifestations de ce déficit sont donc éminemment différentes d'une personne à l'autre et les aliments ou médicaments déclenchant peuvent ne pas être les mêmes chez tous. En pratique, les déficitaires doivent éviter tous les produits contre indiqués.

Traitement

En règle, le déficitaire en G6PD n'a pas besoin de traitement ; il s'agit au contraire d'un problème de prévention. Cependant, il existe de rares formes avec anémie hémolytique chronique au cours desquelles, en cas de fièvre ou de fatigue, un avis médical doit être demandé.
Ce sont certains aliments ou certains médicaments oxydants, prescrits pour traiter une autre affection, qui chez le sujet déficitaire, vont entraîner un accident de type anémie. Cette crise survient en général dans les 24 heures qui suivent l'absorption de l'aliment ou du médicament déclenchant. Elle peut se manifester par de la fièvre, des maux de tête ou de ventre.
La prévention de ces accidents d'anémie hémolytique doit se faire grâce à une information claire et précise de tous.
Il convient d'éviter :
o Certains aliments :

- Les fèves, quelle qu'en soit la forme (surtout les fèves crues).
- Les boissons contenant de la quinine comme le Gini© ou le Schweppes©.
- de fortes doses de vitamine C (boissons enrichies, compléments alimentaires)

o Certains médicaments : schématiquement, il en existe deux sortes :
- certains médicaments sont contre indiqués de façon formelle et ne doivent jamais être prescrits chez un déficitaire par exemple les sulfamides ;
- certains médicaments ne sont dangereux que s'ils sont prescrits à des doses supérieures aux doses usuelles (par exemple l'aspirine).

o Certaines substances ou produits, comme le naphtalène, ou le henné.

Mais la sensibilité individuelle vis-à-vis d'un produit oxydant donné est tout autant imprévisible que mal comprise. Les substances énumérées ne sont pas exhaustives et pas nécessairement dangereuses chez tous les sujets déficients en G6PD, en raison de la variabilité et du polymorphisme de l'affection selon les personnes.
Ces médicaments, produits de santé et aliments dangereux pour les déficitaires en G6PD doivent figurer sur un document que chaque déficitaire et ses parents doivent porter sur eux afin d'être présenté systématiquement à tout professionnel de santé qui sera amené à soigner la personne (médecin traitant, chirurgien, dentiste, infirmière, pharmacien, médecin scolaire, etc.). Il existe une carte officielle de soins, d'information et d'urgence.

Conséquences sur la vie scolaire

L'enfant déficitaire doit avoir une scolarité normale et mener une vie normale sur le plan intellectuel et physique. Il peut pratiquer n'importe quel sport et vivre strictement comme ses camarades de classe.

Quand faire attention ?

Certains symptômes, comme une fatigue inhabituelle et une pâleur sont à signaler à la famille qui consultera son pédiatre ou son médecin généraliste. Il en est de même si l'enfant signale que ses urines ont une couleur inhabituelle.
- À la cantine ou lors des fêtes de classe ou classe de nature, l'équipe pédagogique veillera à prévenir l'enfant des mets contenant des aliments interdits, et pour les plus jeunes à leur en interdire l'accès. Il peut s'agir par exemple, d'aliments

contenant des fèves ou de boissons contenant de la quinine.
- En cas de maladie, le médecin qui examinera l'enfant devra être prévenu du déficit en G6PD pour ne pas donner à l'enfant un traitement dangereux.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Un enfant scolarisé porteur d'un déficit en G6PD devrait avoir un PAI (Projet d'accueil individualisé) indiquant le déficit, les coordonnées des personnes à prévenir en cas d'accident et la liste des médicaments, produits et aliments à proscrire chez lui.

L'avenir

Il est aussi divers que pour un enfant qui n'aurait pas de déficit en G6PD.
Le médecin qui connaît un enfant porteur d'un déficit en G6PD aura veillé à proposer aux parents la recherche d'autres déficitaires dans la famille. Un dépistage systématique n'existe pas en France pour le moment.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

Associations

Vigifavisme

Liens

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase
Ce document a été rédigé par Orphanet, portail d'information sur les maladies rares.

Ressources documentaires

Carte personnelle de soins et d'informations "Déficit en G6PD"

Document établi dans le cadre du plan Maladies Rares par le Ministère de la Santé et des Solidarités, sous l'égide de la Direction Générale de la Santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations de parents.

