

# Deficit glukózo-6-fosfát dehydrogenázy

**Deficit glukózo-6-fosfát dehydrogenázy** (deficit G6PD) celosvětově patří mezi nejčastější enzymatické defekty. Deficit G6PD zvyšuje citlivost erytrocytů vůči oxidačnímu stresu. Klinicky se projevuje novorozeneckou žloutenkou, akutní hemolýzou a vzácněji chronickou hemolytickou anémií. Lidé s tímto onemocněním mohou být i asymptomatictí.

U většiny pacientů s vážnými variantami deficitu G6PD se rozvíjí **favismus** či **fabismus**, což je náchylnost k akutní hemolýze po konzumaci bobu obecného (*Vicia faba*). Lidé s favismem mají tedy vždy deficit G6PD, ale ne všichni s deficitem G6PD mají favismus.

Jedná se o X-vázané dědičné onemocnění, které se vyskytuje především v Africe, Asii, Středomoří a Středním Východě. Počet postižených se odhaduje na 400 miliónů lidí. Jsou známy různé typy genetické mutace v genu G6PD (Xq28, OMIM: 305900 (<https://omim.org/entry/305900>)) zodpovědné za různé typy G6PD s různě závažnými klinickými projevy.<sup>[1][2]</sup>

## Patofyziologie

Glukózo-6-fosfát dehydrogenáza (G6PD) katalyzuje redukci  $\text{NADP}^+$  na NADPH v pentózovém cyklu. NADPH chrání buňky před oxidačním stresem. Protože erytrocyty nedokáží produkovat NADPH jiným způsobem, jsou ve srovnání s jinými buňkami citlivější vůči oxidačnímu stresu. V důsledku oxidačního stresu dochází ke změně buněčné struktury erytrocytů, hemoglobin precipituje za vzniku Heinzových tělísek (denaturovaný hemoglobin), což následně vyvolá rozpad erytrocytů (hemolýzu).<sup>[1][2]</sup>

Protože se NADPH účastní reakcí tzv. respiračního vzplanutí fágů (konkrétně reakce katalyzované NADPH-fagosom oxidázou), vede nedostatek NADPH také k imunodeficitu. Je snížena schopnost fagocytů destruovat pohlcený materiál<sup>[3]</sup>.

## Klinický obraz

Existují různé varianty deficitu G6PD, které mají různě závažné klinické projevy. Totální deficit G6PD je neslučitelný se životem.<sup>[1]</sup>

### Novorozenecká žloutenka

Novorozenci s G6PD (chlapci a homozygotní dívky) mají vyšší prevalenci hyperbilirubinémie, která se obvykle rozvíjí již v prvních 24 hodinách života, může vyžadovat fototerapii nebo výměnnou transfuzi k prevenci jadrového ikteru.<sup>[1]</sup>

### Akutní hemolýza

Příčinou akutní hemolýzy může být infekce, požití bobů rostliny *Vicia faba* (česky víkev bob, dříve bob obecný), užití některých léků (např. aspirin, antibiotika – nitrofurantoin, sulfametoxazol, chloramfenikol, ciprofloxacin; antimalarika a další) a kontakt s některými látkami (naftalen). Akutní hemolýza může být provázená bolestí zad či břicha a sekundárním ikterem v důsledku vzestupu hladiny nekonjugovaného bilirubinu. Akutní hemolýzu může dále provázet přechodná splenomegalie a hemoglobinurie. Hemolýza se objevuje typicky 24 až 72 hodin po požití a k úpravě stavu dochází během 4 až 7 dní. Vzácně je hemolýza natolik závažná, že vyžaduje podání krevní transfuze.<sup>[1]</sup>

Laboratorní obraz:

- Krevní obraz – mírná až závažná anémie;
- Počet retikulocytů – zvýšen 4 až 7 dní po hemolýze;
- Krevní nátěr – Heinzova tělíčka;
- Haptoglobin – snížená hladina;
- Jaterní testy – zvýšená hladina nepřímého bilirubinu;
- Coombsův test – negativní.<sup>[1]</sup>

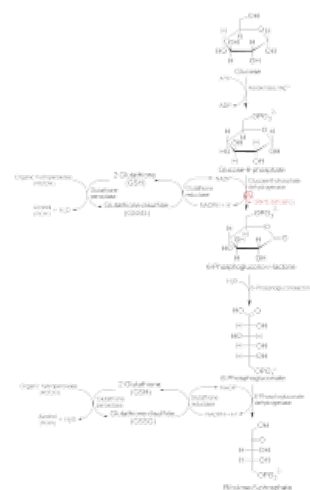
## Diagnostika

Deficit G6PD se prokazuje fluorescenčním testem nebo kvantitativní spektrofotometrií žilní krve.<sup>[1]</sup>

## Léčba

Kauzální léčba neexistuje. Mezi preventivní opatření akutní hemolýzy patří vyhýbání se oxidačním stresorům.

## Odkazy



Porucha pentózového cyklu v důsledku deficitu G6PD

## Související články

- Hemolytické anémie
- Primární imunodeficiency

## Externí odkazy

- G6PDDeficiency.org (<http://g6pddeficiency.org/wp/>)
- Associazione Italiana Favismo (anglicky, německy) (<https://www.g6pd.org/en/G6PDDeficiency.aspx>)

## Reference

1. FRANK, JE. Diagnosis and Management of G6PD Deficiency. *American Family Physician* [online]. 2005, roč. 7, vol. 72, s. 1277-1282, dostupné také z <<https://www.aafp.org/afp/2005/1001/p1277.html>>.
2. CARTER, SM. *Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency* [online]. Medscape, ©2012. [cit. 2013-05-13]. <<https://emedicine.medscape.com/article/200390-overview>>.
3. PANCZAK, Aleš, et al. *Lékařská biologie a genetika (III. díl)*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2013. 146 s. s. 69. ISBN 9788024624150.