



UNIVERSIDADE FEDERAL
DO RIO DE JANEIRO



INSTITUTO DE BIOLOGIA – CEDERJ

**ANÁLISE DA CONTRIBUIÇÃO DE REDES SOCIAIS PARA A
DIVULGAÇÃO DE INFORMAÇÕES SOBRE A DEFICIÊNCIA DE
G6PD**

SHEILA MARIA DA SILVA DE OLIVEIRA

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO
PÓLO UNIVERSITÁRIO DE CAMPO GRANDE

2019



UNIVERSIDADE FEDERAL
DO RIO DE JANEIRO



INSTITUTO DE BIOLOGIA – CEDERJ

**ANÁLISE DA CONTRIBUIÇÃO DE REDES SOCIAIS PARA A
DISTRIBUIÇÃO DE INFORMAÇÕES SOBRE A DEFICIÊNCIA DE
G6PD**

SHEILA MARIA DA SILVA DE OLIVEIRA

Monografia apresentada como atividade obrigatória
à integralização de créditos para a conclusão do
Curso de Licenciatura em Ciências Biológicas -
Modalidade EAD
Orientadora: Dr^a Livia Baptista Nicolini

ORIENTADORA: DR^a LIVIA BAPTISTA NICOLINI

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO
PÓLO UNIVERSITÁRIO DE CAMPO GRANDE**

2019

Oliveira, Sheila Maria da Silva

Análise da contribuição de redes sociais para a divulgação de informações sobre a deficiência de G6PD. Polo Campo Grande, 2019. 55 f. il: 31cm

Orientadora: Dr^a Livia Baptista Nicolini

Monografia apresentada à Universidade Federal do Rio de Janeiro para obtenção do grau de Licenciado (a) no curso de Licenciatura em Ciências Biológicas – Modalidade EAD. 2019.

Referências Bibliográficas: f. 50-52

1. Palavras Chave: Deficiência de G6PD, enzima G6PD, enzimopatia, hemólise, pesquisa qualitativa.

I. NICOLINI, Livia Baptista

II. Universidade Federal do Rio de Janeiro. Licenciatura em Ciências Biológicas – Modalidade EAD

III. Análise da contribuição de redes sociais para a divulgação de informações sobre a deficiência de G6PD

“Deus não inspira desejos irrealizáveis” (Santa Teresinha de Lisieux)

Dedico esta monografia ao meu filho Emanuel, pois através do seu nascimento fui inserida num mundo novo de conhecimento, cuidados e luta pela expansão da divulgação da Deficiência de G6PD.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus, que sempre me permitiu viver oportunidades que me fizessem crescer como pessoa. Atribuo a Ele, a apresentação que tive, por meio de amigos, ao Consórcio CEDERJ onde pude realizar uma parte dos meus sonhos que era fazer uma faculdade.

Agradeço a minha mãe Luzia, que nunca mediu esforços para me dar todo o material humano e financeiro inclusive com as melhores escolas, das quais seu orçamento podia pagar. Cada cansaço e rugas expressas no seu rosto, possui um pouco de mim.

Ao meu marido Cleber que nos últimos tempos virou meu “fiscal de monografia” cobrando e incentivando a cada momento quando minha vontade já era de desistir.

Ao meu querido e lindo filho Emanuel, que transformou meu viver, com novos conceitos, acepções, certezas, convicções. Ao mesmo tempo que adquiri uma força extraordinária, também me tornei frágil e insegura, cheia de medos e incertezas. Te amo!

A Cecília, nossa segunda filha em gestação. Digamos que ela foi o incentivo final para que eu concluísse esse TCC. Principalmente, por não me dar trabalho algum até agora, permitindo-me ter uma gravidez tranquila e segura. Já te amamos muito, filha!

