

**Déficit en Pyruvate kinase -PK-:** La Pyruvate kinase (PK) est une enzyme clef de la voie glycolytique, impliquée dans la transformation du phosphoénol pyruvate en pyruvate et dans la production d'énergie (ATP). Le déficit en PK des globules rouges est le déficit enzymatique le plus fréquent conduisant à une anémie hémolytique chronique non sphérocytaire, avec différents degrés de sévérité. Près de 120 mutations différentes du gène ont été identifiées. Le déficit en PK est transmis sur le mode autosomique récessif.

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

C'est une maladie génétique liée à une mutation du gène PKLR codant pour l'enzyme PK. Cette mutation conduit à une réduction partielle ou à l'absence totale d'activité de la PK dans les globules rouges, avec activité normale de la PK dans leucocytes ou les plaquettes sanguines. Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul de ses deux gènes PKLR est muté, ou bien homozygote ou hétérozygote composite (malade) si ses deux gènes PKLR sont mutés. La fréquence du déficit en PK est estimée à 51 cas par million (de patients homozygotes ou hétérozygotes composites) dans la population blanche. Chez les sujets noirs, ce déficit enzymatique est moins commun mais sa fréquence exacte n'est pas connue.

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

Le tableau clinique est variable, allant de l'anémie hémolytique plus ou moins bien compensée qui peut s'accompagner de fatigue, de jaunisse et de pâleur de la peau, à une anémie hémolytique sévère menant à au décès en période néonatale. Quelques cas homozygotes très sévères sont incompatibles avec la vie (hydrops foetalis).

#### **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 PKLR 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.