

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase chez le sexe féminin: un diagnostic à ne pas manquer !

Khemakhem A¹, Makhlouf R², Mzid K¹, Ben sghaier F¹, Maaloul M¹, Boudawara I¹, Bouzid I¹, Jallouli D², Makni Ayedi F²
¹Laboratoire de Biochimie, CHU Habib Bourguiba de Sfax. ²Laboratoire de recherche LR 19ES13 Bases moléculaires de la pathologie humaine, Faculté de Médecine de Sfax, Tunisie

CONTEXTUALISATION

- Le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD) est un trouble enzymatique érythrocytaire, très répandu dans le monde, causé par des mutations du gène G6PD, situé sur le chromosome X.
- Maladie héréditaire plus fréquente chez les garçons, cependant de rares cas sont décrits chez les filles.

OBJECTIFS

- Nous rapportons huit cas de déficit en G6PD de sexe féminin en décrivant leurs caractéristiques cliniques et biologiques.

METHODES

- Etude rétrospective descriptive entre janvier 2015 et septembre 2023, des cas de sexe féminin ayant un déficit en G6PD ont été confirmés dans notre laboratoire.
- Le dosage a été fait par une méthode enzymatique quantitative, un hémogramme a été réalisé pour chaque prélèvement.
- L'activité G6PD érythrocytaire résiduelle est calculée pour répartir les patientes déficitaires selon la classification de l'OMS.

RESULTATS OBTENUS

- Il s'agissait de 8 cas de sexe féminin chez qui un déficit en G6PD a été confirmé, représentant 24,2% (8/33) de l'ensemble des sujets atteints.
- L'ingestion de fève était le facteur déclenchant d'une hémolyse aigue chez 6 patientes générant une anémie normochrome normocytaire régénérative, deux patientes étaient de découverte fortuite (une suite à une enquête familiale : frère atteint, et l'autre lors d'un bilan pré thérapeutique).

