

Glucose-6-fosfaat dehydrogenase

Beschrijving van de test

Naam:	Glucose-6-fosfaat dehydrogenase
Synoniemen:	G-6-PD; G6PD; glucose-6-fosfaat dehydrogenase
Aanvraag code:	71069
Loinc:	32546-4
Frequentie:	Op aanvraag, verwittigen op voorhand is noodzakelijk. Enkel op weekdays tijdens normale werkuren.
Uitvoerend labo:	Universitair Ziekenhuis Gent - Metabole ziekten
TAT:	3 weken
24u/24u:	nee
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Timothy Vanwynsberghe

Afname van het materiaal

Afname:	EDTA
Toegelaten recipiënt:	EDTA, Li-heparine
Volume:	1 mL
Transportconditie:	Kamertemperatuur
Bewaarconditie:	Kamertemperatuur

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	• periode bloedafname - staalontvangst 90min • patiëntenlabel aanwezig • in recipiënt zoals aangegeven in de labogids
Bijaanvraag:	AFAZFAB00037 Aanvraagbrief Metabole aandoeningen geen bijaanvraag mogelijk

Analyse

Analysemethode:	Enzymatische reactie-spectrofotometrische meting
-----------------	--

Interpretatie:

- G6PD zorgt voor de handhaving van voldoende NADPH in de cel. NADPH is als cofactor nodig in meerdere reacties en is tevens verantwoordelijk voor de stabiliteit van het enzym katalase om glutathione in zijn gereduceerde vorm te houden (essentieel voor de detoxificatie van waterstofperoxide). Een deficiëntie van het enzym G6PD is een X-chromosoom gebonden erfelijke aandoening en komt voornamelijk voor in het Midden-Oosten, Afrika en Zuidoost-Azië en is geassocieerd met hemolytische anemie en neonatale geelzucht. Mannen zijn het vaakst getroffen, maar homozygotie bij vrouwen komt ook voor en zelfs bij heterozygote vrouwen kan oxidatieve stress tot symptomen leiden.
- De anemie wordt meestal uitgelokt door bepaalde oxidatieve medicijnen, infecties of favabonen (Favisme). Geneesmiddelen, die een acute bloedaafbraak veroorzaken, zijn: chlooramfenicol, chloroquine, dapsone, doxorubicine, fenazon, kinine, kinidine, mepacrine, nitrofuril, nitrofurantoin, pyrimethamine, spiramycine, sulfacetamide, sulfadoxine, sulfafurazol, sulfamethoxazol, sulfasalazine, vitamine K. Contact van deze stoffen met een G6PD-deficiënte RBC leidt tot Hb-denaturatie (te zien met speciale kleuring als "Heinz lichaampjes"). Vaak zijn de patiënten asymptomatisch tot ze een acute hemolytische crisis doormaken.
- Pasgeborenen met deze deficiëntie zijn gevoelig voor een aanhoudende geelzucht, wat ernstige neurologische complicaties en zelfs de dood kan veroorzaken.

Eenheid:

U/g Hb

Referentiewaarden

Leeftijd

Mannen

Vrouwen

6-15.2 U/g Hb

6-15.2 U/g Hb

Tarificatie

Nomenclatuur:

541973 - 541984 B 500 Doseran van een intra-erythrocytair of intra-leucocytair enzym # (Maximum 5)
Bron: RIZIV website op 01/04/2025

Laatst gewijzigd op

