

Eritroenzimopatias detectadas no Instituto Adolfo Lutz

Elenice Lima da SILVA¹; Jerenice Esdras FERREIRA²; Kimiyo NONOYAMA³; Marilena OSHIRO³

¹Bolsista FEDIAL – Seção de Hematologia – Divisão de Patologia – Instituto Adolfo Lutz; ²LIM23 – HC FMUSP;

³Instituto Adolfo Lutz – Divisão de Patologia – Seção de Hematologia

As eritroenzimopatias são caracterizadas pela deficiência enzimática do metabolismo eritrocitário, causadas por mutações genéticas.

A deficiência da glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) e da piruvato quinase (PK) são as mais comuns. No Brasil, a frequência da deficiência da G-6-PD é em torno de 10% nos afro-descendentes e de 2% nos caucasóides. E, a prevalência da PK não é bem conhecida no Brasil porém, há uma estimativa de 51 casos em um milhão numa população caucasóide no geral.

Estas enzimas são responsáveis pela integridade celular e quando as suas atividades estão diminuídas, comprometem a vida média dos glóbulos vermelhos, podendo configurar em uma anemia hemolítica.

O diagnóstico é feito através da determinação quantitativa da atividade enzimática. Porém, em alguns casos é necessária a caracterização bioquímica da enzima e a utilização de técnicas de biologia molecular.

A Seção de Hematologia do Instituto Adolfo Lutz-Central realiza as determinações quantitativas das atividades enzimáticas eritrocitárias, utilizando procedimentos em conformidade com os Métodos Recomendados para Análise das Enzimas em Células Vermelhas da ICSH (International Committee for Standardization in Haematology).

No período de 2000 a 2001, foram analisadas 208 amostras de pacientes com suspeita de deficiência da G-6-PD, distribuídas em 115 de adultos, 25 de crianças e 68 de recém-nascidos (RN). Com suspeita de deficiência de PK foram analisadas 88 amostras distribuídas em 75 de adulto, 10 de criança e 3 de recém-nascido.

A frequência da deficiência de atividade da G-6-PD foi de 9,6% e da PK foi de 10,2%. A distribuição da frequência por grupo de adulto, criança e recém-nascido está consignado no Gráfico 1.

A maior frequência de deficiência da G-6-PD e PK encontrado no grupo de RN se deve ao fato de que, essas deficiências expressam clinicamente uma icterícia neonatal não fisiológica, podendo apresentar intensa hemólise e eventualmente kernicterus. Já, em crianças e adultos a deficiência de G-6-PD é detectada quando os indivíduos apresentam episódios hemolíticos, provocados por infecção ou após ingestão de drogas oxidantes. Enquanto, que o diagnóstico da deficiência da PK em adulto é apoiado em documentação laboratorial do indivíduo, uma vez que as características clínicas e hematológicas são distintas e peculiares às outras anemias hemolíticas crônicas.

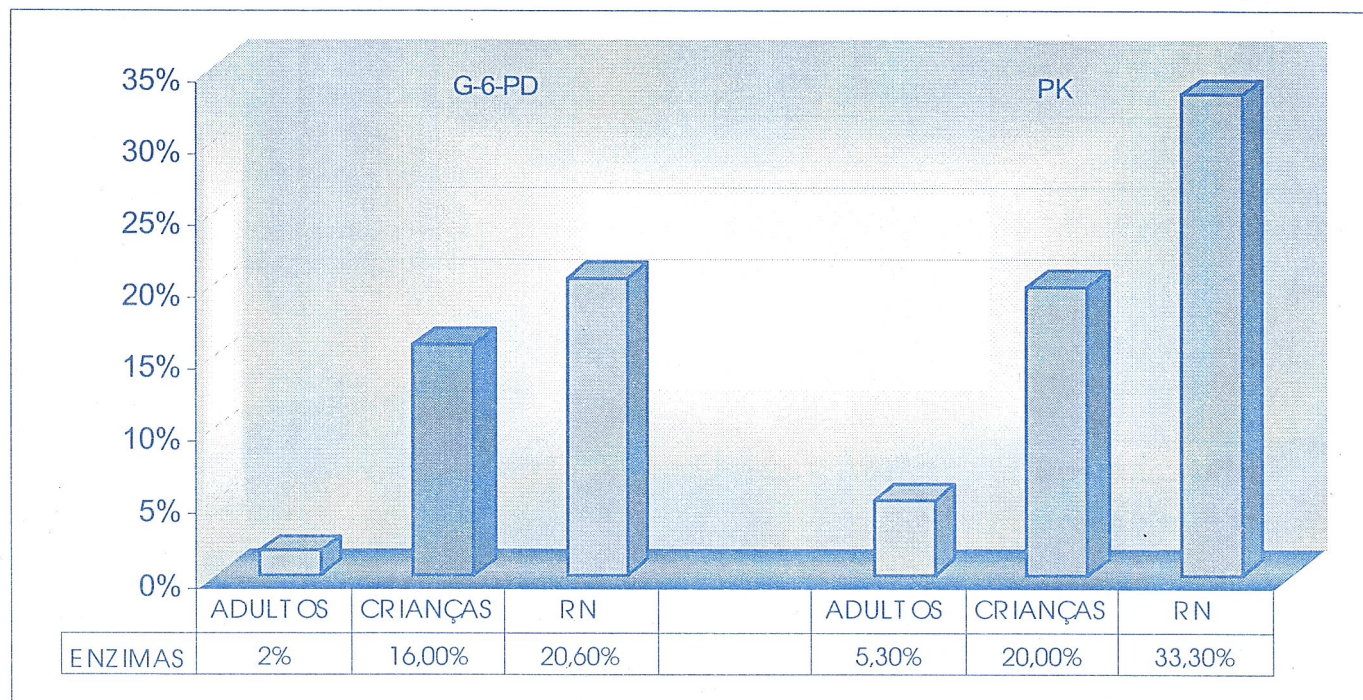


Gráfico 1 – Frequência da deficiência da atividade enzimática da G-6-PD e PK por grupo etário.