

Deficienza di Piruvato chinasi-PK-: Piruvato chinasi (PK) è un enzima regolatore chiave della via glicolitica coinvolto nella trasformazione di fosfoenol piruvato in piruvato e nella produzione di ATP (energia). Il deficit eritrocitario di PK è la più frequente enzimopatia responsabile di anemia emolitica cronica non sferocitica e presenta diversi gradi di severità. Circa 120 diverse mutazioni geniche sono state identificate in questo disordine che è trasmesso con un pattern autosomico recessivo.

Qual' è la causa della malattia e quanto è frequente?

E' una malattia genetica da mutazioni del gene PK, che codifica l'enzima PK. Le mutazioni riducono o sopprimono totalmente l'attività PK nel globulo rosso, mantenendo una normale attività nei leucociti e piastrine. Un individuo può essere eterozigote per il disordine (portatore sano) quando uno solo dei geni PK è mutato, omozigote o eterozigote composto (individuo affetto) quando entrambi i geni PK sono mutati. La prevalenza stimata di deficit di PK è di 51 casi per milione nella popolazione bianca. Nei negri questa deficienza enzimatica è meno comune, ma la prevalenza non è nota.

Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?

Il quadro clinico varia da anemia emolitica cronica grave che porta a morte in periodo neonatale ad anemia emolitica più o meno ben compensata con astenia, ittero e pallore. Rari omozigoti per mutazioni gravi sono incompatibili con la vita e danno luogo ad idrope ascite fetale.

Che trattamento devo seguire se ho la malattia?

Terapie di supporto come trasfusioni di globuli rossi sono necessarie in caso di anemia grave. In alcuni casi la rimozione chirurgica della milza (splenectomia) può migliorare l'anemia e quindi la situazione clinica del paziente.

Quale è il rischio di trasmettere la condizione ai miei figli?

Due individui portatori ognuno di un gene PK mutato hanno un rischio del 25% di avere un figlio affetto dalla malattia ad ogni gravidanza. La probabilità di avere un figlio portatore sano del difetto è il 50 % ad ogni gravidanza e quello che non sia portatore è il 25%. Utile la consulenza genetica per una spiegazione esauriente.