

**Deficienza di Glucosio fosfato isomerasi (GPI):** è un enzima della via glicolitica necessario per la normale sopravvivenza dei globuli rossi. Il deficit di GPI è la seconda più comune enzimopatia della via glicolitica dopo il deficit di piruvato chinasi (PK), e circa 50 diversi casi sono stati descritti sinora. Il deficit di GPI è un disordine genetico autosomico recessivo associato ad anemia emolitica cronica di grado variabile da lieve a grave negli omozigoti od eterozigoti composti per il difetto.

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

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

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

In casi molto rari possono essere presenti alterazioni neurologiche o dei granulociti oltre l'anemia. In un singolo caso il deficit di GPI è stato associato ad idrope fetale e morte precoce.

**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 una copia del gene GPI mutata 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.