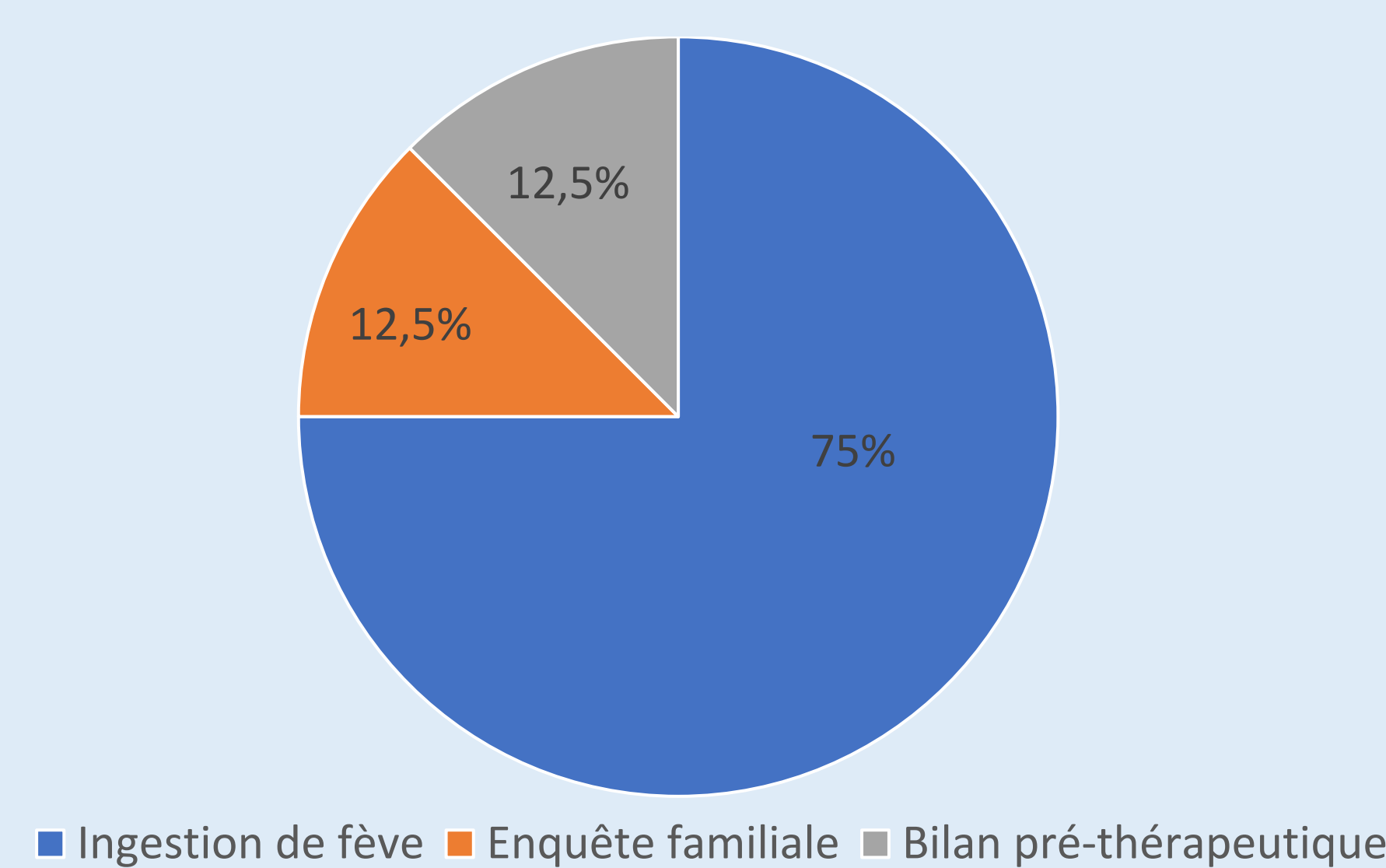


Figure 1: Circonstances de découverte du déficit

- L'intervalle d'âge s'étalait entre 6 ans et 42 ans.
- Selon l'activité G6PD érythrocytaire résiduelle, 7 patientes (87,5%) avaient un déficit modéré (classe 3) et une patiente (12,5%) avait un déficit sévère (classe 2)

