

Glükoos-6-fosfaadi dehüdrogenaas (RBC-G6PD)

Kliinilise keemia ja laboratoorse hematoloogia osakond

Glükoos-6-fosfaadi dehüdrogenaas (G6PD) on organismis toimuva glükolüüsi spetsiaalse raja pentoosfosfaaditsükli (PFT) ensüüm, mis dehüdrogeenib glükoos-6-fosfaati 6-fosfoglükonaadiks. PFT on väga olulise tähtsusega, kuna selle käigus toodetakse rida vajalikke vaheühendeid, s.h NADPH-d, mis hoiab glutatiooni redutseeritud vormis. Redutseeritud glutatioon takistab hemoglobiini denaturatsiooni, redutseerib methemoglobiini tagasi hemoglobiiniks, samuti on ta antioksidantsete omadustega, takistades nii oksüdatiivseid raku kahjustusi. Kuigi PFT toimimisel osaleb ka palju teisi ensüüme, on G6PD PFT olulisem ensüüm, mille kaudu toimub kogu PFT raja regulatsioon. G6PD defitsiit põhjustab seetõttu kõigi organismi rakkude kahjustusi, kuid tänu asjaolule, et erütrotsüütidele on PFT ainus NADPH allikas, avaldub eeskätt erütrotsüütide kahjustusena, mis väljendub hemolüütilise aneemiana.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Säilivus	Veri +4 °C üks nädal. Proovi külmutamine pole lubatud.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti (vastus 7 päeva jooksul)

Analüüsimeetod: kolorimeetriline meetod

Referentsväärtused

RBC-G6PD/B-Hb

≥ 18 a	8,0–14,5 U/g
--------	--------------

Näidustus ja kliiniline tähendus

G6PD defitsiitse hemolüütilise aneemia diagnoosimine.

G6PD aktiivsuse vähenemine esineb G6PD defitsiidi puhul, mida põhjustab G6PD geeni mutatsioon. G6PD defitsiit on levinuim ensüümdefekt inimesel. Pärandumistüübilt on G6PD defitsiit x-liiteline retsessiivne tunnus. Mutatsioon võib esineda ka mittepärandunult, s.t võib esineda ka geeni juhuslikku mutatsiooni. Erinevad mutatsioonid võivad põhjustada erineval tasemel G6PD defitsiiti, mistõttu haiguse raskusaste on väga erinev: sümptomite puudumisest kuni tõsise hemolüütilise aneemiani. Viimane tekib G6PD defitsiitsetel indiviididel sageli just peale infektsiooni, kokkupuudet ravimite või kemikaalidega või peale (tooreste) põldubade söömist. Ka vastsündinute hemolüütiline tõbi võib olla seotud G6PD defitsiidiga. G6PD geenimutatsiooni esinemissagedus on tihedalt seotud etnilise päritoluga: esinemissagedus on suur Aafrikas, Lähis-Idas ja Vahemeremaades.

G6PD aktiivsuse suurenemine ei oma kliinilist tähendust, kuid kaasneb retikulotsütoosi, leukotsütoosi või trombotsütoosiga.

G6PD defitsiidi diagnoosimise teeb keeruliseks asjaolu, et erütrotsüütide nooremates vormides (retikulotsüüdid, normoblastid) on G6PD aktiivsus suurem kui küpsetes erütrotsüütides. Seetõttu hemolüüsi ägedas faasis (kaasneb retikulotsütoos!) saadakse

valekõrged G6PD aktiivsuse mõõtetulemused. Proovi tuleks korrata aktiivse hemolüüsi taandumisel.

Tulemuste tõlgendamisel tuleb arvestada, et selgelt väljendunud aktiivsuse vähenemine esineb G6PD geeni mutatsiooniga meestel ja homosügootsetel naistel. Heterosügootsetel naistel võib aga G6PD aktiivsus jääda referentspiiridesse või olla piiripealne.

Aivar Orav

Muudetud 07.02.2023