Déficit de Fosfoglicerato kinasa -PGK-: La PGK es una enzima eritrocitaria clave en la vía glicolítica y por lo tanto en la producción de ATP (energía). El gen PGK está localizado en el cromosoma X. El déficit de la PGK causa anemia hemolítica crónica y mioglobinuria.

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

Esta deficiencia es muy rara, y sólo 20 familias no relacionadas se han diagnosticado hasta el momento. El déficit presenta una transmisión hereditaria ligada al cromosoma X por lo que el varón hemicigota y la mujer homocigota o doble heterocigota tienen una actividad reducida de la enzima, mientras que la mujer heterocigota tiene una expresión variable de la enzima dependiendo de cuál de los dos cromosomas X está activo (lionización).

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

El déficit de la PGK se caracteriza por anemia hemolítica crónica frecuentemente compensada, disfunciones del sistema nervioso central (desórdenes neurológicos) y miopatías (dolor y debilidad muscular) con mioglobinuria recurrente (orinas oscuras)

¿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 de los pacientes.

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

Dado que se trata de una enfermedad genética ligada al cromosoma X, hay diferentes combinaciones parentales que pueden llevar a un niño afectado, de la siguiente manera:

Padres	Niños
Madre: Portador sana Padre: Sano	Niña: 50% Sana /50% Portador sana Niño: 50% Sano/ 50% Enfermo
Madre: Sano Padre: Enfermo	Niña: 50% Sana /50% Portador sana Niño: 100% Sano
Madre: Portador sana Padre: Enfermo	Niña: 50% Portadora sana/50% Enferma Niño: 50% Sano/ 50% Enfermo
Madre: Enferma Padre: Enfermo	Niña: 100% Enferma Niño: 100% Enfermo

Autor: Richard van Wijk
Traductor: Maria del Mar Mañú Pereira y Laura Olaya Costa
Fecha: 2005-2008

Enerca is a project in the Health Programme 2008 of the European Commission ● Copyright © 2002-2012 Enerca