

Dèficit d'Aldolasa-ALD-: ALD és un enzim de la via de la glicòlisi anaeròbica necessària per a la vida mitjana normal del glòbul vermell. El dèficit de l' Aldolasa és una malaltia que es transmet amb caràcter autosòmic recessiu.

¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

És una malaltia genètica extremadament rara i s'han descrit molt pocs casos. És el resultat de mutacions en el gen ALD que codifica la síntesi de l'enzim ALD. Aquestes mutacions redueixen totalment o parcialment l'activitat de l'ALD en el glòbul vermell. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens d'ALD està mutat, o homozigots o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens d' ALD estan mutats.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

El dèficit de l'ALD pot produir desordres musculars (miopaties) amb intolerància a l'exercici o ruptura de fibres musculars (rabdomiòlisi) associats amb anèmia hemolítica.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

Teràpia de suport com transfusions de sang en cas d'anèmia severa. En alguns pacients l'extirpació quirúrgica de la melsa o esplenectomia pot millorar l'anèmia depenent de la situació clínica del pacient.

¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Dues persones que són portadores d'un únic gen ALD tenen un 25% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs. El 50% de probabilitats de tenir un fill que sigui portador sa, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.