

**IL DEFICIT DI PIRUVATO CHINASI ERITROCITARIA**

1:20.000 è la prevalenza nella popolazione della anemia emolitica da **deficit di Piruvato Chinasi (PK)** eritrocitaria. Patologia scoperta nel 1961, la cui conoscenza si è arricchita progressivamente fino ad arrivare, ai giorni nostri, a conoscere la struttura molecolare dell'enzima e delle sue varianti. Nel contesto clinico viene quasi sempre scambiata per una forma severa di Sferocitosi Ereditaria, ma la risposta alla splenectomia, che è risolutiva nella Sferocitosi (che è un difetto di membrana), manca invece deficit di PK. L'anemia emolitica da deficit di PK si manifesta clinicamente allo stato di omozigosi, e può decorrere sia in forma lieve che molto severa, caratterizzata da emolisi marcata e trasfusione-dipendenza. In Italia ad oggi sono stati diagnosticati un centinaio di casi, e il merito va principalmente al **professor Alberto Zanella**, figura di riferimento mondiale che ha studiato questa patologia a partire dagli anni 70 presso il Centro Trasfusionale, poi presso l'Unità di Ematologia 2 dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. La diagnosi di Deficit di Piruvato Chinasi non può essere definita con una semplice misurazione della attività enzimatica eseguita con i comuni kit del commercio, poiché non solo la caratterizzazione può necessitare di approfondimenti, ma anche perché è necessario farsi carico del paziente che è bisognoso di monitoraggio e assistenza durante le fasi della crescita e dello sviluppo e durante i momenti di stress fisico e per la gestione di tutte le possibili complicanze dell'emolisi.

Il 16 maggio scorso a Milano si è tenuto il primo **PK Patients' Day**, rivolto a medici, pazienti e familiari. In questa sede si è anche parlato del futuro della terapia per questa patologia poiché, se fino a pochi anni fa si parlava di semplice supporto, ora è in fase di sperimentazione preclinica il **trapianto genico**. Non solo: per la prima volta si parla di un nuovissimo farmaco in fase di sperimentazione clinica: l'**AG348**. Nell'ambito di un trial clinico approvato dalla FDA, il centro di Milano, sotto la direzione del prof. Zanella e della dottoressa Wilma Barcellini, è stato eletto tra i pochi centri al mondo dove si sperimenterà il farmaco.

## LE SOGLIE TRASFUSIONALI NELL'ANEMIA DA DEFICIT DI PK

Per il paziente pediatrico affetto da deficit di PK le soglie trasfusionali sono le medesime che si applicano nei pazienti talassemici : 9,5- 10 g/dL. Lo scopo è infatti quello di non permettere che l' anemia severa comprometta l' accrescimento e la maturazione del bambino. Tuttavia nell'adulto i valori soglia per la trasfusione possono anche essere sensibilmente inferiori, e la decisione scatta in base alla sintomatologia clinica. Non a caso una caratteristica veramente peculiare di questa patologia è la frequenza con la quale osserviamo pazienti PK carenti che, nonostante livelli emoglobinici estremamente ridotti, continuano a svolgere attività professionali intense e vita sportiva attiva. La spiegazione ha una base fisiologica ben precisa: il blocco della glicolisi causato dal deficit di PK favorisce un accumulo a monte del 2,3DPG, enzima che sposta a destra la curva di dissociazione dell' emoglobina favorendo la cessione dell'ossigeno ai tessuti.

STEM Associazione Studio e Trattamento del Malato Ematologico <http://www.astem.it>

ENERCA European Network for Rare and Congenital Anemias <http://www.enerca.org>

\*\*\*\*

*Società Italiana di Medicina Trasfusionale e Immunoematologia*

*00185 Roma, Via Principe Amedeo 149, scala D - segreteria@simti.it*