

Le déficit en Hexokinase -HK-: c'est une enzymopathie du globule rouge très rare, à transmission autosomique récessive. Elle est généralement associée à une anémie hémolytique chronique sévère, avec hémolyse néonatale pouvant être responsable de mort précoce. Elle évolue parfois vers une anémie totalement compensée chez l'adulte.

Quelle est l'origine de cette maladie et est-elle fréquente ?

C'est une maladie génétique liée à des mutations du gène HK1, codant pour l'enzyme HK. Ces mutations conduisent à une réduction partielle ou l'absence totale d'activité de l'HK. Un sujet peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain), lorsqu'un seul des gènes HK1 est porteur d'une mutation, ou bien homozygote ou hétérozygote composite (malade) quand deux des gènes HK1 sont mutés.

Quels sont les symptômes les plus fréquents si je suis atteint de cette maladie?

Les signes cliniques du déficit en Hexokinase (HK) sont voisins de ceux du déficit en pyruvate kinase (PK), mais en général, l'anémie est plus sévère, en raison d'un déficit concomitant en 2,3DPG, un métabolite qui facilite l'oxygénation des tissus. Dans quelques cas rares, le déficit en HK a été retrouvé associé à des manifestations non-hématologiques, telles que des syndromes malformatifs, un diabète sucré latent et un retard psychomoteur.

Quel traitement dois-je suivre si je suis atteint de cette maladie?

En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Dans d'autres cas, une ablation de la rate (splénectomie) permet d'améliorer l'anémie et ainsi de diminuer les symptômes.

Quel est le risque de transmettre cette maladie à mes enfants?

Si les deux membres d'un couple ont un gène HK1 muté, à chaque grossesse, il y aura 25% de risque d'avoir un enfant atteint par cette maladie, 50% de risque d'avoir un enfant porteur sain comme ses parents, et 25% de chance d'avoir un enfant non atteint. Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.