

Déficit de la Aldolasa -ALD-: ALD es una enzima de la vía de la glicólisis anaeróbica necesaria para la vida media normal del glóbulo rojo. El déficit de la Aldolasa es una enfermedad que se transmite con carácter autosómico recesivo.

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

Es una enfermedad genética extremadamente rara y se han descrito muy pocos casos.

Es el resultado de mutaciones en el gen ALD que codifica la síntesis de la enzima ALD. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la ALD en el glóbulo rojo.

Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes de ALD está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes de ALD están mutados.

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

El Déficit de la ALD puede producir desórdenes musculares (miopatías) con intolerancia al ejercicio o ruptura de fibras musculares (rabdomiólisis) asociados con anemia hemolítica.

¿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 ALD 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.