

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.