

Le déficit en Phosphoglycérate kinase -PGK-: La PGK est une enzyme clef de la voie glycolytique, impliquée dans la production d'énergie (ATP). Le gène codant pour la PGK est situé sur le chromosome X.

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

Ce déficit est très rare et seulement 20 familles non apparentées ont été décrites jusqu'ici. Le déficit en PGK étant lié au chromosome X, les hommes, dont le chromosome X est porteur d'une mutation de ce gène, ainsi que les femmes homozygotes ou hétérozygotes composites ont une activité enzymatique réduite. Les femmes hétérozygotes (conductrices) ont une expression enzymatique variable, selon que c'est le chromosome normal ou muté qui est inactivé. En effet, chez les femmes (qui ont deux chromosomes X), l'un de ces chromosomes X est inactivé dans chaque cellule (phénomène de Lyonisation).

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

Le déficit en PGK est caractérisé par une anémie hémolytique chronique (souvent totalement compensée), des anomalies du système nerveux central (troubles neurologiques) et une myopathie (faiblesse musculaire et douleur) avec myoglobinurie récurrente (urines foncées).

Quel traitement dois-je suivre si je suis atteint de cette maladie?

En cas d'anémie chronique sévère, des transfusions sanguines régulières sont nécessaires. L'ablation de la rate (splénectomie) peut améliorer l'état clinique dans ces cas.

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

Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.

Comme l'anomalie est liée au chromosome sexuel X, il existe différentes possibilités de transmission à la descendance:

Parents	Enfants
Mère: Porteuse saine Père: Sain	Fille: 50% Saine /50% Porteuse saine Garçon: 50% Sain/ 50% Atteint
Mère: indemne Père: Atteint	Fille: 50% Saine /50% Porteuse saine Garçon: 100% Sain
Mère: Porteuse saine Père: Atteint	Fille: 50% Porteuse saine /50% Atteinte Garçon: 50% Sain/ 50% Atteint
Mère: Atteinte Père: Atteint	Fille: 100% Atteinte Garçon: 100% Atteint