

Pyruvaatkinasedeficiëntie (PKD) van de rode bloedcel (RBC) is een erfelijke en ernstige vorm van chronische bloedarmoede. PKD is een van de zogenaamde 'hemolytische anemieën'. Dat zijn ziektes die bloedarmoede (anemie) veroorzaken door de te snelle afbraak (lyse) van bloed (hemo).

Bij PKD is de slechte werking van het enzym pyruvaatkinase (PK) of een tekort of aan dit enzym de oorzaak van die bloedafbraak. Deficiëntie is een ander woord voor tekort. Bij PKD-patiënten heeft PK een 'tekort aan werking'.

Bloedarmoede wil zeggen dat het bloed te weinig hemoglobine (Hb) heeft. Hb is de rode kleurstof van het bloed. Het zit in de RBC en kan zuurstof binden en weer loslaten. Zo zorgt het Hb ervoor dat het bloed zuurstof uit de ingeademde lucht van de longen naar de lichaamscellen kan vervoeren. PKD-patiënten hebben door de versnelde bloedafbraak te weinig RBC's en daarmee een tekort aan Hb. Door dat lage Hb, zoals dat genoemd wordt, kan het bloed minder zuurstof vervoeren.

PKD is een zeldzame erfelijke ziekte. In Nederland zijn momenteel 60 mensen bekend bij wie PKD gediagnosticeerd is. De aandoening komt wereldwijd bij alle bevolkingsgroepen voor.

Als iemand ons vraagt om de ziekte te verklaren zeggen we dat Lisa niet genoeg 'pyruvaatkinase' heeft. Een enzym dat nodig is voor de productie van energie in de rode bloedcellen. Dat is de reden waarom de bloedcellen sneller sterven dan gemiddeld en daardoor zijn er niet genoeg rode bloedcellen om de energie te transporten door haar lichaam.

De meest gehoorde lichamelijke klachten van PKD-patiënten zijn:

- **Chronisch gebrek aan energie**
Vanwege de bloedarmoede zijn veel patiënten vaak moe en hebben ze last van kortademigheid bij inspanningen. Het hart moet harder werken om de verminderde hoeveelheid zuurstof in het bloed rond te pompen, hierdoor kan een snelle of onregelmatige hartslag optreden.
- **Chronische pijn in botten en spieren**
Langdurige pijnklachten kunnen het gevolg zijn van de versnelde bloedaanmaak of bloedafbraak, van de ijzerstapeling of juist van de medicijnen tegen ijzerstapeling.
- **Lage weerstand tegen infectieziektes**
Met name jonge PKD-patiënten zijn vaak vatbaarder dan hun gezonde leeftijdgenootjes en hebben ook meer moeite om weer op te knappen van een griepje en van andere infectieziekten.
- **Gele/bleke huidskleur en gelig oogwit**
Bij de snelle afbraak van de hemoglobine uit de rode bloedcellen (RBC's) komt er zoveel bilirubine, het geelkleurige afbraakproduct van hemoglobine, in het bloed dat de huid van patiënten met een lichte huidskleur en het oogwit soms geel kleurt.
- **Pijn in de bovenbuik**
Door het verhoogd gehalte aan bilirubine in het bloed (uit de afbraak van rode bloedcellen) kunnen zich galstenen ontwikkelen.

Wat is PKD in kindertaal beschreven:

Dan zijn je rode bloedcellen ziek. Een rode bloedcel is een heel, heel klein plat rond schijfje met een deukje erin. Daarvan heb je er heel, heel veel in je bloed zweven. Ze zijn zo piepklein dat er duizenden tegelijk in het kleinste druppeltje zitten dat je kunt zien. Je kunt rode bloedcellen alleen onder een microscoop zien, dat is een heel sterk vergrootglas. Zo zien ze er dan uit:



De rode kleur van bloed komt van de rode bloedcellen. Verder zit er in bloed vooral veel water, voor de helft ongeveer en heel veel stofjes die je lichaam allemaal nodig heeft. Er zweven ook nog andere bloedcellen in rond.

Pyruvaatkinase

Pyruvaatkinase is een stofje in je rode bloedcellen. Ze noemen dat meestal PK. En bij jou werkt dat PK niet goed. Daarvan wordt die rode bloedcel ziek. Je lichaam breekt die zieke rode bloedcellen daarom snel weer af. Als dat heel snel gaat, dan kan jouw lichaam niet snel genoeg nieuwe cellen maken. Dan heb je te weinig rode bloedcellen. Dat noemen ze bloedarmoede. Je bloed is dan ook lichter van kleur.

Bloedarmoede

Als je bloedarmoede hebt, voel je je snel moe en kun je niet lang rennen en spelen en soms ook niet goed groeien. Om te bewegen hebben je spieren namelijk veel zuurstof nodig. Maar je bloed kan niet genoeg zuurstof naar je spieren brengen omdat je weinig rode bloedcellen hebt. Als je daar veel last van hebt, krijg je een bloedtransfusie.



Wat is een bloedtransfusie?

Bij een bloedtransfusie krijg je extra bloed vanuit een zakje. Dit gaat met een 'inфуus' direct naar je eigen bloedvaten, de "slangetjes" in je lichaam waar het bloed doorheen stroomt. Een inфуus bestaat uit een naald met daarin een heel klein plastic buisje. De naald wordt in je arm geprikt. Bijvoorbeeld in je hand, je elleboog of je onderarm. Het plastic buisje komt dan in een bloedvat. De zak bloed wordt aan het inфуus vastgemaakt, en zo kan het extra bloed via het buisje jouw lichaam instromen.

Het bloed dat jij krijgt, komt van een 'donor'. Dit is een gezonde volwassene man of vrouw die een beetje van zijn/haar eigen bloed heeft gegeven om zieke mensen te kunnen helpen. Als iemand bloed geeft, mag dat alleen maar als hij of zij heel gezond is.

Tess heeft tot nu toe 44 transfusies gehad. Meestal wordt Tess geprikt in haar elleboog, het bloed inlopen duurt meestal 4 tot 6 uur. 24 Februari 2015 is Tess haar milt verwijderd. Omdat ze geen milt meer heeft moeten we alert zijn met koorts. Als Tess koorts heeft graag meteen contact opnemen met ons want we zullen dan met Tess naar het ziekenhuis gaan. Bacteriën (vooral de ingekapselde) kunnen voor Tess gevaarlijker zijn, virussen in principe niet. Mochten er vragen zijn, stel ze gerust ☺

