

**Déficit en glucose phosphate isomérase - GPI: GPI est un enzyme de la voie glycolytique qui permet la conversion du glucose-6-phosphate en fructose-6-phosphate. C'est un des déficits les plus fréquents. Environ 50 cas ont été décrits. C'est un déficit autosomique récessif associé à une anémie hémolytique modérée à sévère.**

**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 la GPI qui code pour l'enzyme GPI. Ces mutations conduisent à une diminution ou une absence d'activité de la GPI dans les globules rouges. Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul des deux gènes GPI est muté, ou homozygote/hétérozygote composé (malade) si les deux gènes de la GPI sont mutés.

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

Les manifestations cliniques sont une anémie hémolytique d'intensité variable. Certains patients présentent des troubles neurologiques et granulocytaires.

**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 GPI 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.