

DEFICIT DI PIRUVATO CHINASI

Descrizione

Il deficit di piruvato chinasi è una malattia del sangue ereditaria, caratterizzata dal deficit dell'enzima piruvato chinasi: il deficit determina anemia emolitica.

Segni e sintomi

La malattia si manifesta con anemia emolitica cronica, la cui gravità può variare da lieve a grave. Possono associarsi ittero, splenomegalia, calcolosi biliare, ulcere alle gambe. L'anemia tende a peggiorare dopo episodi infettivi. L'esordio dell'anemia e dell'ittero avviene di solito nella prima o nella seconda infanzia. Se i sintomi esordiscono in età adulta la malattia in genere è meno grave.

Eziologia

Il deficit di piruvato chinasi è ereditato come carattere autosomico recessivo.

Epidemiologia

Il deficit di piruvato carbossilasi è una malattia rara: entrambi i sessi sono colpiti in egual misura.

Malattie correlare

Vedi il paragrafo: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD) in Anemia emolitica ereditaria non sferocitica.

Terapia

L'anemia che si manifesta nel deficit di piruvato chinasi richiede, in genere, la terapia trasfusionale. Nei casi più gravi della prima e della seconda infanzia, può essere necessario eseguire la splenectomia. Gli altri trattamenti sono sintomatici e di supporto.