

**Dèficit de Triosafofatisomerasa-TPI:- El dèficit de la TPI és una enzimopatia de la via glicolítica que condueix a una anèmia hemolítica d'intensitat variable associada amb desordres neurològics progressius, miopaties, infeccions recurrents per la disfunció granulocítica que poden ser la causa de mort del pacient per septicèmia en edats primerenques. És una enzimopatia hereditària molt rara de caràcter autosòmic recessiu.**

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

És una malaltia genètica. És el resultat de mutacions en el gen TPI que codifica la síntesi de l'enzim TPI. Aquestes mutacions redueixen totalment o parcialment l'activitat de la TPI. Un individu pot ser heterozigot per la malaltia (portador sa) quan només un dels gens de TPI està mutat i homozigot o doble heterozigot (individu malalt) quan els dos gens de TPI estan mutats.

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

El dèficit de la TPI es caracteritza per l'aparició primerenca de anèmia hemolítica durant el període neonatal acompanyada d'icterícia severa. Els desordres neurològics comencen entre els sis i trenta mesos d'edat progressivament i condueixen a complicacions greus com la paràlisi del diafragma i cardiomiopatia amb insuficiència cardíaca greu. L'insuficiència cardíaca i la major susceptibilitat a infeccions recurrents poden ser la principal causa de mort prematura en pacients durant la infància.

#### **¿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. No existeix tractament preventiu per al deteriorament neurològic ni per les altres manifestacions clíniques no hematològiques d'aquesta malaltia.

#### **¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?**

Dues persones que són portadores d'un únic gen TPI 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.