Deficienza di Trioso fosfato isomerasi -TPI-: il deficit di TPI è un'enzimopatia della via glicolitica che porta ad anemia emolitica di grado variabile sempre associate a neurodegenerazione grave, progressiva miopatia e frequenti infezioni intercorrenti per disfunzione granulocitaria, che possono causare morte per sepsi. Il deficit di TPI è molto raro e trasmesso in modo autosomico recessivo.

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

E' una malattia genetica da mutazioni del gene TPI, che codifica l'enzima TPI. Le mutazioni riducono o sopprimono totalmente l'attività TPI nei globuli rossi del paziente. Un individuo può essere eterozigote per il disordine (portatore sano) quando uno solo dei geni TPI è mutato, o omozigote o eterozigote composto (individuo affetto) quando entrambi i geni TPI sono mutati.

Quali sono I sintomi più frequenti della malattia?

La deficienza di TPI è caratterizzata da un esordio precoce di anemia emolitica in generale durante il periodo neonatale con ittero grave. L'interessamento neurologico è progressivo e inizia tra 6 e 30 mesi di età per portare a complicanze gravi quali paralisi del diaframma e cardiomiopatia con insufficienza cardiaca grave. Lo scompenso cardiaco e l'aumentata suscettibilità alle infezioni ricorrenti sono le cause principali di morte in età infantile.

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. Non c'è terapia per prevenire il danno neurologico e le altre manifestazioni non ematologiche della malattia.

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

Due individui portatori ognuno di un gene TPI 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.

Autore: Richard van Wijk
Traduttore: Achille Iolascon

Data: 2005-2008

Enerca is a project in the Health Programme 2008 of the European Commission ● Copyright © 2002-2012 Enerca