

# HEMATO INFO

VOLUME 3 NÚMERO 1

## A deficiência da glicose-6

fosfato desidrogenase é uma doença hereditária, ligada ao cromossomo X e que acomete entre 200 e 400 milhões de pessoas em todo o mundo. A maioria das pessoas afetadas não possui sintomas relacionados à doença. No entanto, alguns indivíduos podem apresentar quadro de anemia em determinados episódios durante a vida, enquanto outros (mais raramente) apresentam síndromes hemolíticas (geralmente levando à anemia) crônicas.

G6PD é a abreviação usada para a enzima glicose-6-fosfato-desidrogenase (em inglês, glucose-6-phosphate dehydrogenase). Ela é produzida pelo gene G6PD, que está localizado no cromossomo X. Desta forma, por possuírem apenas um cromossomo X (pois, geneticamente, são XY) os homens só podem ser considerados normais ou deficientes para a produção da G6PD. No entanto, as



mulheres, por possuírem dois cromossomos X (pois são XX), podem ser consideradas normais ou deficientes para a produção da enzima, mas também podem apresentar apenas o traço genético desta deficiência, com níveis normais ou quase normais da G6PD.

A propensão para o desenvolvimento de hemólise e de anemia e a severidade da doença são determinadas pela magnitude da deficiência da enzima. De acordo com a classificação introduzida em 1966, a deficiência de G6PD pode ser classificada em 5 subtipos, sendo as mais comuns as variantes tipo II e tipo III.

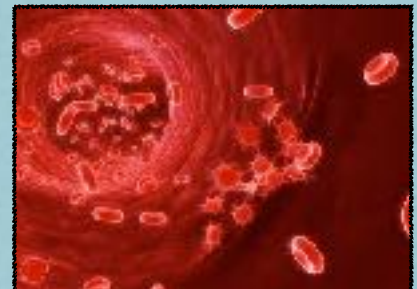
Apesar da maioria dos indivíduos com a deficiência da G6PD permanecer sem sinais ou sintomas da doença na maior parte do tempo, um quadro clínico grave



continua na pág. 2



NÃO DEIXE DE FAZER O TESTE NA PRIMEIRA SEMANA DE VIDA DO BEBÊ. O TESTE DO PEZINHO É UM DIREITO QUE JÁ NASCE COM A CRIANÇA.



denominado favismo pode surgir 5 a 24 horas após a ingestão de fava, sendo mais comum em crianças do sexo masculino, e na idade entre 1 e 5 anos. O favismo ocorre mais frequentemente em pacientes com a variante Mediterrâneo (classe II) da deficiência da G6PD, a qual é mais comum em descendentes de italianos, gregos, norte-africanos e asiáticos.

Quadros clínicos mais graves também podem surgir no paciente com deficiência de G6PD, quando este apresenta uma infecção ou que é exposto a certos agentes oxidativos (como alguns medicamentos ou alimentos). Estes casos podem ser graves e é importante que os pais, ou o próprio paciente, fiquem atentos para os possíveis sinais de surgimento de hemólise: com o passar de algumas horas a criança pode ficar irritada ou sonolenta. Dentro de 24 a 48 horas, a temperatura pode estar ligeiramente elevada e também podem surgir náuseas, dor abdominal, diarreia e, raramente, vômitos. Dentro de 6 a 24 horas um sinal importante pode ser notado pela criança ou

pelos pais: a coloração diferente da urina; isto também pode vir associado à icterícia, que pode ser interpretada como “olhos amarelados”. A maioria dos casos, mesmo os mais graves, são auto-limitados ou passíveis de tratamento. Por isso é muito importante procurar o atendimento médico caso qualquer um dos sinais acima seja notado.

O diagnóstico da deficiência da G6PD pode ser feito através de testes de triagem (como o teste do pezinho) e pelo método que avalia a atividade da enzima (exame de sangue). Quando o teste do pezinho é positivo para a doença, é importante que os pais procurem avaliação do pediatra ou do hematologista para que este diagnóstico possa ser confirmado. Os pacientes com confirmação diagnóstica devem ter acompanhamento médico regular e eles (ou os pais) devem ser orientados quanto aos possíveis agentes deflagradores de hemólise (quais medicamentos ou alimentos devem ser evitados).

Não deixe de tirar as suas dúvidas na próxima consulta com o seu médico.

#### Referências:

Wintrobe's Clinical Hematology vol 1 12th edition.

Nathan and Oski's Hematology of Infancy and Childhood 7th edition.

web site: <http://www.uptodate.com>

#### **DRA MIRNA CALAZAN**

Médica hematologista  
com pós graduação em  
Onco-hematologia  
(HEMORIO) e em  
Transplante de Medula  
Óssea (INCA/CEMO)