

Déficit de la Triosa fosfato isomerasa -TPI-: El déficit de la TPI es una enzimopatía de la vía glicolítica que conduce a una anemia hemolítica de intensidad variable asociada con desórdenes neurológicos progresivos, miopatías, infecciones recurrentes por la disfunción granulocítica que pueden ser la causa de muerte del paciente por septicemia a temprana edad. Es una enzimopatía muy rara, hereditaria de carácter autosómico recesivo.

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

Es una enfermedad genética. Es el resultado de mutaciones en el gen TPI que codifica la síntesis de la enzima TPI. Estas mutaciones reducen total o parcialmente la actividad de la TPI. Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (portador sano) cuando sólo uno de los genes de TPI está mutado, u homocigoto o doble heterocigoto (individuo enfermo) cuando los dos genes de TPI están mutados.

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

El déficit de la TPI se caracteriza por la aparición temprana de anemia hemolítica durante el periodo neonatal acompañada de ictericia severa. Los desórdenes neurológicos comienzan entre los 6 y 30 meses de edad progresivamente y conducen a complicaciones graves como la parálisis del diafragma y cardiomiopatía con insuficiencia cardíaca grave. La Insuficiencia cardíaca, la mayor susceptibilidad a infecciones recurrentes pueden ser la principal causa de muerte prematura en pacientes durante la infancia.

¿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. No existe tratamiento preventivo para el deterioro neurológico ni para las otras manifestaciones clínicas no hematológicas de esta enfermedad.

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

Dos personas que son portadores de un único gen TPI 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.