

Déficit de la Piruvato kinasa -PK-: la Piruvato kinasa (PK) es la última enzima de la glicólisis y cataliza la transformación de fosfoenolpiruvato a piruvato, proceso en el que se produce una molécula de ATP (energía). El déficit de la PK en el glóbulo rojo es la enzimopatía mas frecuente que conduce a una anemia hemolítica crónica no esferocítica de intensidad variable. Se transmite con carácter autosómico recesivo y hasta la actualidad se han hallado más de 120 mutaciones genéticas diferentes.

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

Es una enfermedad genética. La enzimopatía es el resultado de mutaciones en el gen PK que codifica la síntesis de la enzima PK. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la enzima en los glóbulos rojos, con actividad de PK normal en leucocitos y plaquetas. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes PK está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes PK están mutados. La prevalencia estimada del déficit de PK es de 51 casos por millón (homocigotos o doble-heterocigotos) en población blanca. En raza negra el déficit de PK es menos frecuente pero su prevalencia no se conoce.

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

El cuadro clínico varía de anemia hemolítica severa no esferocítica que puede conducir a la muerte neonatal, o bien una anemia hemolítica compensada que cursa con cansancio, ictericia y piel pálida. Algunos casos muy graves homocigotos son incompatibles con la vida (hidropesía fetal).

¿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 PK 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.