

**Déficit de la Glutación 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.