

Deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi -G6PD-: G6PD è l'enzimopatia più frequente nell'uomo. G6PD catalizza il primo passo dello shunt dell'esoso monofosfato necessario per produrre NADPH che è richiesto per mantenere ridotto il glutatione (GSH) un tripeptide che protegge i globuli rossi dal danno ossidativo.

Qual' è la causa della malattia e quanto è frequente?

Il deficit è causato da mutazioni sul cromosoma X. Maschi emizigoti e femmine omozigoti o eterozigoti composte hanno una attività enzimatica ridotta; donne eterozigoti hanno una attività enzimatica variabile, a seconda di quale cromosoma X è attivo per il fenomeno della inattivazione random del cromosoma X (ionizzazione). Il deficit è prevalente in parecchi gruppi etnici (Africani, Asiatici e Mediterranei), in quanto conferisce una protezione relativa nei confronti della infezione malarica. Il deficit di G6PD è la più comune enzimopatia del globulo rosso essendo presente in oltre 400 milioni di persone nel mondo.

Quali sono i sintomi più frequenti della malattia?

Fortunatamente la maggior parte degli individui con deficit di G6PD sono asintomatici per tutta la vita, spesso ignari della propria condizione. Le manifestazioni cliniche più frequenti sono l'ittero neonatale e l'anemia emolitica acuta, solitamente scatenata da agenti esogeni. Alcune varianti di G6PD possono causare anemia emolitica cronica.

L'emolisi acuta generalmente insorge quando i globuli rossi vanno incontro a stress ossidativo scatenato da agenti esterni quali farmaci, infezioni o ingestioni di fave nella variante denominata favismo. Ittero neonatale e anemia emolitica cronica non sferocitica sono meno frequenti. L'emolisi acuta nel deficit di G6PD è caratterizzata da astenia marcata, dolore dorsale, anemia ed ittero.

Diversi disordini clinici come diabete, infarto miocardico o esercizio fisico intenso sono stati riportati precipitare un attacco emolitico acuto in individui con deficit di G6PD, ma va sottolineato che infezioni coesistenti o esposizione a farmaci ossidanti possono essere la causa scatenante in queste situazioni. In ogni caso il deficit di G6PD non modifica l'aspettativa di vita o la qualità di vita dei soggetti affetti.

Che trattamento devo seguire se ho la malattia?

L'attacco acuto di anemia emolitica richiede il monitoraggio dell'emocromo specialmente nel favismo. Terapia trasfusionale è indicata solo nei casi in cui si sviluppano sintomi di anemia acuta. Il paziente deve essere tenuto in osservazione e idratato per evitare il rischio di emoglobinuria ed insufficienza renale acuta nell'emolisi massiva.

In rari casi di anemia cronica non sferocitica la rimozione della milza (splenectomia) può essere di utilità.

Quale è il rischio di trasmettere la condizione ai miei figli?

Poichè questa è una patologia legata al cromosoma X diverse combinazioni parentali possono portare ad un figlio affetto come sotto indicato:

Genitori	Figli
Madre: portatrice sana Padre: non affetto	Femmine: 50% non affette /50% portatrici sane Maschi: 50% non affetti/ 50% affetti
Madre: non affetta Padre: affetto	Femmine: 50% non affette /50% portatrici sane Maschi: 100% sani
Madre: portatrice sana Padre: affetto	Femmine: 50% portatrici sane 50% affette Maschi: 50% sani 50% affette
Madre: affetta Padre: affetto	Femmine: 100% affette Maschi: 100% affetti