

**Deficienza di Gamma-glutamil cisteina sintetase -GCS-: si tratta del primo enzima limitante della sintesi del glutatone. Il deficit di GCS è un disordine autosomico recessivo.**

**Qual' è la causa della malattia e quanto è frequente?**

E' una malattia genetica da mutazioni del gene GCS, che codifica l'enzima GCS. Le mutazioni riducono o sopprimono l'attività GCS. Un individuo può essere eterozigote per il disordine (portatore sano) quando uno solo dei due geni GCS è mutato, o omozigote o eterozigote composto (individuo affetto) quando i due geni GCS sono mutati. Solo 9 famiglie con questo difetto sono state descritte.

**Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?**

L'espressione clinica della deficienza di GCS è una anemia emolitica cronica di intensità variabile. In quattro pazienti l' anemia si associava ad alterazioni muscolari e neurologiche.

**Che trattamento devo seguire se ho la malattia?**

Terapie di supporto come trasfusioni di globuli rossi sono necessarie in caso di anemia grave. In alcuni casi la rimozione chirurgica della milza (splenectomia) può migliorare l'anemia e quindi la situazione clinica del paziente.

**Quale è il rischio di trasmettere la condizione ai miei figli?**

Due individui portatori ognuno di una copia del gene GCS mutata hanno un rischio del 25% di avere un figlio affetto dalla malattia ad ogni gravidanza. La probabilità di avere un figlio portatore sano del difetto è il 50 % ad ogni gravidanza e quello che non sia portatore è il 25%.

Utile la consulenza genetica per una spiegazione esauriente.