

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.