

## B-G6PD (screen)

### Bakgrund

Glukos-6-fosfatdehydrogenasbrist (G6PD-brist) är en av de vanligaste enzymbristsjukdomarna hos människa och har en hög prevalens i medelhavsområdet, Afrika och Asien. G6PD-genen är lokaliserad på X-kromosomen, varför de flesta drabbade är män. Även heterozygota kvinnor kan dock i vissa fall ha så låg enzymaktivitet att de riskerar symtomgivande sjukdom.

G6PD-enzymet är involverat i glukosmetabolismen och huvudsakligen för att generera NADPH i erytrocyten. Vid G6PD-brist är erytrocyterna känsliga för oxidativ stress, vilket kan leda till hemolys och en hemolytisk anemi som kan bli uttalad och långdragen.

De flesta patienter är normalt sett symtomfria men riskerar att drabbas av episoder av hemolytisk anemi utlösta av oxidativ stress i form av exempelvis intag av favaböner (bondböner), vissa läkemedel eller infektioner. En annan klinisk presentation är neonatal ikterus. Ovanliga svåra former kan ge en kronisk hemolytisk anemi.

Indikationen för screening av G6PD-brist är ställningstagande inför insättning av vissa läkemedel. För utredning av symtom förenliga med G6PD-brist krävs alltid kvantitativ bestämning av G6PD-enzymaktivitet, detta utförs vid Sahlgrenska universitetslaboratoriet alternativt Karolinska universitetslaboratoriet.

Screeningstest kan inte utesluta G6PD-brist hos heterozygota kvinnliga bärare.

Observera att screeningresultat som indikerar brist alltid ska bekräftas med kvantitativ bestämning av G6PD-enzymaktivitet.

## Svar/Tolkning/Bedömning

B-G6PD (screen)

Normal/Brist

Screeningresultat som indikerar brist måste alltid bekräftas med kvantitativ bestämning av G6PD-enzymaktivitet. För detta hänvisas till Sahlgrenska universitetslaboratoriet. Ange på remiss att screening visat brist.

Om B-EVF ligger utanför intervallet 0,19-0,53 utförs ingen screeningtest.

## Metodik/mätprincip

Lateral flödesteststicka med enzymatiskt medierat färgomslag.

## Författare

Paula Adlerborn

## Referenslitteratur

1. Produktblad Abbott BinaxNOW G6PD test, Abbott Diagnostics Scarborough, Inc. 2020/02 Rev 7. PN IN780000.
2. Tinley, K. E., Loughlin, A. M., Jepson, A., & Barnett, E. D. s.l. Evaluation of a rapid qualitative enzyme chromatographic test for glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. The American journal of tropical medicine and hygiene, 2010, Vols. 82(2), 210–214.
3. Pal S, Myburgh J, Bansil P, Hann A, Robertson L, Gerth-Guyette E, et al. (2021) Reference and point-of-care testing for G6PD deficiency: Blood

disorder interference, contrived specimens, and fingerstick equivalence and precision. PLoS ONE 16(9): e0257560