



**Actividad de
plataforma**

Inmunologia

**Docente , Doc Luis
Antonio Gonzales
Mendez**

Cuarto Semestre

Grupo A

**Fredy Cesar Peña
Lopez**

**Licenciatura en
medicina humana**

**Universidad del
Sureste**

Anemia hemolitica

G6PD

Anemia intravascular

¿Que es ?

El déficit de glucosafosfato deshidrogenasa (G6PD) es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al cromosoma X1-3, por ello, más frecuente en varones; las mujeres son mayoritariamente portadoras.

Si bien no desarrollan la enfermedad (con una copia de cromosoma X no alterado, la cantidad de enzima sintetizada es suficiente).

PREVALENCIA

La prevalencia es mayor en personas de raza negra y en las pertenecientes a la cuenca mediterránea; sin embargo, la expresión de la enfermedad es más grave en la raza blanca.

Es el déficit enzimático más frecuente y consiste en la ausencia de la G6PD, que se encarga de estabilizar la membrana de los glóbulos rojos.

La falta de dicha enzima provoca la lisis de los eritrocitos de forma brusca, lo que produce en el individuo afectado una crisis hemolítica.

Factores desencadenantes

Los factores que pueden desencadenar una crisis son variados; destacan las infecciones (pirexia), algunos alimentos (habas y derivados) y ciertos medicamentos (ácido acetil salicílico, paracetamol, primaquina, nitrofurantoína, isoniazida, L-dopa, entre otros).

Clasificación segun la OMS de la actividad enzimatica ^GPD

Clasificación de la OMS según la actividad enzimática

Clase	Actividad enzimática %	Características
I	Nula	Anemia hemolítica crónica
II	<10	Gran probabilidad de crisis hemolíticas
III	10-60	
IV	60-150	Normal
V	>150	Actividad aumentada

Gen GD

El gen Gd codifica la enzima G6PD., este gen se encuentra en el brazo largo del cromosoma X y, por lo tanto, sigue una herencia ligada al cromosoma X.

La deficiencia de G6PD puede deberse a mutaciones que alteran la estructura de la proteína y, por lo tanto, reducen su actividad o la cantidad de enzima producida.

Se conocen 186 mutaciones de G6PD en humanos; la mayoría de las mutaciones puntuales afectan a un solo nucleótido, ninguno de los patrones de mutación observados en humanos causa la inactivación completa de la G6PD, ya que esto sería letal para un embrión en desarrollo.

Funcion de enzima G6PD

La glucosa-6-fosfato deshidrogenasa es una enzima presente en el citoplasma de todas las células del organismo, es una enzima de mantenimiento que previene el daño celular causado por las especies reactivas de oxígeno.

Esto se logra proporcionando sustratos para prevenir el daño oxidativo, los eritrocitos son particularmente vulnerables a las ROS debido a su papel en el transporte de oxígeno y a su incapacidad para reemplazar las proteínas celulares como células maduras.

Fisipatogenia

G6PD es el catalizador del primer paso limitante de la vía de las pentosas fosfato, que utiliza glucosa-6-fosfato para convertir el nicotinamida adenina dinucleótido fosfato (NADP) en su forma reducida, NADPH.

En los glóbulos rojos, el NADPH es fundamental para prevenir el daño a las estructuras celulares causado por las radicales libres de oxígeno.

Lo hace sirviendo como sustrato para la enzima glutatión reductasa.

El glutatión reducido puede utilizarse para convertir el peróxido de hidrógeno en agua y prevenir el daño a las estructuras celulares, en particular a la pared celular de los glóbulos rojos (GR), ya que su capacidad de reparación es limitada una vez que maduran.

Clinica

- Síndrome anémico
- Ictericia
- Esplenomegalia

Tratamiento

La mayoría de las personas se recupera al cabo de algunos días sin necesidad de tratamiento. Sin embargo, los pacientes están en riesgo de padecer episodios frecuentes, de manera que evitar los desencadenantes es fundamental.

Bibliografia

https://www.ncbi-nlm-nih-gov.translate.google.com/books/NBK470315/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=es&_x_tr_hl=es&_x_tr_pto=tc

<https://www.msdmanuals.com/es/hogar/trastornos-de-la-sangre/anemia/deficiencia-de-glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa-g6pd>

<https://www.mountsinai.org/health-library/diseases-conditions/glucose-6-phosphate-dehydrogenase-deficiency>