

Deficienza di Pirimidine 5' nucleotidasi -P5'N-1-: P5'N-1 è un enzima che svolge un ruolo principale nel catabolismo dei nucleotidi pirimidinici, uridin monofosfato (UMP) e citidina monofosfato (CMP), che risultano principalmente dalla degradazione dell' RNA durante la maturazione eritroide. Per questa ragione P5'N-1 è anche chiamato uridin 5'- monofosfato idrolasi. La deficienza di P5'N-1 è un difetto autosomico recessivo caratterizzato da anemia emolitica cronica non sferocitica. E' associato a punteggiatura basofila evidente dei globuli rossi RBC, un'anomalia morfologica dello striscio di sangue che è caratteristica ed utile nel porre il sospetto diagnostico.

Qual' è la causa della malattia e quanto è frequente?

Il deficit di P5'N-1 è la terza enzimopatia del globulo rosso causa di anaemia emolitica cronica non sferocitica. E' una malattia genetica da mutazioni del gene che codifica l'enzima uridine 5-prime monofosfato idrolasi . Un individuo può essere eterozigote per il disordine (portatore sano) quando uno solo dei geni P5'N-1 è mutato, o omozigote o eterozigote composto (individuo affetto) quando i due geni P5'N-1 sono entrambi mutati.

Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?

I pazienti con deficit di P5'N-1 hanno una anemia emolitica cronica con punteggiatura basofila dei globuli rossi. In casi molto rari può associarsi a difficoltà di apprendimento.

Che trattamento devo seguire se ho la malattia?

Terapie di supporto come trasfusioni di globuli rossi sono necessarie in caso di anemia grave. In alcuni casi la rimozione chirurgica della milza (splenectomia) può migliorare l'anemia abolendo la richiesta trasfusionale.

Quale è il rischio di trasmettere la condizione ai miei figli?

Due individui portatori ognuno di un gene P5'N-1 mutato hanno un rischio del 25% di avere un figlio affetto dalla malattia ad ogni gravidanza. La probabilità di avere un figlio portatore sano del difetto è il 50 % ad ogni gravidanza e quello che non sia portatore è il 25%.
Utile la consulenza genetica per una spiegazione esauriente.