A minha amiga Dra. Patrícia que me permitiu realizar trabalhos de faculdade, pesquisas, encontros e diversos afins... mesmo estando trabalhando, sempre incentivou minha vida acadêmica me dando recursos de tempo para que eu a realizasse. Muito obrigada!

A Hilda, minha companheira de grito, quando enfim, imunologia tornou-se passado pra mim... nossa que berro libertador! Obrigada por todo incentivo e alegria com as minhas pequenas conquistas. Foi através do seu convite ao pré-vestibular, que tudo pode tornar-se possível. Thanks!

Aos queridos amigos que a faculdade me trouxe, Carla, Rosaura, Rosimere, Jociléia, Gilmar, Manuel. Muitas conquistas só foram possíveis com o apoio e a força de vocês. Muitas ajudas, palavras de incentivo, estudos em grupos, muitas ADs e APs feitas de maneira desesperada pelos corredores da faculdade... Mas enfim... Chegamos. Cada um ao seu tempo e momento.

Aos tutores que sempre dedicaram todo o carinho e dedicação nos ensinamentos trazidos a nós, mesmo diante de todas as dificuldades impostas pelo sistema.

E a minha querida professora tutora orientadora Livia Nicolini, que sempre acreditou e confiou no meu potencial. Me encorajando nos momentos mais

desesperadores, afinal fazer um TCC... É complicado, mas para ela, não existe dificuldades que não sejam facilmente superadas. Obrigado por fazer tudo parecer simples para mim. Te devo um apartamento por isso.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	14
2 OBJETIVO	18
2.1 Objetivo geral	18
2.2 Objetivos específicos	18
3 METODOLOGIA	19
4 RESULTADOS E DISCUSSÃO	20
4.1 Apresentação da entrevistada	20
4.2 Primeiro bloco de perguntas – Referentes a deficiência do filho Arthur	20
4.2.1 Teste do pezinho na triagem da deficiência de G6PD	20
4.2.2 Variantes da enzima G6PD	22
4.2.3 Paralisia cerebral como consequência da deficiência de G6PD	23
4.2.4 Hemólise X pacientes assintomáticos	26
4.2.5 Infecções de repetição em pacientes deficientes de G6PD	29
4.2.6 Teste molecular genético	30
4.2.7 Variantes e suas atividades enzimáticas	31
4.2.8 Bulas de medicamentos X lista de substâncias restritas	34
4.2.9 Corantes artificiais nos alimentos industrializados	36
4.3 Segundo bloco de perguntas – referente a deficiência da enzima G6PD	41
4.3.1 Diabetes X deficientes de G6PD	42
4.3.2 Crise hemolítica observada no exame laboratorial	43
4.3.3 Crise hemolítica e seus agentes indutores	43
4.3.4 B_glicosidade	44
4.3.5 Relato de uma mãe	45
4.3.6 Ácido fólico X deficientes de G6PD	46
4.3.7 Vitamina C X restrição	47
4.3.8 Vitamina K X restrição	47
5 CONSIDERAÇÕES FINAIS	49
6 REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA	50
7 APÊNDICE	53

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 – Reações de oxidação da via das pentoses	15
Figura 2 – Sistema antioxidante envolvendo o ciclo metabólico da glutadiona	15
Figura 3 – Gráfico da distribuição geográfica da deficiência de G6PD no mundo	16

ÍNDICE DE TABELA

Tabela 1 – Lista dos ingredientes da linguiça suína da Seara disponibilizada por e-mail.....37

Tabela 2 – Lista de corantes restritos aos deficientes de G6PD elaborada pelo projeto Mães que cuidam de G6PD39

Tabela 3 – Lista de corantes liberados aos deficientes de G6PD elaborada pelo projeto Mães que cuidam de G6PD39

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ANS – Agência Nacional de Saúde Suplementar

