

Déficit de la Pirimidina 5 nucleotidasa -P5'N-1-: La P5'N-1 es la principal enzima en el catabolismo de los nucleótidos pirimidínicos provenientes de la degradación del ARN en la maduración del glóbulo rojo. El déficit de la P5'N-1 es autosómico recesivo caracterizado por una anemia hemolítica crónica asociada a intenso punteado basófilo intraeritrocitario muy característico y útil para el diagnóstico. Junto al mecanismo congénito, se ha descrito también una disminución adquirida de P5'N-1 por intoxicación con plomo.

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

El déficit de la P5'N-1 es la tercer enzimopatía más frecuente después del déficit de la PK que conduce a una anemia hemolítica crónica no esferocítica. La enzimopatía es causada por una mutación en el gen que codifica para la uridina 5-prima monofosfato hidrolasa. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes están mutados.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

Los pacientes con déficit de la P5'N-1 padecen una anemia hemolítica crónica a lo largo de toda su vida, con presencia de punteado basófilo intraeritrocitario. Solo unos pocos casos descritos están asociados con dificultades en el aprendizaje.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Terapia de soporte como transfusiones de sangre en caso de anemia severa. En algunos pacientes la extirpación quirúrgica del bazo o esplenectomía puede mejorar la anemia dependiendo de la situación clínica del paciente.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadores de un único gen P5'N-1 tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.