

Dèficit de Pirimidina 5 nucleotidasa-P5 'N-1:- La P5'N-1 és el principal enzim en el catabolisme dels nucleòtids pirimidínics provinents de la degradació de l'ARN en la maduració del glòbul vermell. El dèficit de la P5'N-1 és autosòmic recessiu caracteritzat per una anèmia hemolítica crònica associada a intens puntejat basòfil intraeritrocitari molt característic i útil per al diagnòstic. Al costat del mecanisme congènit, s'ha descrit també una disminució adquirida de P5'N-1 per intoxicació amb plom.

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

El dèficit de la P5'N-1 és la tercera enzimopatia més freqüent després del dèficit de la PK que condueix a una anèmia hemolítica crònica no esferocítica. L'enzimopatia és causada per una mutació en el gen que codifica per a la uridina 5'-monofosfathidrolasa. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens està mutat, o homozigot o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens estan mutats.

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

Els pacients amb dèficit de la P5'N-1 pateixen una anèmia hemolítica crònica al llarg de tota la seva vida, amb presència de puntejat basòfil intraeritrocitari. Només uns pocs casos descrits estan associats amb dificultats en l'aprenentatge.

¿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 del pacient.

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

Dues persones que són portadores d'un únic gen P5'N-1 tenen un 25% de probabilitats de tenir un fill afectat per la malaltia en cada embaràs. El 50% de probabilitats de tenir un fill que sigui portador sa, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana sol·licitar assessorament genètic per obtenir una explicació completa.