

Dèficit de glutatió sintetasa (GS): GSH juga un rol molt important en les funcions biològiques de síntesi de proteïnes i ADN i en la detoxificació antioxidant. El dèficit de la GS és un desordre autosòmic recessiu associat amb anèmia hemolítica crònica, desordres neurològics i acidosi metabòlica

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

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

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

El dèficit de GS es caracteritza per anèmia hemolítica crònica no esferocítica acompanyada d'un quadre de acidosi metabòlica, amb eliminació urinària d'àcid piroglutàmic o oxoprolina (piroglutanúria o oxoprolinúria) i en alguns pacients amb deteriorament neurològic.

¿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 GS 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.