

## DEFICIÊNCIA DE GLICOSE 6-FOSFATO DESIDROGENASE: UMA VISÃO EPIDEMIOLÓGICA CLÍNICA E LABORATORIAL

Marcos Augusto Andrade Couto<sup>1</sup>; Núbia Cristina Rocha Passos<sup>2</sup>

A glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma enzima presente nas células, que tem como finalidade ajudar na proteção contra fatores oxidantes. Em sistemas aeróbicos é essencial o equilíbrio entre agentes óxido-redutores gerados endogenamente como consequência direta do metabolismo do O<sub>2</sub> e também em situações não-fisiológicas, é o sistema de defesa antioxidante usado pela célula para proteger-se da ação dos agentes oxi-redutores. Esta é uma deficiência genética associada ao cromossomo X, que tem ampla distribuição mundial. A G6PD é o maior locus polimórfico genético humano com mais de 300 variantes conhecidas, das quais pelo menos 77 atingiram frequências polimórficas. Todas as variantes polimórficas são encontradas em populações que vivem (ou viveram) em áreas endêmicas de malária, porém, ainda não foi possível explicar como a deficiência em G6PD protege contra o Plasmodium falciparum e por que apenas as mulheres heterozigotas são protegidas, havendo um impasse sobre se os homens homozigotos são também protegidos. A incidência no Brasil ainda não está estabelecida, mas estima-se que pode atingir até 7% da população. A doença não tem tratamento, mas seus sintomas podem ser evitados com medidas profiláticas que impeçam o uso de algumas drogas oxidantes indutoras de hemólise, infecções ou pela ingestão do feijão de fava. Os sintomas mais frequentes são icterícia neonatal e anemia hemolítica aguda, em alguns casos a icterícia neonatal pode levar ao óbito ou a permanente dano neurológico. O presente estudo trata-se de revisão bibliográfica. Objetivou-se sistematizar o conhecimento existente sobre a G6PD no Brasil, buscando caracterizar o perfil epidemiológico, a clínica e o diagnóstico da deficiência de G6PD. Foram utilizadas para tanto fontes bibliográficas, publicadas entre 2000 e 2007, disponíveis nas bases de dados LILACS, MEDLINE, SCIELO e PUBMED. Foram inicialmente selecionados 19 (dezenove) trabalhos, sendo destes 06 (seis) excluídos da pesquisa. Dos 13 (treze) artigos estudados, cinco foram realizados na região Norte do Brasil, três no Nordeste, três no Sudeste e dois no Sul. Nenhum artigo realizado na região Centro-oeste foi encontrado. Dentre as regiões estudada a que apresentou maior frequência da deficiência da G6PD foi à região Norte e a região com menor frequência foi à região Sul. O teste de detecção mais utilizado foi de eletroforese e para determinar a variante genética da enzima foi a PCR e a variante mais encontrada nos artigos foi variante A-. A caracterização de mutações genéticas causadoras da deficiência de G6PD tem

<sup>1</sup>Farmacêutico. Responsável da Farmácia Básica – Município de Lage-BA. Graduando do Curso de Saúde Coletiva com Ênfase em Saúde da família. E-mail: marcos\_aac@yahoo.com.br

<sup>2</sup>Enfermeira, Preceptora de Estágio Curricular em Rede Básica - FAMAM, Professora da Disciplina Semiologia e Semiotécnica para Enfermagem - FAMAM. E-mail: nubiapassos@gmail.com.

demonstrado que a população brasileira apresenta uma grande variedade de mutações, sendo a variante genética predominante a Africana ou A<sup>-</sup>. Diante deste perfil, conclui-se que a grande diversidade genética da população brasileira tem proporcionado a descoberta de mutações causadoras da deficiência de G6PD ainda não descritas na literatura, demonstrando que a população ainda carece de estudos que visem caracterizar o perfil genético dos deficientes de G6PD.

**Palavras-chave:** Deficiência de glicose-6-fosfato; desidrogenase; distribuição epidemiológica.