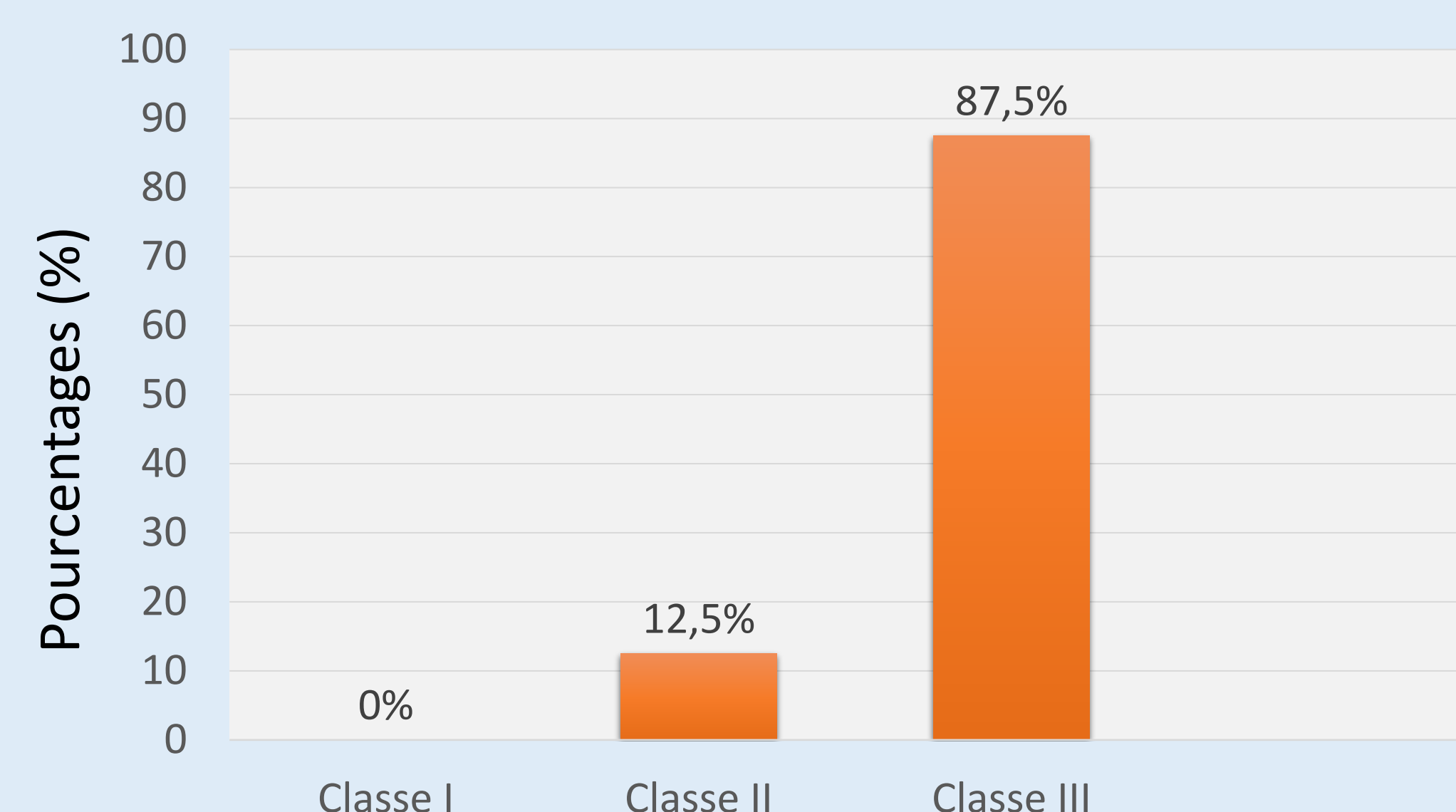


Figure 2: Répartition des patients selon la classification de l'OMS

DISCUSSION

- Le déficit en G6PD provient d'un gène muté sur le chromosome X, entraînant une activité enzymatique variable.
- Les garçons atteints ont toujours un déficit, les filles atteintes peuvent être homozygote ou hétérozygote.
- Les hétérozygotes possèdent, selon le concept de lyonisation (chaque cellule exprime un seul X), deux populations cellulaires : normale ou avec un gène G6PD muté avec un rapport inconstant, entraînant une variabilité phénotypique (1,2).
- Les hétérozygotes sont également à risque d'hyperbilirubinémie néonatale et d'hémolyse aigue (3).
- Nos résultats rejoignent ceux de la littérature, nos patientes étaient surtout de classe 3 (activité de 10-60%), sinon de classe 2 (activité < 10%), qui sont les classes les plus fréquentes selon la classification de l'OMS.

CONCLUSION ET PERSPECTIVES

- Le déficit en G6PD est une pathologie fréquente dans notre pays (4% selon des études antérieures, avec une prévalence de 18,83% chez les nouveau-nés ictériques), elle touche environ 500 millions personnes dans le monde (4). Ce déficit peut avoir des conséquences graves.
- Afin de les prévenir, les médecins doivent être sensibilisés à la nécessité d'un dosage du G6PD, chez les filles comme chez les garçons, devant toute anémie hémolytique aigue survenant après une agression oxydative.

REFERENCES

1. Boussaadni YE, Aboufouyoul A, Khabbache K, Khalki H, Oulmaati A. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in girls: a diagnosis not to be missed (a case report). Pan Afr Med J. 2022 Jul 28;42:240.
2. Bain BJ, Myburgh J, Lund K, Chaidos A. G6PD deficiency in patients identified as female. Am J Hematol. 2023 Feb;98(2):359-360.
3. Dechyotin S, Sakunthai K, Khemtonglang N, Yamsri S, Sanchaisuriya K, Kitcharoen K, Kitcharoen S. Prevalence and Molecular Characterization of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency in Females from Previously Malaria Endemic Regions in Northeastern Thailand and Identification of a Novel G6PD Variant. Mediterr J Hematol Infect Dis. 2021 May 1;13(1):e2021029.
4. Dabboubi R, Amri Y, Hamdi S, Jouini H, Sahli C, Fredj SH, Salem KB, ElhoudaTourmi N, Messaoud T. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Tunisian jaundiced neonates. Ann Biol Clin (Paris). 2020 Aug 1;78(4):411-416

CONFLIT D'INTERET

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts