

Dèficit d'Hexoquinasa-HK-: és una enzimopatia del glòbul vermell molt rara, amb transmissió autosòmic recessiva. Generalment associada a l'anèmia hemolítica crònica severa i a l'hemòlisi neonatal que pot ser causa d'una mort precoç o a una anèmia hemolítica crònica (AHC) compensada en la vida adulta.

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

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

Les manifestacions clíniques del dèficit de l'Hexoquinasa són molt similars al dèficit de la piruvatquinasa (PK) però l'anèmia és en general més severa pel dèficit concomitant del 2,3 DPG, metabolit que facilita l'oxigenació dels teixits. En alguns casos molt poc freqüents de dèficit de HK s'han trobat desordres no hematològics tals com: malformació, diabetis mellitus latent i retard psicomotor.

¿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 HK 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.