

Déficit en Triose phosphate-isomérase -TPI-: Le déficit en TPI est une enzymopathie de la voie glycolytique conduisant à une anémie hémolytique de degré variable, toujours associé à une atteinte neurologique progressive et sévère, à une myopathie et à des infections fréquentes (dysfonctionnement des granulocytes) qui peuvent mener à la mort du patient par septicémie. Le déficit en TPI est très rare et 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 TPI codant pour l'enzyme TPI. Cette mutation conduit à une réduction partielle ou à l'absence totale d'activité du TPI dans les globules rouges, avec activité normale du TPI dans leucocytes ou les plaquettes sanguines. Un individu peut être hétérozygote pour le déficit (porteur sain) si un seul de ses deux gènes TPI est muté, ou bien homozygote ou hétérozygote composite (malade) si ses deux gènes TPI sont mutés. Le déficit en TPI est très rare, une trentaine de cas seulement ont été décrits.

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

Le déficit en TPI est caractérisé par une anémie hémolytique de survenue précoce, en général, pendant la période néonatale, avec jaunisse sévère. L'atteinte neurologique est progressive et commence entre 6 et 30 mois, menant à des complications sévères comme la paralysie du diaphragme et la cardiomyopathie avec insuffisance cardiaque. L'insuffisance cardiaque et la sensibilité accrue aux infections sont les causes principales de décès pendant l'enfance.

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 hématologiques. Il n'y a aucun traitement empêchant l'atteinte neurologique progressive, ni les autres manifestations cliniques non-hématologiques de la maladie.

Quel est le risque de transmettre cette maladie à mes enfants?

Si les deux membres d'un couple ont un gène TPI 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.