

Deficienza di esochinasi - HK-: si tratta di un disordine recessivo estremamente raro, associato ad anemia emolitica cronica grave con emolisi neonatale, che porta a morte precoce o ad una forma di anemia compensata nella vita adulta.

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

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

What are the most frequent symptoms if I have the disease?

Le manifestazioni cliniche del deficit di HK sono molto simili a quelle del deficit piruvato chinasi (PK) ma l'anemia è, in generale, più severa per il concomitante deficit di 2,3DPG, il metabolita che facilita l'ossigenazione tissutale. In rari casi il deficit di HK è stato trovato in associazione con disordini non-ematologici quali malformazioni multiple, diabete mellito latente o ritardo mentale.

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 HK 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.