

Le déficit en Phosphofructokinase -PFK-: La PFK catalyse la conversion irréversible du fructose-6-phosphate en fructose-1,6-bisphosphate. C'est une enzyme clef de la régulation de la glycolyse. Le déficit en PFK est une maladie génétique qui empêche les muscles d'utiliser normalement les hydrates de carbone (tels que le glucose) comme moteur énergétique. Elle est aussi connue sous le nom de Maladie de Tarui. Cette enzymopathie héréditaire a une transmission autosomique récessive, ou plus rarement dominante.

Synonymes : Maladie de Tarui, Glycogénose de type 7

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

C'est une maladie génétique due à des mutations du gène PFKM, qui code pour la synthèse de l'enzyme PFK. Ces mutations conduisent à une réduction ou à l'absence totale d'activité de la PFK. Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul des deux gènes PFKM est muté, ou bien homozygote ou hétérozygote composite (malade) si les deux gènes de la PFKM sont mutés. Cette enzymopathie est particulièrement fréquente dans quelques groupes ethniques comme les japonais et les juifs ashkénazes.

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

L'un des principaux symptômes est la douleur musculaire pendant un exercice physique intense. Cette maladie autosomique récessive est caractérisée par une anémie hémolytique chronique modérée à sévère, associée à des urines foncées (myoglobinurie), à une faiblesse musculaire, à des crampes et une intolérance à l'exercice physique.

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 mais pas la douleur musculaire et les autres manifestations cliniques, en raison de la myopathie. Pour ce problème, le traitement consiste à éviter les exercices physiques intenses.

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

Si les deux membres d'un couple ont un gène PFKM 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.