

Déficit de la Glutathión reductasa -GR: es un desorden autosómico recesivo. El déficit congénito de la GR está asociado a crisis hemolíticas agudas después de ingesta medicamentosa o de habas (favismo). En solo 3 casos descritos se ha observado hemólisis aguda tras la ingesta de habas acompañados de cataratas.

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

Es una enfermedad genética muy poco frecuente. Es el resultado de mutaciones en el gen GR que codifica la síntesis de la enzima GR. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la GR. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes de GR está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes de GR están mutados. Hasta la actualidad se han descrito solo tres familias con déficit congénito de GR.

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

Las manifestaciones clínicas del déficit de la GR son similares a las del déficit de la glucosa -6 fosfato deshidrogenasa (G6PD) (favismo e ictericia neonatal severa) con la asociación de cataratas.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

El tratamiento es fundamentalmente preventivo: evitar el estrés oxidativo por factores externos tales como drogas, ingestión de habas. En caso de crisis hemolíticas severas puede ser necesario transfusiones de sangre.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadores de un único gen GR 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.