

Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

Il deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi si rende responsabile di crisi emolitiche provocate dall'esposizione a fattori scatenanti (che esercitano un'azione ossidativa sui globuli rossi).

Principali eventi scatenanti:

- ingestione di fave (non inalazione del polline delle fave in fiore)
- assunzione di farmaci ad azione ossidante intracellulare
- esposizione a sostanze ad azione ossidante intracellulare infezioni medio-gravi.

L'emolisi da fave o da farmaci è **dose dipendente** (non avviene obbligatoriamente dopo ogni assunzione) e può verificarsi per la prima volta in qualsiasi età.

Manovre da non effettuare

Non somministrare farmaci ad azione ossidante.

Interazioni con i farmaci

Analgesici - Antinfiammatori non steroidei

Acetanilide/Fenazopiridina/Acido acetil salicilico (può essere somministrato a dosi terapeutiche; a elevate dosi può avere effetto emolitico).

Antibatterici - Antibiotici

Chinolonic (causa di emolisi anche in soggetti non G6PD carenti).

Nitrofurani/Nitrofurantoina/Nitrofurazone.

Sulfamidici/Sulfoni (Dapsone - sulfapiridina - sulfadimidina - sulfafurazone - sulfoxone).

L'associazione Trimetoprim - Sulfametossazolo può essere somministrata.

Antielmintici: Beta-naftolo-Niridazolo

Indicazioni su uso di antimalarici

Cloroquina: nel soggetto G6PD carente l'impiego della Cloroquina in condizioni di stress e di politerapia può essere causa di crisi emolitica. Il trattamento combinato dell'infezione da SARS-CoV-2 potrebbe prevedere l'impiego dell'idrossicloroquina. L'alta frequenza della Enzimopenia G6PD nella popolazione italiana comporta che non tutti sappiano di esserlo; dunque si consiglia di considerare il calo dell'emoglobina di 1,5-2 gr/dl a 3-5 giorni dall'inizio del trattamento (più eventuale rilievo di urine scure) indicatore della presenza di G6PD carenza che richiede la sospensione di Cloroquina. Il quadro si autolimita con risoluzione del quadro ematologico in 2-4 giorni dalla sospensione della Cloroquina e, di solito, non richiede emotrasfusione.

Primachina: può essere usata a dosaggio ridotto 15 mg/die o 45 mg per 2 volte a settimana, sotto sorveglianza.

Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)

Mefloquina cloridrato: può essere usata perché non provoca emolisi nei G6PD carenti.

Mepacrina: può essere usata alle normali dosi terapeutiche.

Antiblastici: non sono segnalati eventi emolitici da farmaci antiblastici (occorre naturalmente appropriata sorveglianza per lo stress citotossico).

Rasburicasi: fortemente tossico per i soggetti G6PD carenti.

Miscellanea: Acetilfenilidrazina, Blu di Metilene, Blu di Toluidina, Dimercaprol, sodio dimercaptosulphonato, fenilidrazina, naftalina (anche per inalazione).

Riguardo all'uso di anestetici e all'uso di mezzo di contrasto per esami radiologici non vi sono segnalazioni di controindicazioni.

Alimenti da evitare

Fave

- L'ingestione di fave è la causa più frequente di crisi emolitiche (favismo) in soggetti G6PD enzimopenici.

- Nella maggior parte dei casi sono fave fresche crude a causare il favismo.

- Tuttavia fave cotte, e anche fave secche cotte possono causare favismo.

- L'attacco di favismo e la sua gravità dipende fortemente dalla quantità di fave ingerite (in rapporto al peso corporeo): questo è uno dei

motivi per cui il favismo si ha soprattutto nei bambini.

- Le sostanze chimiche responsabili sono i glicosidi vicina e convicina: questi sono presenti ad alta concentrazione (fino a 2% del peso secco) nelle fave, ma la loro concentrazione è assai variabile in diversi ceppi di fave.

- Cibi che contengono farine di fave (per esempio certe merendine e gelati) sono potenziali cause di favismo.

Nota bene: Tutti i legumi diversi dalle fave non contengono vicina e convicina e quindi non causano crisi emolitiche. I soggetti G6PD carenti possono quindi assumere i legumi come piselli, fagioli, fagiolini, ceci e soia.

Comorbilità possibili

I soggetti G6PD carenti possono essere del tutto asintomatici.

Condotta assistenziale

Crisi emolitiche provocate da:

- esposizione a fattori scatenanti (ingestione di fave e non inalazione del polline)
 - assunzione di farmaci o esposizione a sostanze ad azione ossidante intracellulare, infezioni medio-gravi
- L'emolisi da fave o da farmaci è dose dipendente (non avviene dopo ogni assunzione) e l'esordio può avvenire a qualsiasi età

Manovre da non effettuare

- Non somministrare farmaci o sostanze ad azione ossidante
- Invitate a non assumere alimenti a base di fave

Comorbilità possibili

- I pazienti possono essere del tutto asintomatici

Interazioni con farmaci

- Analgesici - Antinfiammatori Non Steroidei
- Acetanilide/ Fenazopiridina/ Acido acetil salicilico (a dosi terapeutiche; dose elevata può dare emolisi)
- Antibatterici - Antibiotici
- Chilonolici (causa di emolisi anche in soggetti non G6PD carenti) - Nitrofurani/Nitrofurantoina/ Nitrofurazone
- Sulfamidici/Sulfoni (Dapsone - sulfapiridina-sulfadimidina-sulfafurazone-sulfoxone)
- Ok anestetici e mezzi di contrasto, antiblastici (monitorando gli stress citotossici), l'associazione trimetoprim-sulfametossazolo
- Cloroquina: in condizioni di stress e politerapia può causare crisi emolitica
- Ok all'uso di antimalarici come Mefloquina e Mepacrina (a dosi terapeutiche), Primachina (può essere usata a dosaggio ridotto 15 mg/die o 45 mg per 2 volte a settimana, sotto sorveglianza)
- Rasburicasi fortemente tossico
- Antelmintici: Beta-naftolo- Niridazolo
- Miscellanea Acetilfenilidrazina, Blu di Metilene, Blu di Toluidina, Dimercaprol, Sodio dimercaptosulphonato, Fenilidrazina, Naftalina (anche per inalazione)