G6PD – Deficiência da enzina: aspectos clínicos e laboratoriais

Autor(res)

Ananda Luiza Silva Carvalho
Stheffany Sandriny Nascimento Santos França
Pedro Souza Santos Medeiros

Categoria do Trabalho

Pesquisa

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE ITABUNA

Introdução

A deficiência da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é um distúrbio genético de herança ligada ao cromossomo X, considerada a condição enzimática mais comum das hemácias. Estima-se que mais de 400 milhões de pessoas no mundo sejam portadoras, com maior prevalência em regiões da África, Ásia e Mediterrâneo (CAPPELLINI; FIORELLI, 2008). A enzima atua na via das pentoses e tem como função principal proteger a hemácia contra o estresse oxidativo. Na ausência ou deficiência dessa atividade, a célula se torna mais vulnerável e pode sofrer hemólise quando exposta a agentes desencadeantes, como alguns medicamentos, infecções ou ingestão de favas, condição conhecida como favismo (LUZZATTO; ARESE, 2018). Clinicamente, muitos portadores permanecem assintomáticos, mas outros apresentam crises hemolíticas caracterizadas por icterícia, urina escura, fadiga intensa e anemia aguda. O estudo dessa deficiência é relevante para a hematologia porque relaciona aspectos moleculares, laboratoriais e clínicos, além de permitir compreender estratégias de diagnóstico e prevenção que reduzem complicações e riscos à saúde dos pacientes (SILVA; OLIVEIRA, 2020).

Objetivo

A deficiência da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é um distúrbio genético de herança ligada ao cromossomo X, considerada a condição enzimática mais comum das hemácias. Estima-se que mais de 400 milhões de pessoas no mundo sejam portadoras, com maior prevalência em regiões da África, Ásia e Mediterrâneo (CAPPELLINI; FIORELLI, 2008). A enzima atua na via das pentoses e tem como fu

Material e Métodos

A deficiência da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é um distúrbio genético de herança ligada ao cromossomo X, considerada a condição enzimática mais comum das hemácias. Estima-se que mais de 400 milhões de pessoas no mundo sejam portadoras, com maior prevalência em regiões da África, Ásia e Mediterrâneo (CAPPELLINI; FIORELLI, 2008). A enzima atua na via das pentoses e tem como função principal proteger a hemácia contra o estresse oxidativo. Na ausência ou deficiência dessa atividade, a célula se torna mais vulnerável e pode sofrer hemólise quando exposta a agentes desencadeantes, como alguns medicamentos, infecções ou ingestão de favas, condição conhecida como favismo (LUZZATTO; ARESE, 2018). Clinicamente, muitos portadores permanecem assintomáticos, mas outros apresentam crises hemolíticas caracterizadas por

icterícia, urina escura, fadiga intensa e anemia aguda. O estudo dessa deficiência é relevante para a hematologia porque relaciona aspectos moleculares, laboratoriais e clínicos, além de permitir compreender estratégias de diagnóstico e prevenção que reduzem complicações e riscos à saúde dos pacientes (SILVA; OLIVEIRA, 2020).

Resultados e Discussão

A deficiência da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é um distúrbio genético de herança ligada ao cromossomo X, considerada a condição enzimática mais comum das hemácias. Estima-se que mais de 400 milhões de pessoas no mundo sejam portadoras, com maior prevalência em regiões da África, Ásia e Mediterrâneo (CAPPELLINI; FIORELLI, 2008). A enzima atua na via das pentoses e tem como função principal proteger a hemácia contra o estresse oxidativo. Na ausência ou deficiência dessa atividade, a célula se torna mais vulnerável e pode sofrer hemólise quando exposta a agentes desencadeantes, como alguns medicamentos, infecções ou ingestão de favas, condição conhecida como favismo (LUZZATTO; ARESE, 2018). Clinicamente, muitos portadores permanecem assintomáticos, mas outros apresentam crises hemolíticas caracterizadas por icterícia, urina escura, fadiga intensa e anemia aguda. O estudo dessa deficiência é relevante para a hematologia porque relaciona aspectos moleculares, laboratoriais e clínicos, além de permitir compreender estratégias de diagnóstico e prevenção que reduzem complicações e riscos à saúde dos pacientes (SILVA; OLIVEIRA, 2020).

Conclusão

A deficiência de G6PD é uma alteração genética comum, mas clinicamente significativa. Embora muitos portadores sejam assintomáticos, crises hemolíticas graves podem ocorrer e demandar atenção imediata. O diagnóstico precoce, a prevenção de fatores desencadeantes e a orientação adequada são fundamentais para garantir qualidade de vida e reduzir riscos associados

Referências

CAPPELLINI, M. D.; FIORELLI, G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. The Lancet, v. 371, n. 9606, p. 64–74, 2008. Disponível em: https://www.thelancet.com/article/S0140-6736(08)60073-2/abstract. Acesso em: 18 set. 2025.

LUZZATTO, L.; ARESE, P. Favism and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. The New England Journal of Medicine, v. 378, n. 1, p. 60–71, 2018. Disponível em: https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra1708111. Acesso em: 18 set. 2025.

SILVA, P.; OLIVEIRA, M. Deficiência de G6PD: aspectos clínicos e laboratoriais. Revista Brasileira de Hematologia, v. 42, n. 2, p. 115–122, 2020. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rbhh/a/zwrjFSVhHBPKzrqkQJLwQrK/?lang=pt. Acesso em: 18 set. 2025.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Bulletin of the World Health Organization, v. 67, n. 6, p. 601–611, 1989. Disponível em: https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/264721/PMC2491315.pdf?isAllowed=y&sequence=1. Acesso em: 18 set. 2025.