

Deficienza di fosfoglicerato chinasi -PGK-: PGK è un enzima chiave della via glicolitica, coinvolto nella produzione di ATP (energia). Il gene PGK che codifica per l'enzima è localizzato sul cromosoma X.

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

Questo deficit è molto raro e solo 20 famiglie non correlate sono state descritte sinora.

Dal momento che le mutazioni PGK sono X-linked, emizigoti maschi e femmine omozigoti o eterozigoti composte hanno una ridotta attività enzimatica; le donne eterozigoti hanno una variabile espressione a seconda di quale dei cromosomi X è attivo (lionizzazione).

Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?

La deficienza di PGK è caratterizzata da anemia emolitica cronica non sferocitica (spesso compensata), disfunzioni del sistema nervoso centrale (disordini neurologici) e miopia (dolore e debolezza muscolare) con mioglobinuria ricorrente (urine scure).

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 e la condizione clinica del paziente.

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

Poichè questa è una patologia legata al cromosoma X diverse combinazioni parentali possono portare ad un figlio affetto come sotto indicato:

Genitori	Figli
Madre: portatrice sana Padre: non affetto	Femmine: 50% non affette /50% portatrici sane Maschi: 50% non affetti/ 50% affetti
Madre: non affetta Padre: affetto	Femmine: 50% non affette /50% portatrici sane Maschi: 100% sani
Madre: portatrice sana Padre: affetto	Femmine: 50% portatrici sane 50% affette Maschi: 50% sani 50% affette
Madre: affetta Padre: affetto	Femmine: 100% affette Maschi: 100% affetti