

DEFICIÊNCIA DA ENZIMA GLICOSE-6-FOSFATO DESIDROGENASE RELATO DE CASO

LIDIANE AITA BOEMO¹; LAURA DREHMER²; LEONARDO VIEIRA RIBEIRO SILVEIRA²; RAYANE FERREIRA²; JULIANA COSTA MAIA³

¹Universidade Federal de Pelotas – lidiboemo@hotmail.com

²Universidade Federal de Pelotas – laura_drehmer89@hotmail.com;
leovieirars@yahoo.com.br; rayane.ferreira@gmail.com

³Universidade Federal de Pelotas – julianamaia.neuroped@hotmail.com

1. INTRODUÇÃO

A deficiência da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma doença hereditária ligada ao cromossomo X a qual afeta indivíduos de ambos os sexos sendo mais negros do que brancos^{1,2,3}. A enzima G6PD tem a função de proteger as hemácias contra a hemólise, na medida em que é essa a enzima que catalisa a primeira etapa da via das pentoses, produzindo nicotinamida-adenina-dinucleotídeo-fosfato-reduzido (NADPH), substância que promove no eritrócito a defesa celular contra agentes oxidantes^{1,3}. Com a deficiência de G6PD as hemácias ficam susceptíveis à hemólise, conseqüentemente, a doença acaba sendo desencadeada por infecções e drogas oxidantes causando anemia hemolítica aguda^{1,5}. Esse quadro está associado à icterícia neonatal, pois reflete uma adaptação ao metabolismo da bilirrubina. Quando a bilirrubina não conjugada torna-se muito elevada no organismo, pode ocorrer encefalopatia por hiperbilirrubinemia e até mesmo Kernicterus, termo que se refere à doença com sequelas neurológicas permanentes, e, caso não seja tratada, pode evoluir para o óbito^{1,3,4}. Neste trabalho abordaremos o caso de uma criança com diagnóstico de deficiência da enzima G6PD com suspeita de Kernicterus devido à presença de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e discutiremos sobre o caso.

2. METODOLOGIA

Relato de Caso de paciente atendida no Ambulatório de Neurodesenvolvimento da Universidade Federal de Pelotas (Ufpel), durante acompanhamento dos alunos na disciplina de Pediatria da faculdade de Medicina da Ufpel.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

R.A.M, sexo feminino, branca, 9 meses, natural de Piratini e residente nessa localidade. Paciente, trazida pelos pais, é encaminhada por outro centro de referência. Na história pregressa, a criança apresentou quadro de icterícia neonatal aos dois dias de vida e foi internada em um hospital da cidade. Foi encaminhada para a Unidade de Terapia Intensiva (UTI) e recebeu exsanguineotransfusão devido ao intenso quadro de hemólise. Nesse período teve um episódio de crise convulsiva na qual foi tratada com

Fenobarbital. O diagnóstico de deficiência de G6PD foi feito em julho de 2012. Atualmente seu caso está sendo acompanhado por neuropediatra no Núcleo de Neurodesenvolvimento da Ufpel para controle das crises convulsivas e para investigação de kernicterus, pois apresenta sintomas de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor tais como hipotonia da musculatura e movimentos involuntários extrapiramidais.

A deficiência de G6PD não é uma simples anemia, mas uma doença aguda que pode acarretar transtornos neuropsicomotores por toda a vida³. Essa doença pode ser diagnosticada precocemente pelo teste do pezinho. Quando diagnosticada prematuramente e tratada adequadamente, pode-se evitar sua evolução para o quadro de encefalopatia bilirrubínica. O caso em discussão é um panorama das conseqüências dessa anemia tendo em vista o quadro de kernicterus pelo qual a paciente passou nos primeiros dias de vida. No recém-nascido a barreira hemato-encefálica é ainda pouco desenvolvida, por isso é sujeita a lesões no sistema nervoso central, entre elas o acúmulo de bilirrubina não-conjugada nos núcleos da base, o qual causa lesões nas organelas neuronais com conseqüente danos às sinapses nervosas^{6,3,7}. Dentre as manifestações clínicas do kernicterus podemos citar anormalidades do tônus muscular, como hipertonia ou hipotonia; letargia e arqueamento das costas, além de atraso mental, paralisia cerebral, perda de audição e paralisia do movimento dos olhos para cima^{1,3,7}. No caso em questão, o exame físico evidenciou hipotonia em tronco e hipertonia apendicular leve. Frente aos marcos de desenvolvimento, a paciente ainda não apresenta sustentação cefálica satisfatória, não senta sem apoio e ainda não apresenta evolução da fala com a presença de sons guturais⁸, portanto apresentando atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. Além disso foi observado movimentos estereotipados, entre eles, movimentos involuntários de membros e língua. Esses fatos corroboram com a suspeita de lesão no sistema nervoso central ocasionada por kernicterus. Tendo em vista o atraso do desenvolvimento neuropsicomotor a paciente foi encaminhada para a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) e segue em uso de Fenobarbital para profilaxia de crises convulsivas. Ademais, foram solicitados ressonância magnética de encéfalo e eletroencefalograma em sono.

