

# GLUKKOOSI-6-FOSFAATTIDEHYDROGENAASIN (G6PD) PUUTOS

**Anne Mäkipernaa**, dosentti, lastentautien ja –hematologian erikoislääkäri (HUS)  
**Vesa Eskola**, LT, lastentautien ja neonatologian erikoislääkäri (TAYS)

## TAUSTAA

Glukoosi-6-fosfaattidehydrogenaasientsyymin (G6PD) puutos on peritty tila, missä veren punasoluissa ei ole riittävästi tätä entsyymiä. Tämän entsyymin tehtävänä on suojella punasoluja hapettavien yhdisteiden vaikutuksilta. Kun punasolujen hapettuminen kiihtyy, ne hajoavat eli hemolysoituvat. G6PD-entsyymin puutteen merkitys korostuu tilanteissa, joissa punasolut joutuvat tavallista voimakkaamman hapettumisen kohteeksi. Punasoluja hapettavia ulkoisia tekijöitä voivat olla tietyt lääkkeet tai ravintoaineet ja infektiot.

Entsyymin puutetta tunnetaan useita erilaisia mutaatioita, joista osaan liittyy jatkuvaa lievää hemolyyysiä ja osaan hemolyyttinen tapahtuma henkilön altistuessa hapettaville yhdisteille (esim. sulfaalääkkeet, malarialääkkeet, härkäpapu). Joillakin henkilöillä punasolut eivät tuota riittävästi G6PD:a ja osalla entsyymi ei toimi kunnolla.

Hemolyyttinen anemia kehittyä, kun luuydin ei pysty tuottamaan uusia punasoluja niin nopeasti kuin punasolujen kiihtynyt hajoaminen edellyttäisi. Tämä ilmenee hemoglobiinin laskuna.

G6PD:n puutos on yleisin entsyyminpuutos maailmassa, ja sitä on arvioitu esiintyvän noin 400 miljoonalla ihmisellä. Suurimmalla osalla entsyymin aktiivisuus on tavallista pienempi mutta silti riittävä, ettei hemolyyttisiä kriisejä eli nopeita ja voimakkaita punasoluhajoamisvaiheita ilmaannu. Vakavaa G6PD-puutosta esiintyy Välimeren maissa, Lähi-idässä ja Aasiassa ja lievää tautia Afrikassa. Suomalaisessa väestössä sitä on tietyistä suvusta.

G6PD:n puutteen on arveltu olevan yleisempää Afrikassa ja Välimeren maissa, koska näillä alueilla malaria on yleinen. Malarialaisen on arveltu pärjäävän huonosti G6PD-puutesoluissa ja on mahdollista, että tämän entsyymin puute on suojannut malarialta.

G6PD:n geeni sijaitsee X-kromosomissa ja tauti periytyy väistyvästi. Tauti esiintyy näin ollen pojilla ja miehillä ja naiset ovat yleensä oireettomia kantajia.

## G6PD-PUUTOKSEN OIREET JA LÖYDÖKSET

Lapsi, jolla on G6PD-puute, voi normaalioloissa hyvin eikä punasoluissa tapahdu hajoamista eli hemoglobiini on normaali. Oireiden laukaisemiseen tarvitaan jokin ulkoinen tekijä. Punasolujen hajoamista on selvimmin kuvattu härkäpapujen (favapavut) syönnin jälkeen. Muutama tunti härkäpapujen syömisestä, lapsi voi muuttua ärtyisäksi ja väsyneeksi. 1-2 vuorokauden sisällä lämpö voi nousta noin 38 asteeseen ja saattaa esiintyä pahoinvointia, vatsakipua ja ripulia. Virtsa muuttuu tummaksi ja lapsi kellastuu. Sydämen syke nousee ja hengitys tihenee. Lisäksi perna voi suurentua.

Laboratoriokokeissa todetaan matala hemoglobiini, alle 100 g/l ja hankalissa tilanteissa jopa alle 50 g/l. Retikulosyyttimäärä eli nuorien punasolujen suhteellinen osuus alkaa nousta jopa 20 – 30 %:iin (tavallisesti niitä on 0,6 – 2 % verenkierrossa olevista punasoluista).

Jos on viitettä suvussa esiintyvistä G6PD:n puutteesta tai aikaisemmin diagnosoimattomalle maahanmuuttajalapselle tulee edellä mainittuja oireita, G6PD:n puutteen diagnoosi tehdään toteamalla laboratoriotutkimuksessa ko. entsyymin pienentynyt aktiivisuus. **HOITO**

Kun oireet laukaisseen tekijän vaikutus elimistössä päättyy, punasolujen hajoaminen loppuu eikä tarvita mitään erityisiä hoitoja. Kun elimistö tuottaa uusia punasoluja, anemia korjaantuu.

Jos lapsella on vaikea anemia ja laukaisevana tekijänä esim. infektio, sairaalahoito on tarpeen. Elimistön riittävästä hapensaannista huolehditaan, samoin nesteytyksestä ja tarvittaessa annetaan punasoluja. Yleensä verensiirto on tarpeen,

jos hemoglobiini on 70 – 90 g/l ja on viitettä siitä, että punasolujen hajoaminen jatkuu.

## HEMOLYYSIN ENNALTAEHKÄISY

Jos lapsella on todettu G6PD:n puute, vasta iän myötä tulee käsitys hänen yksilöllisistä hemolyyysitaipumuksistaan. Vältettävistä ruoka-aineista on löydettävissä pitkiäkin ja vaihtelevia suosituslistoja. Tiedetään, että keskeisintä on härkäpapujen välttäminen, mutta myös muiden palkokasvien käyttöä on syytä välttää. Oireiden syntymiseen vaikuttaa myös esim. syötyjen härkäpapujen määrä. Aikuksilla on kuvattu vähemmän oireita kuin lapsilla.

Lääkkeitä, joita G6PD-puutoksen omaavan on suositeltu välttävän, ovat ainakin sulfa, nitrofurantoiini ja asetosalisyylihappo eli aspiriini. Malarian esto- ja hoitolääkkeistä mm. klorokiini on kuvattu aiheuttavan joillekin hemolyyysiä. K-vitamiinia suositellaan välttävän ja kiniiniä sisältävää tonic-vettä.

## YHTEENVETO

G6PD:n puute kuuluu tiloihin, joista myös suomalainen terveydenhuoltohenkilökunta saa kansainvälisten adoptiolasten ja maahanmuuttajien kautta lisäkokenusta. Oleellista lienee näiden lasten vanhempien muistaa, ettei normaaliolosuhteissa G6PD-puutoslapsilla punasolujen lisääntynyttä hajoamista tapahdu, mutta toisaalta tunnistaa hemolyyysiriskiä altistustilanteissa.

**G6PD-puutos on luonnon oma mekanismi välttää malaria.**