

Dèficit de Fosfofructoquinasa-PFK-: PFK catalitza la conversió irreversible de fructuosa-6-fosfat a fructosa-1,6-bifosfat i és l'enzim clau regulador de la glicòlisi. El dèficit de la PFK és un desordre genètic que interfereix en la capacitat muscular d'utilitzar els carbohidrats, com la glucosa, per a l'obtenció d'energia, (desordre metabòlic conegut com Malaltia de Tarui). L'enzimopatia és transmissible amb caràcter autosòmic recessiu.

¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

És una malaltia genètica. És el resultat de mutacions en el gen PFK que codifica la síntesi de l'enzim PFK. Aquestes mutacions redueixen totalment o parcialment l'activitat de la PFK. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens de PFK està mutat i homozigot o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens de PFK estan mutats. La enzimopatia és especialment freqüent en alguns grups ètnics com jueus i japonesos.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

Un símptoma molt important és el dolor muscular durant l'exercici intens. Aquesta malaltia autosòmica recessiva es caracteritza per una anèmia hemolítica crònica severa associada a mioglobinúria (orines fosques per la presència de mioglobina), debilitat muscular, rampes i intolerància a l'exercici.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

Teràpia de suport com transfusions de sang en cas d'anèmia severa. En alguns pacients l'extirpació quirúrgica de la melsa o esplenectomia pot millorar l'anèmia depenent de la situació clínica del pacient, però no milloren el dolor muscular i les manifestacions clíniques degudes a la miopatia.

¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Dues persones que són portadores d'un únic gen PFK tenen un 25% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs. El 50% de probabilitats de tenir un fill que sigui portador sa, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.