

Dèficit de Glucosafosfatisomerasa (GPI): és un enzim de la via glicolítica necessari per a la vida mitjana normal del glòbul vermell. El dèficit de la GPI és la segona enzimopatia dels enzims glicolítics més freqüent després del dèficit de la piruvat quinasa. S'han descrit 50 casos diferents. És una malaltia genètica de transmissió autosòmica recessiva associada a l'anèmia hemolítica crònica moderada o severa en pacients homozigots o doble heterozigots.

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

És una malaltia genètica (resultat de mutacions) en el gen GPI que codifica la síntesi de l'enzim GPI. Aquestes mutacions redueixen totalment o parcialment l'activitat de la GPI. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens de GPI està mutat i homozigot o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens de GPI estan mutats.

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

La manifestació clínica més comuna és l'anèmia hemolítica i en pocs casos està associada a desordres neurològics i disfunció granulocítica.

¿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 GPI 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.