

**Deficienza di Adenilato chinasi -AK-: AK è un enzima necessario per la normale sopravvivenza dei globuli rossi. Il deficit di AK è una enzimopatia autosomica recessiva che, in alcuni casi, associa l'anemia emolitica cronica ad un disordine neurologico.**

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

E' una malattia genetica da mutazioni del gene AK, che codifica l'enzima AK. Le mutazioni riducono l'attività AK nei globuli rossi. Questa patologia è stata descritta in 9 famiglie non correlate in tutto il mondo.

**Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?**

E' un raro deficit che causa una anemia emolitica cronica.  
In alcuni pazienti con deficit di AK l' anemia si associa a disordine neurologico.

**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 e quindi la situazione clinica del paziente.

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

Due individui portatori ognuno di un gene AK 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.