

Déficit de la Glucosa fosfato isomerasa (GPI): es una enzima de la vía glicolítica necesaria para la vida media normal del glóbulo rojo. El déficit de la GPI es la segunda enzimopatía de las enzimas glicolíticas mas frecuente después del déficit de la piruvato kinasa. Se han descrito 50 casos diferentes. Es una enfermedad genética de transmisión autosómico recesivo asociada a anemia hemolítica crónica moderada o severa en pacientes homocigotos o doble heterocigotos.

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

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen GPI que codifica la síntesis de la enzima GPI. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la GPI. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes de GPI está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes de GPI están mutados.

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

La manifestación clínica más común es la anemia hemolítica y en pocos casos está asociada a desórdenes neurológicos y disfunción granulocítica.

¿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 GPI 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.