

Déficit de la Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa -G6PD-: Es la enzimopatía más frecuente y más conocida en los seres humanos. G6PD es esencial para el mantenimiento del glutatión reducido (GSH) que protege al glóbulo rojo del daño oxidativo.

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

El déficit de G6PD presenta una transmisión hereditaria ligada al cromosoma X por lo que el varón hemicigota y la mujer homocigota o doble heterocigota tienen una actividad reducida de la enzima, mientras que la mujer heterocigota tiene una expresión variable de la enzima dependiendo de cuál de los dos cromosomas X está activo (ionización). Este déficit prevalece en numerosos grupos étnicos (Africanos, Asiáticos y Mediterráneos) donde le confiere una relativa protección contra la malaria. El Déficit de G6PD es el defecto enzimático más común, estando presente en más de 400 millones de habitantes en todo el mundo.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

Afortunadamente la mayor parte de los individuos con déficit de la G6PD son asintomáticos en toda su vida, y desconocen su situación. La manifestación clínica más frecuente es la ictericia neonatal y la anemia hemolítica aguda, que generalmente se desencadena por un agente capaz de descompensar el precario equilibrio oxidativo del eritrocito. Algunas variantes de G6PD pueden cursar con anemia hemolítica crónica. La enfermedad generalmente se manifiesta con una hemólisis aguda, que se produce frecuentemente cuando el glóbulo rojo sufre estrés oxidativo provocado por agentes externos tales como drogas, infección, o ingestión de habas (Favismo). La ictericia neonatal y la anemia hemolítica no esferocítica crónica son menos frecuentes. Otros factores desencadenantes de hemólisis aguda en el déficit de la G6PD son la diabetes, infarto agudo de miocardio o ejercicio intenso, sin embargo, la coexistencia de infección o exposición a drogas oxidantes puede ser la causa subyacente en estas situaciones. La hemólisis aguda en la deficiencia de G6PD, se caracteriza por fatiga, dolor de espalda, anemia, e ictericia. En cualquier caso, la deficiencia de G6PD no parece afectar a la esperanza de vida, la calidad de vida, o a la actividad de los individuos afectados.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

Terapia de soporte como transfusiones de sangre en caso de anemia severa. En algunos pacientes la extirpación quirúrgica del bazo o esplenectomía puede mejorar la anemia dependiendo de la situación clínica del paciente.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dado que se trata de una enfermedad genética ligada al cromosoma X, hay diferentes combinaciones parentales que pueden llevar a un niño afectado, de la siguiente manera:

Padres	Niños
Madre: Portador sana Padre: Sano	Niña: 50% Sana /50% Portador sana Niño: 50% Sano/ 50% Enfermo
Madre: Sano Padre: Enfermo	Niña: 50% Sana /50% Portador sana Niño: 100% Sano
Madre: Portador sana Padre: Enfermo	Niña: 50% Portadora sana/50% Enferma Niño: 50% Sano/ 50% Enfermo
Madre: Enferma Padre: Enfermo	Niña: 100% Enferma Niño: 100% Enfermo