

# QUAND ÉVOQUER UNE GALACTOSÉMIE ?

## Bilan spécialisé



### 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  
Prise de poids insuffisante  
Difficultés de croissance  
Vomissements  
Ictère  
Hépatomégalie  
Léthargie

Examens complémentaires



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



**+/- Atteinte ophtalmique**  
Cataracte



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



### AUTRES ATTEINTES PLUS TARDIVES / COMPLICATIONS



**Déficit gonadique par insuffisance ovarienne prématuée<sup>1</sup>**

Retard pubertaire  
Hypofertilité



**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

**Biologie :**  
Hypoglycémie possible

- Taux de prothrombine (TP), facteurs de la coagulation et albumine
- Bilirubine totale et conjuguée, transaminases

**Biologie :**  
signes de tubulopathie



## 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)

**Étude génétique de confirmation** secondairement par centre spécialisés

**Avis spécialisé urgent auprès d'un hépatologue et d'un centre expert Maladies Héréditaires du Métabolisme.**  
Centre de Référence / Compétence Maladies Rares :  
<https://www.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 coordonnée par Centre expert**

**Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé**

**Plus d'infos : protocoles d'urgences par symptômes et/ou maladie :**  
<https://filiere-g2m.fr/urgences>

Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

<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/nourrisson : hémochromatose néonatale, causes infectieuses, métaboliques, toxiques, dysimmunitaires, malignes ou vasculaires

<sup>4</sup>À 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.