

Déficit de la Adenilato kinasa -AK-: AK es una enzima necesaria para la vida media normal del glóbulo rojo. El déficit de AK es una enzimopatía autosómico recesiva que en algunos casos asocia la anemia hemolítica crónica con desórdenes neurológicos.

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen AK que codifica la síntesis de la enzima AK. Estas mutaciones disminuyen la actividad de la AK en el glóbulo rojo. Se ha descrito la enfermedad en 9 familias no relacionadas entre sí distribuidas en el mundo.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

Es un déficit poco frecuente que causa anemia hemolítica crónica. En algunos pacientes con déficit de AK existe anemia asociada a desórdenes neurológicos.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Terapia de soporte como transfusiones de sangre en caso de anemia severa. En algunos pacientes la extirpación quirúrgica del bazo o esplenectomía puede mejorar la anemia dependiendo de la situación clínica del paciente.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadores de un único gen AK tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.