

Déficit de Fosfofructokinasa -PFK-: PFK cataliza la conversión irreversible de fructuosa-6-fosfato a fructuosa-1,6-bifosfato y es la enzima clave reguladora de la glicólisis. El déficit de la PFK es un desorden genético que interfiere en la capacidad muscular de utilizar los carbohidratos (como la glucosa) para la obtención de energía, desorden metabólico conocido como Enfermedad de Tarui). La enzimopatía se transmite con carácter autosómico recesivo.

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

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen PFK que codifica la síntesis de la enzima PFK. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la PFK. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes de PFK está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes de PFK están mutados. La enzimopatía es especialmente frecuente en algunos grupos étnicos como judíos y japoneses.

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

Un síntoma muy importante es el dolor muscular durante el ejercicio intenso. Esta enfermedad autosómico recesiva se caracteriza por una anemia hemolítica crónica severa asociada a mioglobinuria (orinas oscuras por presencia de mioglobina), debilidad muscular, calambres, e intolerancia al ejercicio.

¿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, pero no mejoran el dolor muscular y las manifestaciones clínicas debidas a la miopatía.

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

Dos personas que son portadores de un único gen PFK 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.