

**Deficienza di Glutazione sintetasi (GS): GSH giuoca un importante ruolo biologico nella sintesi di proteine e DNA, nelle reazioni antiossidanti di detossificazione. Il deficit di GS deficiency è un disordine autosomico recessivo associato ad anemia emolitica cronica, disordini neurologici e acidosi metabolica.**

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

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

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

Questo deficit enzimatico è caratterizzato da anemia emolitica cronica non sferocitica associata con eliminazione urinaria di ossiprolina o acido piroglutamico (ossiprolinuria ed in alcuni pazienti con deterioramento neurologico.

**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 un gene GS mutato 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.