

Déficit en aldolase -ALD-: ALD est un enzyme de la voie glycolytique anaérobie qui permet le clivage du fructose 1.6diphosphate en triose phosphate. Le déficit en ALD dans les globules rouges est une maladie autosomique récessive associée avec à une anémie hémolytique.

Quelle est l'origine de cette maladie et est-elle fréquente ?

C'est une maladie génétique. Elle est liée à des mutations dans le gène de l'ALD qui code pour l'enzyme ALD. Ces mutations conduisent à une diminution ou une absence d'activité de l'ALD dans les globules rouges. Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul des deux gènes ALD est muté, ou homozygote/hétérozygote composé (malade) si les deux gènes de l'ALD sont mutés.

Quels sont les symptômes les plus fréquents si je suis atteint de cette maladie?

Les patients présentent une anémie hémolytique et des troubles musculaires (myopathies) avec une intolérance à l'effort ou une destruction des fibres musculaires (rhabdomyolyse).

Quel traitement dois-je suivre si je suis atteint de cette maladie?

En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Dans d'autres cas, une ablation de la rate (splénectomie) permet d'améliorer l'anémie et ainsi de diminuer les symptômes.

Quel est le risque de transmettre cette maladie à mes enfants?

Si les deux membres d'un couple ont un gène ALD muté, à chaque grossesse, il y aura 25% de risque d'avoir un enfant atteint par cette maladie, 50% de risque d'avoir un enfant porteur sain comme ses parents, et 25% de chance d'avoir un enfant non atteint. Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.