

QUAND ÉVOQUER UNE GALACTOSÉMIE ?



RÉVÉLATION NÉONATALE LE PLUS SOUVENT

(nouveau-né sous allaitement maternel ou lait contenant du galactose)



Atteinte hépatique ★

(évoluant vers une insuffisance hépatique sévère aigue)

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



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



+/- Atteinte ophtalmique

Cataracte



+/- Atteinte rénale

Atteinte tubulaire proximale

Biologie :
signes de tubulopathie



AUTRES ATTEINTES PLUS TARDIVES / COMPLICATIONS



Déficit gonadique par insuffisance ovarienne prématurée ¹

Retard pubertaire
Hypofertilité



Atteinte osseuse

Diminution de la densité osseuse



Atteinte neurologique ²

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

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 ³ ★

Spot test ⁴ (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

¹ Rare mode de révélation. Pas de déficit gonadique chez l'homme.

² Fréquente mais non systématique, pouvant être « limitée » à l'aspect psychologique.

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

⁴ 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.