

Déficit de la Glutación sintetasa (GS): GSH juega un rol muy importante en las funciones biológicas de síntesis de proteínas y ADN y en la detoxificación antioxidante. El déficit de la GS es un desorden autosómico recesivo asociado con anemia hemolítica crónica, desórdenes neurológicos y acidosis metabólica.

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

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

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

El déficit de GS se caracteriza por anemia hemolítica crónica no esferocítica acompañada de un cuadro de acidosis metabólica, con eliminación urinaria de ácido piroglutámico u oxoprolina (piroglutanuria u oxoprolinuria) y en algunos pacientes con deterioro neurológico.

¿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 GS 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.