APAE-SP – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo

APLV – Alergia à Proteína do Leite de Vaca

BERA – Brainstem Evoked Response Audiometry

DLE – Diagnósticos Laboratoriais Especializados

DNA – Deoxyribonucleic Acid

EDTA – Ethylenediamine Tetraacetic Acid

FPIES – Food Protein Induced Enterocolitis Syndrome

G6PD – Glicose 6 Fosfato Desidrogenase

6PGD – 6-fosfogliconato desidrogenase

HEMORIO – Hemorrede Estado Rio de Janeiro

LDH – Lactato Desidrogenase

NADPH – Nicotinamida-Adenina Dinucleotideo Fosfato

OMS – Organização Mundial de Saúde

RDC – Resolução da Diretoria Colegiada

RN – Resolução Normativa

SUS – Sistema Único de Saúde

RESUMO

A Glicose -6- fosfato desidrogenase (G6PD) é uma enzima citoplasmática distribuída entre todos os órgãos e tecidos do organismo humano. Sua função mais importante é no metabolismo das hemácias atuando em uma das vias metabólicas dessa célula afim de obter energia. Conforme a variante adquirida pelo indivíduo deficiente de G6PD, a produção dessa enzima se torna insuficiente, seja pela quantidade ou qualidade, deixando-o propenso a ter hemólises frequentes, principalmente se o mesmo tiver o hábito de consumir substâncias restritas. Este trabalho, é uma pesquisa qualitativa da análise das respostas de uma entrevista realizada com uma mãe, cujo filho é portador da mutação no gen da G6PD, e que desenvolveu projetos nas redes sociais com o intuito de levar informação segura e correta ao público, sendo confrontada por uma revisão bibliográfica.

Palavras chave: Deficiência de G6PD, enzima G6PD, enzimopatia, hemólise, pesquisa qualitativa.

ABSTRACT

Glucose phosphate dehydrogenase (G6PD) is a cytoplasmic enzyme distributed among all organs and tissues of the human organism. Its most important function is in the metabolism of red blood cells acting in one of the metabolic pathways of this cell in order to obtain energy. According to the variant acquired by the G6PD deficient individual, the production of this enzyme becomes insufficient, either by quantity or quality, leaving him prone to frequent hemolysis, especially if he has a habit of consuming restricted substances. This paper is a qualitative research of the analysis of the responses of an interview conducted with a mother, whose child carries the mutation in the G6PD gen, and who developed projects in social networks in order to offer safe and correct information to the public. confronted by a literature review.

Keywords: G6PD deficiency, G6PD enzyme, enzymopathy, hemolysis, qualitative research.

1 INTRODUÇÃO

A motivação para a realização desse trabalho foi decorrente ao nascimento do meu filho. Através do teste do pezinho, ele foi diagnosticado com a deficiência da enzima Glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD), e como mãe, senti a necessidade de conhecer tudo sobre a deficiência, deter o conhecimento possível, tendo a segurança sobre todos os procedimentos dos quais ele poderia ou não passar no futuro. Seguindo pesquisas, leituras, consultas encontramos um grupo de apoio nas redes sociais em que a troca de informações e conceitos sobre a deficiência de G6PD é muito clara e precisa. De modo que a fundadora desse projeto, Nilza da Silva Castro, conseguiu difundir em todo o Brasil conhecimentos, alertando, acalmando, ensinando e instruindo, muitos pais, familiares e amigos sobre as verdades que envolvem essa deficiência.

A enzima G6PD é uma proteína citoplasmática presente em todas as células do organismo humano, tendo a importante função no metabolismo das hemácias, nas vias metabólicas utilizadas para obtenção de energia calórica e redutora e para a proteção celular contra agressões oxidativa. (BEUTLER, 2001 apud FERREIRA, *et al.*, 2014). Através de uma cascata de reações que ocorrem na via da hexose monofosfato, as enzimas G6PD e a 6-fosfogliconato desidrogenase (6PGD) possuem a função de proteger os glóbulos vermelhos de possíveis danos provocados pelo estresse oxidativo, que reduz a vida útil dos eritrócitos. (BEUTLER, 2008 apud FERREIRA *et al.*, 2014).

