

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

La galactosémie

Qu'est-ce que la galactosémie?

Le lactose est le principal hydrate de carbone présent dans le lait maternel, ainsi que dans la plupart des préparations pour nourrissons qui ne contiennent pas de soja; il subit une dégradation en glucose et en galactose dans les intestins. Chez les personnes atteintes de galactosémie, le corps est incapable d'utiliser le galactose en raison d'une anomalie ou d'une carence au niveau de l'enzyme GALT (galactose-1-phosphate-uridyl-transférase). Il en résulte une accumulation de galactose et d'autres substances toxiques dans le sang et l'urine, ce qui peut causer de graves problèmes de santé. Certaines personnes sont atteintes d'une forme moins grave de galactosémie, et l'on observe chez elles un certain niveau d'activité de l'enzyme GALT.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'incidence de la forme classique de la galactosémie est d'environ 1 pour 60 000, mais cette proportion varie selon les sources.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de l'enzyme GALT entraînent une action inadéquate ou une anomalie de cette enzyme.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Bien que les enfants atteints de galactosémie soient normaux à la naissance, ils pourraient connaître de graves problèmes de santé s'ils ne recevaient pas de traitement. Leur corps étant incapable de métaboliser le galactose, des complications potentiellement mortelles pourraient survenir, notamment une hypoglycémie, des problèmes alimentaires, un retard staturo-pondéral, des lésions hépatiques, une léthargie, des saignements ou une septicémie. Même s'ils sont traités dans les meilleurs délais, les enfants atteints de galactosémie courent un risque accru de subir un retard du développement ou d'avoir des problèmes d'élocution, une anomalie des fonctions motrices et une cataracte. Chez les filles, cette affection accroît par ailleurs le risque d'insuffisances ovariennes.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de galactosémie se confirme en mesurant le taux de galactose et de galactose-1-phosphate dans le sang, de même que le niveau d'activité de l'enzyme GALT. Des tests génétiques permettant de détecter les mutations du gène de l'enzyme GALT peuvent également aider à étayer le diagnostic. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel est le traitement indiqué?

Une diète sans galactose permet de prévenir de nombreuses complications liées à la galactosémie, notamment les troubles hépatiques et rénaux. Une telle diète pourrait également diminuer le risque de retard du développement. Ce traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Si un diagnostic et un traitement précoces de la galactosémie offrent les meilleures chances de succès, certaines personnes qui en sont atteintes présentent quand même un risque plus élevé de complications, comme il est précisé d'ailleurs dans la section présentant les particularités cliniques de cette maladie.

Peut-il y avoir plusieurs cas de galactosémie au sein d'une même famille?

La galactosémie est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant atteint de galactosémie sont présumés porteurs de la maladie et, à chaque grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un enfant frappé de la même affection. Toutefois, un test de dépistage prénatal peut être effectué dès la quinzième ou seizième semaine de grossesse. Il est d'ailleurs recommandé d'obtenir une consultation génétique pour discuter plus en détail des avantages offerts par les tests prénatals.

Les frères et les sœurs d'un enfant souffrant de galactosémie, même s'ils ne sont pas atteints par la maladie, risquent d'en être porteurs deux fois sur trois. Cependant, les personnes porteuses de l'affection demeurent en bonne santé et ne présentent aucun symptôme.

Renseignements supplémentaires

www.galactosemia.org

www.galactosemia.com

www.dshs.state.tx.us/newborn/galac_1.shtm

www.geneclinics.org

9 janvier 2006