

Dèficit de glutatióreductasa-GR: és un desordre autosòmic recessiu. El dèficit congènit de la GR està associat a crisi hemolítiques agudes (després d'una ingesta medicamentosa o de faves) (favisme). En només tres casos descrits s'ha observat hemòlisi aguda després de la ingesta de faves acompanyats de cataractes.

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

És una malaltia genètica molt poc freqüent. És el resultat de mutacions en el gen GR que codifica la síntesi de l'enzim GR. Aquestes mutacions redueixen totalment o parcialment l'activitat de la GR. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens de GR està mutat i homozigot o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens de GR estan mutats. Fins al moment s'ha descrit només a tres famílies amb dèficit congènit de GR.

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

Les manifestacions clíniques del dèficit de la GR són similars a les del dèficit de glucosa -6 fosfatdeshidrogenasa (G6PD) (favisme i icterícia neonatal severa) amb associació de cataractes.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

El tractament és fonamentalment preventiu: evitar l'estrès oxidatiu per factors externs com ara drogues o ingestió de faves. En cas de crisi hemolítica severa poden ser necessàries transfusions de sang.

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

Dues persones que són portadores d'un únic gen GR 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.