

Dèficit de piruvatquinasa-PK-: la piruvatquinasa (PK) és el darrer enzim de la glicòlisi i catalitza la transformació de fosfoenolpiruvat a piruvat, procés en el que es produeix una molècula d'ATP (energia). El dèficit de la PK en el glòbul vermell és l'enzimopatia més freqüent que condueix a una anèmia hemolítica crònica no esferocítica d'intensitat variable. Es transmet amb caràcter autosòmic recessiu i fins a l'actualitat s'han trobat més de cent vint mutacions genètiques diferents.

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

És una malaltia genètica. L'enzimopatia és el resultat de mutacions en el gen PK que codifica la síntesi de l'enzim PK. Aquestes mutacions redueixen totalment o parcialment l'activitat de l'enzim en els glòbuls vermells, amb activitat de PK normal en leucòcits i plaquetes. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens PK està mutat, o homozigot o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens PK estan mutats. La prevalença estimada del dèficit de PK és de cinquanta-un casos per milió (homozigots o doble heterozigots) en població blanca. En raça negra el dèficit de PK és menys freqüent però la seva prevalença (es desconeix).

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

El quadre clínic varia d'anèmia hemolítica severa no esferocítica que es pot conduir a la mort neonatal o bé una anèmia hemolítica compensada que cursa amb cansament, icterícia i pell pàl·lida. Alguns casos molt greus homozigots són incompatibles amb la vida (hidropesia fetal).

¿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 PK 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.