



# DÉFICIT EN G6PD (Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase) ou FAVISME

## Qu'est-ce que le déficit en G6PD ?

Le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD) est l'une des affections génétiques les plus fréquentes dans le monde. Il touche plus de 400 millions de personnes, essentiellement originaires d'Afrique, d'Asie, d'Inde, du Moyen-Orient et du Bassin Méditerranéen. En France, la prévalence est mal connue. Il y aurait au moins 250 000 patients atteints. L'association de patients Vigifavisme estime qu'il y a environ 450 000 patients déficitaires (9 000 naissances/an en France).

La G6PD est une enzyme (protéine). Son rôle est d'assurer une durée de vie normale aux globules rouges. **Chez les patients qui ont un déficit en G6PD, les globules rouges, fragilisés, peuvent être détruits dans certaines circonstances.**

Toutefois, avec des précautions simples, la grande majorité des sujets porteurs de déficit en G6PD ne présentera aucun symptôme.

## Pourquoi est-on atteint d'un déficit en G6PD ?

Le déficit en G6PD est une affection héréditaire. Sa transmission génétique est dite « liée à l'X ».

En effet, le gène responsable de la synthèse de la G6PD est situé sur le chromosome X. Les femmes ont deux chromosomes X, tandis que les hommes (XY) n'en possèdent qu'un seul par cellule, hérité de leur mère. C'est pourquoi **les sujets qui présentent des symptômes cliniques sont majoritairement de sexe masculin**. Beaucoup plus rarement, certaines femmes peuvent également avoir des taux de G6PD très bas et présenter des symptômes.

## Quels sont les symptômes ?

La majorité des déficits se caractérise par un risque d'anémie aiguë. Elle est souvent brutale (ingestion de fèves, de certains produits ou médicaments). L'apparition de **jaunisse grave à la naissance** doit faire l'objet d'une surveillance et d'un traitement