A enzima glicose-6-fosfato desidrogenase participa da via das pentoses fosfato. Ela é responsável pela conversão da glicose-6-fosfato em 6-fosfoglicona- δ -lactona, reduzindo o NADP em NADPH no primeiro passo dessa via. Os principais objetivos dessa via são: a síntese da Ribose-5-fosfato, essencial na formação de ácidos nucleicos, e a produção de NADPH que é um agente redutor em inúmeras vias de biossíntese de ácidos graxos e esteroides. (Figura 1)

O NADPH gerado pela enzima será importante para converter a glutadiona oxidada em glutadiona reduzida que por sua vez é responsável por remover os ios peróxidos produzidos pelos agentes oxidantes. Se os ions peróxidos não forem metabolizados, eles causaram estresse oxidativo nos eritrócitos, e provocará a desnaturação das moléculas globina que formam a hemoglobina. (Figura 2)

Podemos observar essa cascata de reações nas figuras abaixo:

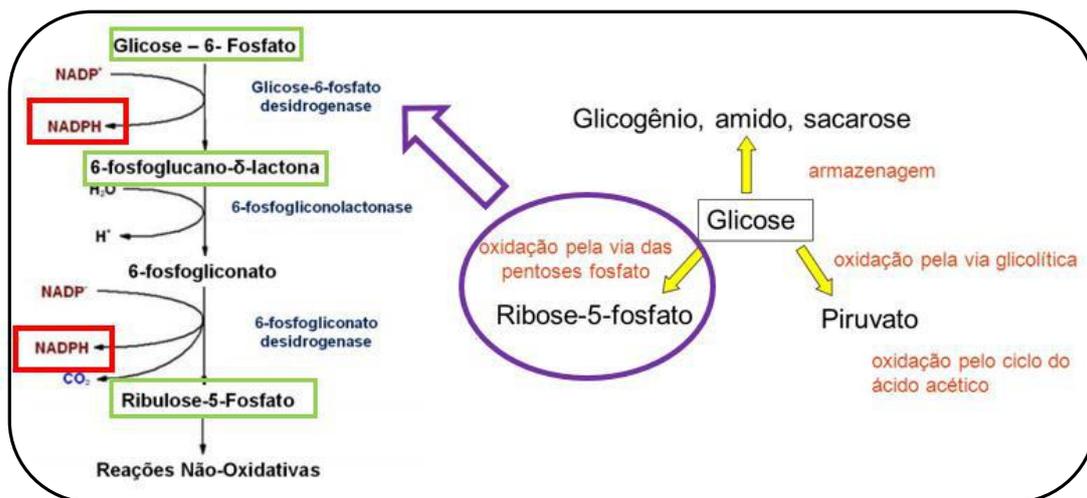


Figura 1: Reações de oxidação da via das pentoses.

