

Dèficit de Glucosa-6-fosfatdeshidrogenasa-G6PD:- És l'enzimopatia més freqüent i més coneguda en els éssers humans. G6PD és essencial per al manteniment del glutatió reduït (GSH) que protegeix el glòbul vermell del mal oxidatiu.

¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

El dèficit de G6PD presenta una transmissió hereditària lligada al cromosoma X per la qual cosa l'home (hemicigot) i la dona homozigot o doble heterozigot tenen una activitat reduïda de l'enzim, mentre que la dona heterozigot té una expressió variable de l'enzim depenent de quin dels dos cromosomes X està activat (ionització). Aquest dèficit té prevalència en nombrosos grups ètnics (Africans, Asiàtics i Mediterranis) en els que otorga una relativa protecció contra la malària. El Dèficit d'G6PD és el defecte enzimàtic més comú, estant present en més de quatre-cents milions d'habitants a tot el món.

¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

Per sort la major part dels individus amb dèficit de G6PD són asimptomàtics durant tota la seva vida, i desconeixen la seva situació. La manifestació clínica més freqüent és la icterícia neonatal i l'anèmia hemolítica aguda, que generalment es desencadena per un agent capaç de descompensar el precari equilibri oxidatiu dels eritròcits. Algunes variants de G6PD poden cursar amb anèmia hemolítica crònica.

La malaltia generalment es manifesta amb una hemòlisi aguda, que es produeix amb freqüència quan el glòbul vermell pateix estrès oxidatiu provocat per agents externs com ara drogues, infecció, o ingestió de faves (Favisme). L'icterícia neonatal i l'anèmia hemolítica no esferocítica crònica són menys freqüents. Altres factors desencadenants d'hemòlisi aguda en el dèficit de G6PD són la diabetis, l'infart agut de miocardi o l'exercici intens, però la coexistència d'infecció o exposició a drogues oxidants pot ser la causa subjacent en aquestes situacions. L'hemòlisi aguda en la deficiència de G6PD, es caracteritza per fatiga, mal d'esquena, anèmia i icterícia. En qualsevol cas, la deficiència de G6PD no sembla afectar l'esperança de vida, la qualitat de vida o l'activitat dels individus afectats.

¿Quin tractament he de fer si tinc la malaltia?

Teràpia de suport com transfusions de sang en cas d'anèmia severa. En alguns pacients l'extirpació quirúrgica de la melsa o esplenectomia pot millorar l'anèmia depenent de la situació clínica del pacient.

¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Ja que es tracta d'una malaltia genètica lligada al cromosoma X, hi ha diferents combinacions parentals que poden portar el nen a estar afectat de la següent manera:

Pares	Nens
Mare: Portadora sana Pare: Sa	Nena: 50% Sana /50% Portadora sana Nen: 50% Sa/ 50% Malalt
Mare: Sana Pare: Malat	Nena: 50% Sana /50% Portadora sana Nen: 100% Sa
Mare: Portadora sana Pare: Malalt	Nena: 50% Portadora sana/50% Malalta Nen: 50% Sa/ 50% Malalt
Mare: Malalta Pare: Malalt	Nena: 100% Malalta Nen: 100% Malalt