

Déficit enzymatique de la glycolyse

1° Physiopathologie :

Mutation du gène qui code pour certaines enzymes de la glycolyse situé sur le chromosome X. Elle est liée au sexe et elle est récessive.

- **Chez l'homme XY :**

Diminution de l'activité en enzyme.

- **Chez la femme XX :**

- **Homozygote :**

Diminution de l'activité en enzyme.

- **Hétérozygote :**

Activité normale.

Diminution de l'activité de la G6PDH (accumulation d' H_2O_2);

Diminution de l'activité de la pyruvate kinase, diminution de l'ATP :

- Diminution de l'activité de la pompe.
- Diminution du flux sortant.

2° Diagnostic :

