

Dèficit d'Adenilat Cinasa-AK:- AK és un enzim necessari per a la vida mitjana normal del glòbul vermell. El dèficit de l'AK és una enzimopatia autosòmica recessiva que en alguns casos associa l'anèmia hemolítica crònica amb desordres neurològics.

¿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 AK que codifica la síntesi de l'enzim AK. Aquestes mutacions disminueixen l'activitat de l'AK en el glòbul vermell. S'ha descrit la malaltia en nou famílies no relacionades entre si distribuïdes pel món.

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

És un dèficit poc freqüent que causa anèmia hemolítica crònica. En alguns pacients amb dèficit d'AK existeix anèmia associada a desordres neurològics.

¿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 AK 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.