

**Déficit de la Hexokinasa -HK-: es una enzimopatía del glóbulo rojo muy rara, con transmisión autosómica recesiva. Generalmente asociada a anemia hemolítica crónica severa y a hemolisis neonatal que puede ser la causa de una muerte precoz o a una anemia hemolítica crónica (AHC) compensada en la vida adulta.**

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

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen HK que codifica la síntesis de la enzima HK. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la HK. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes de HK está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes de HK están mutados.

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

Las manifestaciones clínicas del déficit de la Hexokinasa son muy similares al déficit de la piruvato kinasa (PK) pero la anemia es en general mas severa por el déficit concomitante del 2,3 DPG, metabolito que facilita la oxigenación de los tejidos. En algunos casos raros de déficit de HK se han encontrado desórdenes no hematológicos tales como : malformación, diabetes mellitus latente, y retraso psicomotor.

#### **¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?**

Terapia de soporte como transfusiones de sangre en caso de anemia severa. En algunos pacientes la extirpación quirúrgica del bazo o esplenectomía puede mejorar la anemia dependiendo de la situación clínica del paciente.

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

Dos personas que son portadores de un único gen HK 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.