



## Introduction

Le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD), ou Favisme est l'enzymopathie érythrocytaire la plus répandue dans le monde. C'est une affection génétique liée au sexe, transmise sur le mode récessif. Elle est due à des mutations du gène G6PD (Xq28). Les garçons hémizygotés et les filles homozygotes expriment pleinement le déficit, alors que chez les filles hétérozygotes, l'expression est variable, souvent absente ou modérée. Elle peut être responsable d'un ictère néonatal sévère et de crises hémolytiques aiguës lors de l'ingestion de certains aliments (comme les fèves), de la prise de certains médicaments courants, ou au cours d'une infection.

Nous rapportons deux cas d'enfants de sexe féminin avec une anémie hémolytique aiguë rapportée à un déficit en G6PD et suivies au service de pédiatrie de l'HMIMV à Rabat

## Observation 1

Nourrisson de 16 mois de sexe féminin, sans antécédents particuliers, sous allaitement mixte depuis la naissance, diversifié à l'âge de 6 mois sans incident, parents non consanguins, 2<sup>ème</sup> d'une fratrie de deux avec une sœur de 7 ans bien portante. Admise dans notre service pour un syndrome anémique suite à l'ingestion de fèves. L'examen clinique trouvait un nourrisson pâle, tachycarde, stable sur le plan respiratoire et sans hépatosplénomégalie. Ses examens biologiques révélaient : une anémie normochrome normocytaire régénérative avec un taux d'Hb à 8 g/dl, VGM : 74 fL, CCMH : 34%, taux de réticulocytes : 146000/mm, Fer sérique : 164 µg/dL, transaminases normales, ionogramme normal, CRP 37 mg/L, des phosphatases alcalines à 288 UI/L, Bilirubine totale : 28 mg/l, LDH : 1196 UI/L, haptoglobine : <0.08 g/L. Le diagnostic positif est posé par le dosage enzymatique du G6PD qui est revenu à 8.4 U/gHb (N : 10 à 14.2). On note que le dosage du pyruvate kinase était normal. Liste des médicaments et des aliments contre-indiqués délivrés aux parents. L'évolution était favorable après transfusion de culot globulaire.

## Observation 2

Enfant de 4 ans de sexe féminin, sans antécédents notables, sous allaitement maternel exclusif, diversification alimentaire à l'âge de 6 mois, parents non consanguins, 3<sup>ème</sup> d'une fratrie trois, bien portante. Bon développement staturo pondérale. Notion de prise de fèves 3 jours avant son admission.

Admise pour une asthénie associée à une pâleur conjonctivale, un ictère cutanéomuqueux et des vomissements alimentaires, le tout évoluant dans un contexte d'apyrexie et de conservation de l'état général. L'examen clinique trouvait un enfant pâle, tachycarde, stable sur le plan respiratoire et sans hépatosplénomégalie. Ses examens biologiques révélaient : une anémie normochrome normocytaire régénérative avec un taux d'Hb à 6,2 g/dl, VGM : 75 fL, CCMH : 33%, taux de réticulocytes : 132000/mm, Fer sérique : 164 µg/dL, transaminases normales, ionogramme normal, CRP 13 mg/L, des phosphatases alcalines à 243 UI/L, Bilirubine totale : 60 mg/l, LDH : 934 UI/L, haptoglobine : <0.07 g/L. L'enquête étiologique, similaire à l'observations précédentes, retrouvait un déficit en G6PD à 7 U/gHb. Les parents étaient informés du diagnostic et le carnet de santé renseigné. L'évolution était favorable après transfusion.

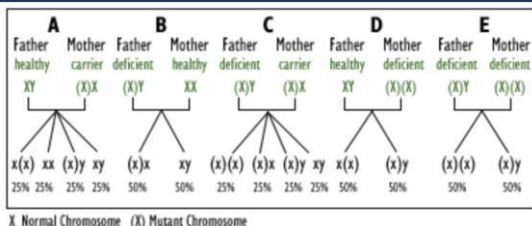


Fig 1 : Modes de transmission du déficit en G6PD

## Discussion

- Maladie liée au chromosome X. Les garçons ont toujours un déficit en G6PD s'ils portent un gène muté pour le G6PD dont l'expression clinique est variable. Les filles, porteuses de deux chromosomes X, peuvent avoir un statut normal homozygote, ou un statut déficitaire homozygote ou hétérozygote.
- L'hémolyse est provoquée par une exposition à des médicaments ou certains facteurs métaboliques ; il apparaît deux ou trois jours après l'exposition à l'élément déclencheur, avec des douleurs abdominales, une splénomégalie et une anémie aiguë régénérative.
- L'hyperbilirubinémie, principale manifestation clinique en période néonatale, peut être sévère avec le risque d'ictère nucléaire. Devant la découverte d'un déficit en G6PD chez un nouveau-né, une enquête familiale est indispensable pour dépister les parents et la fratrie amenant à une information et à une enquête familiale plus élargie.
- Le dosage spectrophotométrique de l'activité enzymatique est le test quantitatif de référence. Il détermine le degré du déficit en sévère ou modéré selon le pourcentage d'activité enzymatique mesurée ainsi que des déficits partiels avec une efficacité de 80%. Le dépistage chez les filles hétérozygotes est complexe. L'hétérozygotie peut ne pas être détectée par les techniques quantitatives de dépistage. Le dosage de l'activité G6PD peut être faussement normal. Seule la technique moléculaire par PCR permettrait de distinguer les filles déficitaires par mise en évidence de(s) mutation(s) génétique(s) sur l'ADN.

## Conclusion

Le déficit en G6PD est l'enzymopathie érythrocytaire la plus répandue dans le monde, peut toucher les deux sexes. Il peut être responsable d'accidents hémolytiques aigus et d'hyperbilirubinémies sévères en période néonatale, indiquant en enquête familiale pour dépister les parents et la fratrie asymptomatique.

## Références

WHO Working Group. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Bull World Health Organ 1989; 67:601-11 / A. Renault, D. Mitanchez, A. Cortey. Déficit en G6PD chez la fille à révélation néonatale. Revue de 4 cas cliniques. Archives de Pédiatrie, 2023, 24 (9), pp.865-871. 10.1016/j.arcped.2017.06.002. hal-04026829