



Difficultés diagnostiques de déficit en G6PD. A propos d'un cas

Diagnosis difficulty of G6PD deficiency. A case report.

A VELOMORA ⁽¹⁾, T A V RANDRIAMANDRATO ⁽²⁾, F RABENJARISON ⁽³⁾, R C N RAKOTOARISON ⁽³⁾, A O RAKOTO ALSON ⁽⁴⁾

⁽¹⁾ Service des Urgences Chirurgicales, Centre Hospitalier Universitaire Tanambao I, 201 Antsiranana Madagascar

⁽²⁾ Service de Réanimation Chirurgicale, Centre Hospitalier Universitaire Joseph Ravoahangy Andrianavalona, Ampefiloha, 101 Antananarivo Madagascar

⁽³⁾ Service Accueil-Triage-Urgences Chirurgicales, Centre Hospitalier Universitaire Joseph Ravoahangy Andrianavalona, Ampefiloha, 101 Antananarivo Madagascar

⁽⁴⁾ Service d'Hématologie, Centre Hospitalier Universitaire Joseph Ravoahangy Andrianavalona, Ampefiloha, 101 Antananarivo Madagascar

Accepté le 22 octobre 2015
Disponible en ligne le 07 juillet 2016

RESUME

Le déficit en Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase (G6PD) est une pathologie hématologique relativement rare, responsable d'une anémie hémolytique parfois grave. L'orientation diagnostique est souvent difficile devant le polymorphisme clinique. Nous rapportons un cas de déficit en G6PD dans l'objectif d'évaluer sa prise en charge. Il s'agissait d'un patient âgé de 56 ans, hypertendu et diabétique, hospitalisé pour une exérèse d'un kyste sébacé sous anesthésie générale. La suite postopératoire immédiate était sans particularité. Une semaine après son intervention, il avait présenté un ictère retentionnel avec anémie hémolytique sévère et fièvre importante. Le dosage de l'activité enzymatique de G6PD était effondré jusqu'à 4,8% faisant évoquer un déficit en G6PD. L'évolution était favorable après une prise en charge transfusionnelle et la correction des troubles associés. Le diagnostic du déficit en G6PD est parfois difficile devant l'hétérogénéité clinique. Le dosage de l'activité enzymatique est indiqué devant une symptomatologie évocatrice et en présence de facteurs déclenchant des crises.

Mots clés : Déficit en G6PD - Diagnostic - Enzyme.

ABSTRACT

Glucosephosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is a relatively rare blood disease, responsible for a sometimes severe hemolytic anemia. The working diagnosis is sometimes difficult to clinically polymorphism. We report a case of G6PD deficiency in the objective of evaluating the care. He was a patient aged 56 years old, hypertensive and diabetic treated by oral antidiabetic including Gliclazide and Madéglucil admitted for excision of a sebaceous cyst under. Immediately postoperative result was normal. A week later, he presented a retentional jaundice with severe hemolytic anemia and high fever. The dosage of enzyme activity of G6PD had collapsed to 4.8% making evoke a G6PD deficiency. The outcome was favorable after taking transfusion dependent correction of associated disorders. The diagnosis of G6PD deficiency is sometimes difficult to clinical heterogeneity. The dosage of enzyme activity is indicated before symptoms suggestive and in the presence of triggers seizures.

Keywords: G6PD Deficiency - Diagnosis - Enzyme.

INTRODUCTION

Le déficit en Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase (G6PD) est une affection due à un déficit enzymatique de la glycolyse érythrocytaire. C'est une maladie héréditaire responsable d'une hémolyse à l'origine d'une anémie hémolytique [1, 2]. Cette enzymopathie érythrocytaire est rare, elle atteint environ 400 millions d'individus dans le monde, mais c'est la plus fréquente et la plus répandue des enzymopathies des globules rouges [3]. Le déficit en G6PD présente une grande hétérogénéité clinique posant des difficultés nosologiques devant les anémies hémolytiques. La tolérance individuelle vis-à-vis des facteurs déclenchant est imprévisible. L'objectif de cette observation est de mettre en évidence la difficulté de démarche diagnostique d'un déficit en G6PD.

OBSERVATION

Un homme de 56 ans est admis pour une exérèse sous anesthésie générale d'un kyste sébacé de la taille d'un œuf de poule, localisé dans la région cervico-occipitale. Le patient est d'origine afro-asiatique, avec un indice de masse corporelle à 30, classé ASA II

(American Society of Anesthesiologist) avec comme antécédent un diabète connu depuis dix ans traité par des antidiabétiques oraux (gliclazide et Madéglucyl[®]), une hypertension artérielle (HTA) modérée traitée par un l'association captopril-hydrochlorothiazide (Ecazide[®]) et une allergie aux bêta-lactamines. Les examens préopératoires sont sans particularités. Il a été opéré sous anesthésie générale et a eu un benzodiazépine (Lexomil[®] 6mg) en prémédication. L'anesthésie générale a été réalisée avec du propofol et du fentanyl. Les suites opératoires immédiates sont sans particularités. A la 6^{ème} heure postopératoire, il a repris ses traitements habituels (gliclazide 1cp, Ecazide[®] 1cp). Un

Du Centre Hospitalier Universitaire d'Antsiranana, et de l'Université d'Antsiranana, Madagascar.

*Auteur correspondant :

Dr. VELOMORA Athanase

Adresse : Service des Urgences Chirurgicales
Centre Hospitalier Universitaire Tanambao I
201 Antsiranana Madagascar

Téléphone : +261 32 59 859 16

E-mail : doc.athanase@yahoo.fr

traitement antibiotique a été instauré par des phénicoles, en plus du traitement antalgique (paracétamol).