Modèle de PAI pour un enfant porteur d'un déficit en G6PD

Ce PAI a été rédigé par l'association Vigifavisme.

Glossaire

Acide folique

L'acide folique est une vitamine indispensable à la synthèse du globule rouge.

ADN (acide désoxyribonucléique)

L'ADN est le support moléculaire de l'information génétique. Le contenu de cette information est le « code » de synthèse de toutes les protéines c'est à dire le programme génétique de l'individu entier.

Anémie

Grec : *haima* = sang ; a-privatif.
Diminution du taux d'hémoglobine contenu dans les globules rouges du sang.

Antibiotiques

Grec : *anti* = contre ; *bios* = la vie.
Les antibiotiques sont des substances chimiques qui ont une action spécifique avec un pouvoir destructeur sur les micro-organismes (bactéries).

Bilirubine

La bilirubine est le produit de dégradation d'une partie de l'hémoglobine. C'est un pigment foncé responsable de la coloration jaune de la peau et des muqueuses en cas d'accumulation excessive dans le sang.

Biologie moléculaire

Science étudiant les mécanismes de fonctionnement de la cellule au niveau moléculaire. Le terme « biologie moléculaire » désigne également toutes les techniques de manipulations d'acides nucléiques (ADN, ARN).

Cellule

Élément microscopique constituant tout organisme vivant. Le corps humain est constitué de l'assemblage de milliards de cellules, qui se multiplient, meurent et se renouvellent régulièrement de façon organisée, pour former les différents tissus de l'organisme.

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Congénital

Latin : *con* = avec ; *genitalis* = natal.
Qualifie un élément existant à la naissance de l'individu.

Dominante (maladie)

Une maladie génétique est dite dominante lorsqu'il suffit qu'une seule des deux copies du gène soit anormale pour entraîner la maladie (par opposition aux maladies récessives où il faut que les deux copies du gène soient mutées).

Enzyme

Grec : *en* = dans, à l'intérieur de ; *zumê* = levain.
Une enzyme (ou un enzyme) est une molécule permettant d'accélérer les réactions chimiques se déroulant dans le milieu cellulaire ou extracellulaire.

Epidémiologie

Grec : *epi* = au-dessus, parmi ; *demos* = peuple, district ; *logos* = mot, discours.
L'épidémiologie est l'étude de la répartition et des déterminants des événements de santé dans les populations.

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN.

Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Globule rouge

Latin : *globulus* = petite boule.
Cellule du sang, auquel il donne sa couleur rouge par l'hémoglobine qu'il contient. Sa fonction est de transporter l'oxygène nécessaire au fonctionnement des cellules.

Hémoglobine

Grec : *haïma* = sang ; Latin : *globus* = boule.
Protéine, contenant du fer, qui entre dans la composition des globules rouges auxquels elle donne leur couleur. L'oxygène s'y fixe pour être transporté vers les cellules.

Hérédité

Fait biologique selon lequel les parents transmettent à leurs enfants des caractéristiques spécifiques de leur patrimoine génétique.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.
On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une

séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Organe

Partie du corps, constituée de tissus, qui lui confèrent une fonction spécifique. (Ex. : le rein est un organe spécialisé dans la filtration du sang et qui permet d'élimer dans les urines les déchets produits par l'organisme).

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Prévalence

En épidémiologie, la prévalence est le nombre de maladies ou de malades présents à un moment donné dans une population, que le diagnostic ait été porté anciennement ou récemment. Elle s'exprime pour la population d'un pays ou une population unitaire de 100 000 personnes.

Programme génétique

Information contenue dans le noyau de chaque cellule, sous forme d'ADN, qui va commander le fonctionnement de la cellule. Il est spécifique à chaque individu, et une partie de cette information est transmise à la descendance lors de la fécondation (voir Hérédité).

Protéine

Grec : *prôtos* = premier.
Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

Thérapie génique

Thérapie s'appuyant sur une technique médicale dont le but est d'introduire chez un patient la copie normale du ou des gènes déficients responsables de sa maladie.

Transfusion

Injection intra-veineuse de globules rouges ou de plaquettes d'un donneur dans le respect des règles de compatibilité des groupes sanguins.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école