

Deficienza di Glutazione reduttasi (GR): il difetto di GR è una malattia autosomica recessiva. Il difetto congenito di GR è associato con crisi emolitiche acute dopo assunzione di farmaci ossidanti o fave (favismo). In thre soli casi sinora descritti il favismo di associa a cataratta.

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

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

Sinora solo tre diverse famiglie con deficit congenito di GR sono state riportate. L'anemia emolitica acuta compare dopo ingestione di fave (favismo) ed è associata con cataratta.

Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?

Le manifestazioni cliniche del deficit di GR sono molto simili a quelle della carenza di glucosio-6 fosfato deidrogenasi (G6PD) (favismo e ittero neonatale grave) con associazione di cataratta.

Che trattamento devo seguire se ho la malattia?

Il trattamento è principalmente preventivo: evitare farmaci ossidanti e ingestione di fave. Terapie di supporto come trasfusioni di globuli rossi sono necessarie in caso di anemia grave.

Quale è il rischio di trasmettere la condizione ai miei figli?

Due individui portatori ognuno di una copia del gene GR 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.