Une semaine après l'intervention, il a été réadmis pour une asthénie intense, un déséquilibre glycémique majeur, une anémie hémolytique profonde à 49 g/dl d'hémoglobine, un ictère intense avec urines et selles décolorées, le tout dans un contexte fébrile à 38,8°C. Les bilans hépatiques et rénaux étaient normaux. Les sérologies des hépatites étaient négatives. Il a été mis sous antipaludéens à type d'arthémeter et de luméfantine qui était arrêté aussitôt devant une recherche négative de plasmodium. Le dosage de l'activité enzymatique de G6PD a été demandé et a montré un taux à 4% faisant évoquer un déficit sévère en G6PD. Malgré la prise en charge transfusionnelle et l'arrêt des médicaments susceptibles de déclencher les crises, l'évolution a été marquée par une aggravation progressive des symptômes avec syndrome confusionnel, ictère intense, aggravation de l'anémie hémolytique et une fièvre importante à 39°C. La prise en charge est symptomatique avec correction de l'anémie par transfusion sanguine et correction des troubles associés. Le diagnostic retenu était une hémolyse aigue iatrogène par déficit en G6PD. L'évolution est progressivement favorable avec sortie du patient après cinq jours d'hospitalisation.

DISCUSSION

Le déficit en G6PD présente une grande hétérogénéité clinique posant des difficultés nosologiques dans le cadre des anémies hémolytiques. Cette pathologie est relativement rare et touche essentiellement les sujets de sexe masculin dans plus de 90% [3]. Il représente ainsi, l'enzymopathie la plus fréquente dans le monde [4]. Les crises sont très souvent déclenchées par des facteurs déclenchants ou les circonstances de dépistage. Ces facteurs peuvent être des aliments, des infections de tout type ou des médicaments. Pour notre cas la crise était déclenchée par de médicament qui est le gliclazide. En effet, ce type d'antidiabétique oraux est figuré parmi la liste des médicaments déconseillés en cas de déficit en G6PD [5]. Concernant les manifestations cliniques elles sont polymorphes mais l'anémie hémolytique de sévérité variable constitue le maître symptôme. En dehors de l'anémie, d'autres manifestations de degré variable peuvent être observées. Balaka B et al ont trouvé 74 cas de déficit en G6PD qui se manifeste cliniquement par une hémoglobinurie [6]. Kouane KE et al, en 1997, rapportaient le cas d'une femme atteinte de déficit en G6PD et dont les manifestations cliniques sont la fièvre bilieuse hémoglobinuriques avec un accès fébrile, une hémolyse brutale, un ictère cutanéomuqueux et une insuffisance rénale aigue consécutive à une prise des antipaludéens [7]. Et Badens C et al ont rapporté qu'un ictère néonatal

pathologique est significativement plus fréquent en cas de déficit en G6PD associé [8]. Pour la classification, elle est fonction de taux d'activité enzymatique de G6PD selon l'OMS [9]. Le patient de notre cas appartient à la classe II (déficit sévère) selon cette classification avec un taux à 4%. Concernant le traitement de cette maladie, il consiste avant tout à arrêter les facteurs déclenchant puis la prise en charge est symptomatique avec correction de l'anémie hémolytique aigue origine de toutes les complications. Dans ce cas, la transfusion sanguine s'avère nécessaire en fonction de la sévérité de l'anémie. En dehors de cette prise en charge, la prévention et le dépistage sont d'importance capitale ainsi que l'information de patient [10]. L'évolution est généralement favorable en 5 à 10 jours [10].

CONCLUSION

Le cas rapporté met en exergue la difficulté diagnostique de déficit en G6PD devant une grande hétérogénéité clinique. L'évolution est généralement favorable mais peut être émaillée des complications graves. Les manifestations du déficit en G6PD sont déclenchés ou majorés par certains facteurs tels que les médicaments, infections, d'autres facteurs érythrocytaires intrinsèques.

REFERENCES

1. Beutler E. G6PD deficiency. *Blood* 1994;84(11):3613-36.
2. Rwende C, Khoo SC, Snow RW, Yates SN, Kwiatkowski D, Gupta S, et al. Natural selection of hemi and heterozygotes for G6PD deficiency in Africa by resistance to severe malaria. *Nature* 1995;376(6537):246-49.
3. British Medical Association, Royal Pharmaceutical Society of Great Britain. G6PD deficiency. *British National Formulary* 1994;32:380.
4. Daflo B, Diallo A, Touré K, Soula G. G6PD deficiency in Mali. *Epidemiology and pathological aspect. Hematol J* 1975;72(3):258-64.
5. Médicaments et déficit en Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase (G6PD). *Recommandation ANSM*. Mai 2014.
6. Balaka B, Agbèrè D, Bonkoungou P, Gnamey D, Kessie K, Assimadi K. Insuffisance rénale post-hémolytique chez l'enfant déficient en glucose-6-phosphate déshydrogénase au Centre Hospitalier Universitaire de Lomé. *Méd Trop* 2003;63:151-4.
7. Kouane KE, Brouh Y, Amonkou AA, Soro L, Aye D, Yeo TLP, et al. Récidive de la fièvre bilieuse hémoglobinurique chez une patiente déficiente en G6PD. *Urg Méd* 1997;16(5):211-3.
8. Badens C, Leclaire M, Collomb J, Auquier P, Soyer P, Michel G, et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase and neonatal jaundice. *Presse Med* 2001;30(11):524-6.
9. WHO working group. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Bull World Health Organ* 1989;67(6):601-11.
10. Wajcman H, Galacteros F. Le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase : protection contre le paludisme et le risque d'accidents hémolytiques. *C.R. Biologies* 2004;327(8):711-20.