4. CONCLUSÕES

A deficiência de G6-PD é uma importante causa de hiperbilirrubinemia no RN. O aumento de bilirrubina indireta pode impregnar nos núcleos da base do encéfalo causando necrose neuronal e gliose caracterizando o quadro mórbido de conseqüências irreversíveis de Kernicterus. Estudos recentes, no Instituto da Criança no Hospital de Clínicas em SP, mostraram a evolução clínica de kernicterus causada por deficiência dessa enzima no neonato. O quadro clínico inicialmente é caracterizado por hipotonia, má sucção e choro agudo. Segue-se por uma fase de hipertonia com tendência à espasticidade, opistótono e febre. Num terceiro momento há aparente melhora com diminuição da espasticidade. Na última fase, que geralmente incide após o período neonatal, aos dois ou três meses, constata-se sinais de paralisia cerebral, observando-se perda de audição neurossensorial, distúrbios extrapiramidais e rebaixamento de coeficiente de inteligência (QI). Ressalta-se que a deficiência de G6-

PD pode ser detectada precocemente com o teste do pezinho ampliado (não fornecido pelo SUS). Um tratamento adequado evita a hiperbilirrubinemia no recém-nascido e a instalação do quadro irreversível de kernicterus.

5. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 - MENEZES TOA, CHAGAS JG, CAVALERIRO RMS, MENEZES SAF, SILVA, JM. Deficiência da enzima G6PD em pacientes com paralisia cerebral. **Revista de Odontologia da UNESP**. Vol. 38, n. 1, p.32 - p.35, 2009
- 2 - SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL, **Doenças e Tratamentos**. Acessado em 15/07/2014. Onçline. Disponível em: [http://www.sbtn.org.br/pg_triag_doencastratam.htm#Defici%C3%Aancia de glicose-6-fosfato desidrogenase %28G6PD%29](http://www.sbtn.org.br/pg_triag_doencastratam.htm#Defici%C3%Aancia%20de%20glicose-6-fosfato%20desidrogenase%20G6PD%29)
- 3 - COMPRI MB, SAAD STO, RAMALHO AS. Investigação genético-epidemiológica e molecular da deficiência de G-6-PD em uma comunidade brasileira. **REVISTA SCIELO**. Rio de Janeiro, v.16, n.2, 2000.
- 4 - SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Icterícia no recém-nascido com idade gestacional maior ou igual a 35 semanas**. Documento científico, 11 nov. 2012. Online. Disponível em: [http://www.sbp.com.br/pdfs/Ictericia sem-DeptoNeoSBP-11nov12.pdf](http://www.sbp.com.br/pdfs/Ictericia_sem-DeptoNeoSBP-11nov12.pdf)
- 5 - HUDNALL, SD. **Hematology: A Pathophysiologic Approach**. Ed. Mosby, 2011.
- 6 - ROBBINS, SL. **Bases Patológicas das Doenças**. Kumas, Vinay, Ed. Elsevier, 2010. Ed. 8ª.
- 7 - INFOESCOLA – NAVEGANDO E APRENDENDO. **Doenças, Kernicterus**. Online. Acessado em 15/07/2014. Disponível em: www.infoescola.com/doencas/kernicterus
- 8 – VÁRIOS COLABORADORES. **Protocolo Clínico de Saúde da Criança**. Londrina. Ed. Promed, 2006. 1ª edição. Disponível em: [www.londrina.pr.gov.br/dados/images/stories/Storage/sec_saude/protocolos_clinicos_s_aude/prot_crianca.pdf](http://www.londrina.pr.gov.br/dados/images/stories/Storage/sec_saude/protocolos_clinicos_saude/prot_crianca.pdf)