



GLUKOZ 6 FOSFAT DEHİDROGENAZ

Kısaltma: G6PD

Kullanım amacı: Çocuklarda ve yetişkinlerde hemolitik anemi sebebi-nin, yenidoğan döneminde ise uzun süren sarılıkların sebebin araştırılması sırasında kullanılır.

Genel bilgiler:

- **Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliği:** Bütün hücreler gibi eritrositlerin de bütünlüğünü muhafaza edebilmek için kesintisiz enerji üretimine ihtiyacı vardır. Membranlardan aktif katyon transportu, membran deformabilitesinin ve hücrenin bikonkav şeklinin muhafazası için enerji kaynağı olarak ihtiyaç duyulan ATP, glikolizis yolu ile elde edilir. Olgun eritrositlerde mitokondri bulunmadığından, bu hücrelerde Krebs siklusu ve oksidatif fosforilasyon reaksiyonlarının gerçekleşmesi mümkün olmaz. Bu nedenle eritrositlerde, oksidatif strese karşı hücre bütünlüğünün muhafazası için gerekli olan NADPH'nin önemli bir kısmı Pentoz fosfat veya heksoz monofosfat metabolik yolu olarak adlandırılan yoldan elde edilir. Bu yolun ilk enzimi olan Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz aktivitesinin düşüklüğü durumunda eritrositlerin oksidatif strese olan direnci azalır. Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz yetersizliği olan hastalarda, normal koşullarda eritrositlerin NADPH gereksinimi klinik bir sorun yaratmayacak şekilde karşılanabildiğinden genellikle herhangi bir belirti veya şikâyet görülmez. Ancak bu şahısların oksidatif stresi artırma özelliği olan bir ilaç kullanması, enfeksiyona maruz kalması veya bakla yemesi aniden hemolitik bir atağın tetiklenmesine sebep olabilir. Enzim yetersizliği olan bir kişinin sergileyeceği klinik tablo, taşıdığı mutasyonun türü ile yakından ilişkilidir. Hastaların çok büyük kısmı hemoliz atağının olmadığı zamanlarda anemik değildir. Az sayıda hasta ise kronik nonsferositik hemolitik anemi tablosu sergiler. Atak dışı dönemde periferik yayma bulguları normal özellikler taşır. Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliğine bağlı hemolitik atak sırasındaki periferik yayma bulguları, başka sebeplere bağlı hemolitik ataklardan herhangi bir farklılık göstermez. Periferik yaymada, sferositlere ve her türden şekil bozukluğuna rastlanabilir. Hemolitik atakların erken döneminde, supravital boya kullanılarak hazırlanan periferik yayma preparatlarında Heinz cisimlerinin görülmesi, Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliğinde rastlanan önemli bir özelliktir. Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliği olanlarda hemolitik krizi tetikleyebildiği belirlenmiş olan ilaçlar ve kimyasal maddeler:

Antibakteriyel ilaçlar

Sıtma ilaçları



Sülfonamidler	Primakin
Trimetoprim-sülfometaksazol	Pamakin
Nalidiksik asit	Klorakin
Kloramfenikol	Kinakrin
Nitrofurantoin	Pentakin
Kimyasal maddeler	Diğer ilaçlar
Fenilhidrazin	Metilen mavisi
Benzen	Niridazol
Naftalen	Fenasetin
Sulfasetamide	K vitamini analogları
Sulfan	Probenesid
Asetanilid	Asetilsalisilik asit
Sulfapiridine	Fenazopiridin
Thiazolsulfane	Hastalıklar
Toluidine mavisi	Diabetik asidoz
Trinitrotoluene	Hepatit

- Hemolitik hastalığa neden olabilen 20 civarında eritrosit enzim defekti bulunmakla birlikte bunlar arasında en sık rastlanılanı Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliğidir. G6PD gen lokusu X kromozomunda bulunur. Bu nedenle hastalık cinsiyete bağlı geçiş gösterir. Hastalıktan genellikle asemptomatik taşıyıcı annelerin erkek çocukları etkilenir. Nadir de olsa, taşıyıcı annenin ve hasta babanın kız çocuklarında görüldüğünde hemolitik ataklar çok daha şiddetli seyreder.
- Bu güne kadar glukoz-6-fosfat dehidrogenaz ile ilişkili 100'den fazla moleküler varyant tanımlanmıştır. Bu varyantların klinik ve laboratuvar bulguları arasında farklılıklar bulunur. Bazı varyantlarda, kronik, yaşam boyu devam eden hemoliz olurken, daha büyük sıklıkla bireyler asemptomatik olup yalnızca bazı ilaçları kullandıklarında, bakla tüketiklerinde, viral veya bakteriyel enfeksiyonlara maruz kaldıklarında hemolitik atak geçirirler.

Test sonucunun yorumu:

- Bir kişide Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksikliği bulunup bulunmadığı, eritrositlerdeki enzim aktivitesi ölçülerek araştırılarak belirlenir. Mutasyonun türüne bağlı olarak, hastalıktan etkilenenlerde enzim aktivitesi ge-



nellikle normal kabul edilen seviyenin %10'undan daha düşük bir seviyede bulunur.

- Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz aktivitesinin genç eritrositlerde, olgun eritrositlere göre çok yüksek bir seviyede bulunması nedeniyle, hemolitik atak sırasında veya hemen sonrasında yapılacak olan aktivite ölçümlerinin yanıltıcı sonuç verebileceği unutulmamalıdır. Hemolitik atak sonrasında yapılacak ölçümde aktivitenin düşük bulunmaması, enzim eksikliği bulunma olasılığını ekarte ettirmez. Klinik kuşkunun sürmesine rağmen, enzim aktivitesinin normal bulunması halinde, çalışma haftalar sonra, retikülosit sayısı normal sınırlar içine döndükten sonra tekrarlanmalıdır.

Numune: EDTA'lı tam kan (mor kapaklı tüp). Minimum 500 µL.

Çalışma Yöntemi: Spektrofotometri

Referans Aralığı:

<1 yaş 6.50 – 14.40 U/g Hb.

>1 yaş 4.60 – 13.50 U/g Hb.