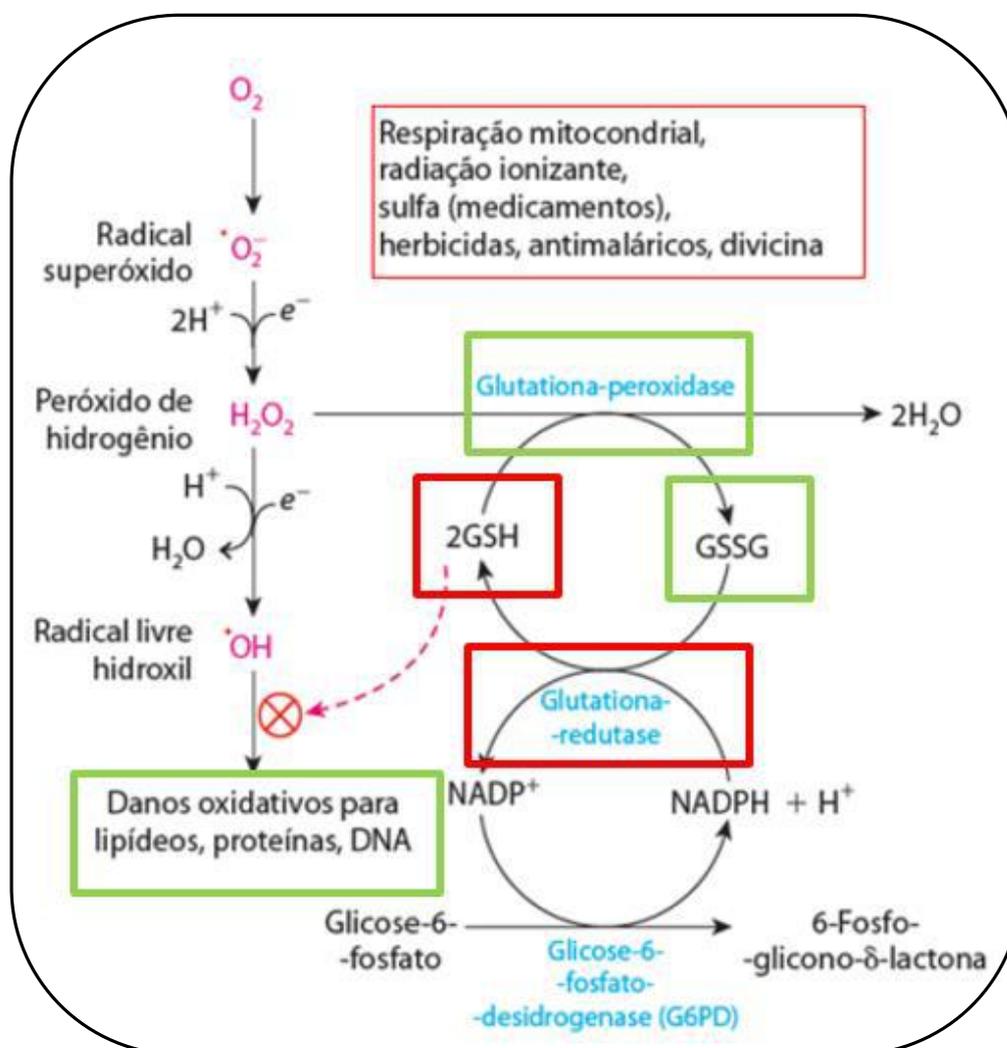


Figura 2: Sistema antioxidante envolvendo o ciclo metabólico da glutadiona.

De acordo com Castro (2006), a população Brasileira apresenta em média cerca de 7% de prevalência da deficiência de G6PD. Desde que os estudos sobre a deficiência da enzima iniciaram no Brasil, a variante Africana e a Mediterrânea são as que se apresentam com maior frequência, através dos exames bioquímicos e moleculares. (COMPRI, 2009 apud SANTOS *et al.*, 2016). Sendo a distribuição nos estados do Acre 8,9%, Amazonas 3%, Bahia 3,23%, Minas Gerais 7,8%, Pará 6,1%, Rio Grande do Norte 3,8%, Rio Grande do Sul 7,9%, Rondônia 3,3% e São Paulo 4%. Principalmente entre os indivíduos do sexo masculino. (CARDOSO *et al.*, 2012 apud MACIEL, 2012). Mundialmente esses dados são ainda maiores, pois cerca de 400 milhões de pessoas são afetadas pela deficiência (NKHOMA *et al.*, 2009 apud MACIEL, 2012), sendo o índice de predominância de 70%, como na população Judaica (NKHOMA *et al.*, 2009 apud MACIEL, 2012) e uma característica interessante para a sua total ausência na população indígena (WEIMER *et al.*, 1993 apud MACIEL, 2012).

