

Déficit en adénylate kinase -AK-: AK est un enzyme qui est indispensable à la survie des globules rouges. Le déficit en AK dans les globules rouges est une maladie autosomique récessive qui entraîne une anémie hémolytique parfois accompagnée de troubles neurologiques

Quelle est l'origine de cette maladie et est-elle fréquente ?

C'est une maladie génétique. Elle est liée à des mutations dans le gène de l'AK qui code pour l'enzyme AK. Ces mutations conduisent à une diminution d'activité de l'AK dans les globules rouges. Cette maladie, rare, a été décrite dans neuf familles non apparentées.

Quels sont les symptômes les plus fréquents si je suis atteint de cette maladie?

C'est un déficit rare qui a pour résultat une anémie hémolytique chronique. Chez quelques patients, l'anémie est associée à des troubles neurologiques.

Quel traitement dois-je suivre si je suis atteint de cette maladie?

En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Dans d'autres cas, une ablation de la rate (splénectomie) permet d'améliorer l'anémie et ainsi de diminuer les symptômes.

Quel est le risque de transmettre cette maladie à mes enfants?

Si les deux membres d'un couple ont un gène AK muté, à chaque grossesse, il y aura 25% de risque d'avoir un enfant atteint par cette maladie, 50% de risque d'avoir un enfant porteur sain comme ses parents, et 25% de chance d'avoir un enfant non atteint. Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.