

Dèficit de Gamma-glutamilcisteïnasintetasa-GCS-: La GCS és el primer enzim limitant en la síntesi del glutatió necessari per a la vida mitjana normal del glòbul vermell. El dèficit de la GCS és una malaltia genètica que es transmet amb caràcter autosòmic recessiu i s'associa amb anèmia hemolítica crònica i desordres neurològics.

¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

És una malaltia genètica. És el resultat de mutacions en el gen GCS que codifica la síntesi de l'enzim GCS. Aquestes mutacions redueixen totalment o parcialment l'activitat de la GCS. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens de GCS està mutat, o homozigot o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens de GCS estan mutats. Fins a l'actualitat s'han descrit nou famílies amb aquesta enzimopatia.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

La manifestació clínica més comuna és l'anèmia hemolítica d'intensitat variable. En quatre d'aquests pacients l'anèmia estava associada a desordres musculars i neurològics.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

Teràpia de suport com transfusions de sang en cas d'anèmia severa. En alguns pacients l'extirpació quirúrgica de la melsa o esplenectomia pot millorar l'anèmia depenent de la situació clínica del pacient.

¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Dues persones que són portadores d'un únic gen GCS tenen un 25% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs. El 50% de probabilitats de tenir un fill que sigui portador sa, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.