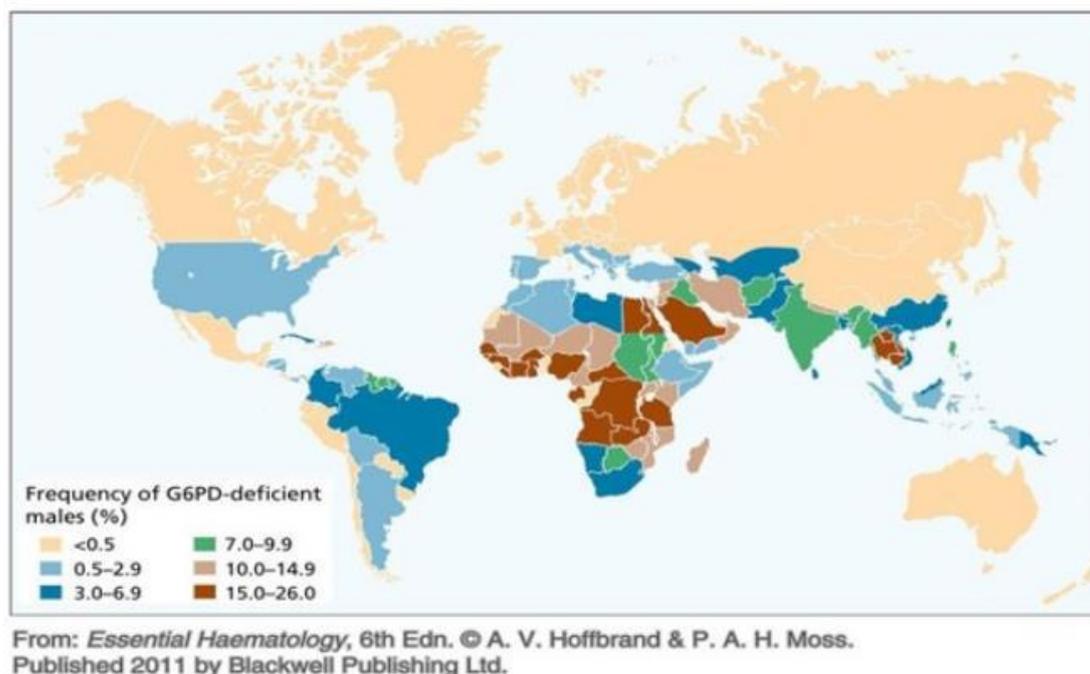


Figura 3: Gráfico da distribuição geográfica da deficiência de G6PD no mundo.

A deficiência da Glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma enzimopatia causada por mutações no gene codificante para G6PD localizado no cromossomo Xq28, (CURNUTTE, 1993 apud BORGES *et al.*, 2001) cujo padrão de herança recessivo está associado ao sexo. (COMPRI *et al.*, 2000) A expressão fenotípica é mais frequente em homens hemizigotos e mulheres homozigotas sendo as heterozigóticas apenas portadoras assintomáticas. (VERRASTRO *et al.*, 2005 apud OLIVEIRA 2013). Ela foi descrita pela

primeira vez por Carson (1956) após descobrir uma anemia por ingestão de drogas medicamentosas. Scriver (1995), considerava como áreas endêmicas a África, o Mediterrâneo, o Oriente Médio, a Ásia e a Nova Guiné.

O paciente que carrega essa mutação enzimática precisa seguir uma série de restrições alimentares e medicamentosas, afim de evitar o estresse oxidativo do organismo que pode desencadear uma crise hemolítica¹. Kellermeyer (1962) sugeriu que a severidade destas crises não depende apenas de fatores intrínsecos, mas também de fatores extrínsecos como certas doenças sistêmicas e estados patológicos que podem potencializar a crise hemolítica.

