

Galactosémie congénitale classique (déficit en GALT)

Etiquette

1 PATIENT CONSULTANT AUX URGENCES

Pas de risque de décompensation aiguë.

Les patients suivis pour galactosémie sont à prendre en charge comme les autres patients. Cette pathologie n'influence pas le tri à l'accueil des urgences.

Risque pour un patient non compliant (régime non suivi) : insuffisance hépatocellulaire, cirrhose (si diagnostic tardif), cataracte.

2 EN CAS D'HOSPITALISATION

Respecter le régime alimentaire spécifique connu du patient ou de ses parents, avec éviction stricte du lactose/galactose (tous produits laitiers). Pour les enfants, utilisation d'un lait spécifique sans lactose/galactose (par exemple Diargal®).

Traitement habituel en dehors du régime : supplémentation en calcium et vitamine D.

Médicaments : Aucune contre-indication aux traitements d'urgence. Pas de contre-indication aux traitements hépatotoxiques.

Lire la liste des excipients pour éviter les formes contenant du lactose/galactose en cas de traitement prolongé.

Pas de sur-risque si erreur ponctuelle de régime ou d'apports accidentels de lactose/galactose.

PHYSIOPATHOLOGIE:

Maladie héréditaire du métabolisme par déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT). Les patients atteints de galactosémie ne peuvent pas métaboliser le galactose provenant de l'alimentation comme dans les produits laitiers (dégradation du lactose en glucose+galactose). Le diagnostic est souvent fait en période néonatale par une intoxication progressive en galactose-1-phosphate se traduisant par une insuffisance hépatocellulaire, classiquement avant l'âge de 1 mois. Le traitement consiste en une éviction du lactose/galactose toute la vie. Malgré le régime, les autres complications peuvent être une cataracte, un déficit cognitif, une hypofertilité chez les femmes (hypogonadisme hypergonadotrope), une ostéopénie. Les patients ayant un diagnostic tardif peuvent développer une cirrhose.

Les patients ont à l'âge adulte une quantité de galactose exogène tolérée propre à chacun d'entre eux, ce qui permet d'élargir leur régime progressivement.

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr