

Deficienza di fosfofruttochinasi -PFK-: PFK catalizza la conversione irreversibile di fruttosio-6-fosfato a fruttosio-1,6-bisfosfato ed è un enzima regolatore chiave della glicolisi. Il deficit di PFK è una malattia che interferisce con la capacità muscolare di utilizzare i carboidrati (come il glucosio) per produrre energia. Si definisce anche malattia di Tarui. Questa enzimopatia presenta un pattern di trasmissione autosomica recessiva.

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

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

L'enzimopatia è particolarmente frequente in certi gruppi etnici quali i Giapponesi e gli Ebrei.

Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?

Il sintomo principale è il dolore muscolare durante l'esercizio fisico. Questa malattia autosomica recessiva è caratterizzata da anemia emolitica cronica da lieve a grave

Associata ad urine scure (mioglobinuria), debolezza muscolare, crampi ed intolleranza alla attività fisica.

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 ma non il dolore muscolare né le altre manifestazioni della miopatia.

Quale è il rischio di trasmettere la condizione ai miei figli?

Due individui portatori ognuno di un gene PFK 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.