

# QUAND ÉVOQUER UNE GALACTOSÉMIE ?

## Signes cliniques



### RÉVÉLATION NÉONATALE LE PLUS SOUVENT (nouveau-né sous allaitement maternel ou lait contenant du galactose)



**Atteinte hépatique** (évoluant vers une insuffisance hépatique sévère aigüe)

Difficultés alimentaires

Retard de croissance

Vomissements

Ictère

Hépatomégalie

Léthargie



**+/- Infection néonatale à E. Coli** (plus fréquente)



**+/- Atteinte ophtalmique**  
Cataracte



**+/- Atteinte rénale**  
Atteinte tubulaire proximale



### AUTRES ATTEINTES PLUS TARDIVES / COMPLICATIONS



**Atteinte osseuse**  
Diminution de la densité osseuse



**Atteinte neurologique** <sup>2</sup>  
Trouble global du neuro-développement  
Retard de langage  
Déficit d'Attention / Hyperactivité  
Trouble du Spectre de l'Autisme  
Anxiété  
Dépression

Examens complémentaires

**Biologie :**  
Hypoglycémie possible  
➤ Taux de prothrombine (TP)  
➤ Facteurs de la coagulation et albumine  
Bilirubine totale et conjuguée, transaminases

**Biologie :**  
signes de tubulopathie

Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



## Galactosémie par déficit en GALT (Galactose-1-phosphate uridyl transférase) ?

**Bilan spécialisé en lien avec Centre Maladies Rares**  
(en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels <sup>3</sup>)

**Spot test** <sup>4</sup> (Recherche de galactosémie congénitale à partir de sang déposé sur buvard): Activité de la GALT diminuée (+ augmentation du galactose-1-phosphate intra-érythrocytaire)

**Etude génétique de confirmation** secondairement par centre spécialisé

Avis spécialisé urgent auprès d'un hépatologue et d'un centre expert Maladies Héréditaires du Métabolisme : [filiere-g2m.fr/annuaire/](http://filiere-g2m.fr/annuaire/)

Début de la prise en charge en parallèle en urgence : Arrêt allaitement (ou lait contenant du galactose) dès suspicion du diagnostic sans attendre les résultats du spot test

Prise en charge spécialisée coordonnées par Centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

**Plus d'infos :**  
Protocoles d'urgence : [filiere-g2m.fr/urgences](http://filiere-g2m.fr/urgences)

<sup>1</sup>Rare mode de révélation. Pas de déficit gonadique chez l'homme

<sup>2</sup>Fréquente mais non systématique, pouvant être « limitée » à l'aspect psychologique

<sup>3</sup>Diagnostics différentiels d'une insuffisance hépatique du nouveau-né/hourrisson : hémochromatose néonatale, causes infectieuses, métaboliques, toxiques, dysimmunitaires, malignes ou vasculaires

<sup>4</sup>A faire immédiatement, en l'absence de cause évidente, et en parallèle de la recherche d'une autre cause.

Ne pas attendre les résultats pour arrêter l'allaitement ou lait contenant du galactose si suspicion du diagnostic