

Dèficit de Fosfogliceratquinasa-PGK:- La PGK és un enzim eritrocitari clau en la via glicolítica i per tant en la producció d'ATP (energia). El gen PGK està localitzat en el cromosoma X. El dèficit de la PGK causa anèmia hemolítica crònica i mioglobinúria

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

Aquesta deficiència és molt rara, i només vint famílies no relacionades s'han diagnosticat fins al moment. El dèficit presenta una transmissió hereditària lligada al cromosoma X per la qual cosa l'home (hemicigota) i la dona homozigot o doble heterozigot tenen una activitat reduïda de l'enzim, mentre que la dona heterozigot té una expressió variable de l'enzim depenent de quin dels dos cromosomes X està actiu (ionització).

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

El dèficit de la PGK es caracteritza per anèmia hemolítica crònica freqüentment compensada, disfuncions del sistema nerviós central (desordres neurològics) i miopaties (dolor i debilitat muscular) amb mioglobinúria recurrent (orines fosques)

¿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 dels pacients.

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

Donat que es tracta d'una malaltia genètica lligada al cromosoma X, hi ha diferents combinacions parentals (que poden portar el nen a estar afectat) de la següent manera:

Pares	Nens
Mare: Portadora sana Pare: Sa	Nena: 50% Sana /50% Portadora sana Nen: 50% Sa/ 50% Malalt
Mare: Sana Pare: Malalt	Nena: 50% Sana /50% Portadora sana Nen: 100% Sa
Mare: Portadora sana Pare: Malalt	Nena: 50% Portadora sana/50% Malalta Nen: 50% Sa/ 50% Malalt
Mare: Malalta Pare: Malalt	Nena: 100% Malalta Nen: 100% Malalt