

Déficit de la Gama-glutamil cisteína sintetasa -GCS-: La GCS es la primera enzima limitante en la síntesis del glutatión necesario para la vida media normal del glóbulo rojo. El déficit de la GCS es una enfermedad genética que se transmite con carácter autosómico recesivo y se asocia con anemia hemolítica crónica y desórdenes neurológicos.

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen GCS que codifica la síntesis de la enzima GCS. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la GCS. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes de GCS está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes de GCS están mutados. Hasta la actualidad se han descrito 9 familias con esta enzimopatía.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

La manifestación clínica más común es la anemia hemolítica de intensidad variable. En 4 de estos pacientes la anemia estaba asociada a desórdenes musculares y neurológicos.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Terapia de soporte como transfusiones de sangre en caso de anemia severa. En algunos pacientes la extirpación quirúrgica del bazo o esplenectomía puede mejorar la anemia dependiendo de la situación clínica del paciente.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadores de un único gen GCS tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.