

**Deficienza di Aldolasi -ALD-: ALD è un enzima della via della glicolisi anaerobia, necessario per la normale sopravvivenza del globulo rosso. Il deficit di Aldolasi A è un disordine autosomico recessivo, associato ad anemia emolitica ereditaria**

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

E' una malattia genetica da mutazioni del gene ALD, che codifica l'enzima ALD. Le mutazioni riducono o sopprimono l'attività ALD. Un individuo può essere eterozigote per il disordine (portatore sano) quando uno solo dei geni ALD è mutato, o omozigote o eterozigote composto (individuo affetto) quando i due geni ALD sono mutati.

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

La deficienza di Aldolasi A può portare a malattie muscolari (miopatie) con intolleranza all'esercizio fisico o rottura di fibre muscolari (rabbdomiolisi) associate ad anemia emolitica.

**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 ALD 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.