

**Le déficit en 5'Pyrimidine nucléotidase -5'PN-1-:** La 5'PN-1 est une enzyme dont rôle principal est le catabolisme des nucléotides pyrimidiques, uridine monophosphate (UMP) et cytidine monophosphate (CMP), qui proviennent principalement de la dégradation de l'A.R.N au cours de la maturation érythrocytaire. Le déficit en 5'PN-1 est une maladie autosomique récessive caractérisée par une anémie hémolytique chronique non sphérocytaire. Ce déficit est généralement associé à la présence de nombreuses ponctuations basophiles dans les globules rouges, une anomalie morphologique du sang périphérique très caractéristique et utile pour le diagnostic. Le défaut en 5'PN-1 est aussi impliqué dans l'anémie par intoxication au plomb et dans l'anémie oxydative (avec ponctuations basophiles) du syndrome thalassémique.

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

Le déficit en 5'PN-1 est la troisième cause la plus fréquente d'enzymopathie érythrocytaire, après le déficit en Pyruvate Kinase, conduisant à une anémie hémolytique chronique non sphérocytaire. Cette enzymopathie est dû à une mutation du gène codant pour l'uridine 5'monophosphate hydrolase (NT5C - 5', 3'-nucléotidase ou NT5C3 - 5'-nucléotidase). Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul de ses deux gènes est muté, ou bien homozygote ou hétérozygote composite (malade) si ses deux gènes sont mutés.

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

Les patients porteurs d'un déficit en 5'PN-1 souffrent toute leur vie d'une anémie hémolytique chronique avec des globules rouge présentant des ponctions basophiles. Dans de très rares cas, l'anémie est associée à des difficultés d'apprentissage.

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

En cas d'anémie sévère, des traitements de type transfusion de globules rouges peuvent être requis. Dans d'autres cas, une ablation de la rate (splénectomie) permet d'améliorer l'anémie et ainsi de diminuer les symptômes.

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

Si les deux membres d'un couple ont un gène 5'PN-1 muté, à chaque grossesse, il y aura 25% de risque d'avoir un enfant atteint par cette maladie, 50% de risque d'avoir un enfant porteur sain comme ses parents, et 25% de chance d'avoir un enfant non atteint. Afin d'obtenir une explication détaillée, il est utile de demander un conseil génétique auprès d'un généticien.