Pensando nesta falta de informação, a Nilza Castro, uma mãe cujo filho possui a deficiência de G6PD e já foi vítima da prescrição médica errada e da falta de informação clara e segura, resolveu criar canais nas redes sociais (Facebook, WhatsApp, YouTube e blog “Mães que cuidam de G6PD”) com o objetivo de divulgar e orientar os pais, parentes e amigos sobre as consequências e a necessidade de conhecer a deficiência de G6PD para assim seguir corretamente as restrições evitando danos futuros.

¹ A crise hemolítica resulta da rápida destruição de grandes quantidades de glóbulos vermelhos (hemólise). A destruição ocorre mais rápido do que a capacidade do corpo de produzir novos glóbulos vermelhos. Disponível em: http://www.cuidadosmil.com.br/artigo/69_003270/ Acessado em: 17/11/2017

2 OBJETIVO

2.1 Objetivo Geral

Avaliar como o projeto *Mães que Cuidam de G6PD* consegue tornar mais acessível as informações sobre a Deficiência de G6PD ao público.

2.2 Objetivos Específicos

- 2.2.1 Fazer uma revisão bibliográfica sobre a deficiência de G6PD;
- 2.2.2 Montar um roteiro para a entrevista;
- 2.2.3 Realizar a entrevista;
- 2.2.4 Analisar a entrevista a partir dos referenciais teóricos;

3 METODOLOGIA

Essa pesquisa realizou o estudo de um caso com abordagem qualitativa, como estratégia numa interpelação específica de coleta e análise de dados. Através de uma entrevista realizada com a Nilza da Silva Castro, mãe de um menino portador da deficiência da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) e fundadora de um projeto chamado *Mães que cuidam de G6PD*. Através dele, oferece informações claras e seguras aos portadores desta deficiência, administrado via redes sociais como: Facebook (12 mil seguidores), Instagram (44,6 mil seguidores), WhatsApp (7 grupos de 256 participantes, que precisaram ser desfeitos posteriormente, devido a incapacidade de pronta resposta e administração), YouTube (2,3 mil inscritos) e Blog (número de acessos não divulgado), esse projeto alcança diversos grupos e classes sociais em todo Brasil inclusive fora dele. Ao longo desta pesquisa, são retirados alguns trechos de depoimentos realizados pelas mães que participam e trocam informações a respeito de cuidados e tratamento no Facebook. Deste modo, esse trabalho visa abranger o impacto que as redes sociais, exercem sobre a vida dos pacientes e familiares portadores desta enzimopatia.

A distância regional entre a autora da pesquisa e a fundadora do projeto foram determinantes para que a coleta de dados fosse realizada através da elaboração de um questionário com perguntas previamente determinadas e enviadas por e-mail (Apêndice I). Nele havia 3 blocos de perguntas. O primeiro, com perguntas de contexto pessoal como: Apresentação, atividades diárias, filhos. No segundo bloco, as perguntas foram referentes a descoberta da deficiência do filho: como foi realizado o diagnóstico, as primeiras descobertas, as primeiras hemólises do filho. No terceiro bloco, abordamos assuntos relacionados a deficiência e o nascimento do projeto “Mães que cuidam de G6PD”. Posteriormente, a entrevista foi realizada via aplicativo de celular (WhatsApp) onde a Nilza Castro enviou áudios com as respostas. A escolha para o uso de tal metodologia foi para manter as respostas de maneira espontânea como numa entrevista pessoal.

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

4.1 Apresentação da Entrevistada

Esse bloco de apresentação resumiu um pouco da vida, rotina, família e trabalho da entrevistada, cujas perguntas foram realizadas em setembro de 2016. Na época, Nilza Silva de Castro era casada, tinha 30 anos, dois filhos chamados Yasmim de 11 anos e o Arthur de 2 e 8 meses. Trabalhava com decoração de festas e eventos onde parte do seu dia era dedicado ao atendimento aos clientes conciliando com seus afazeres domésticos, o cuidado com as crianças, além do trabalho social com o blog e a página no Facebook, priorizando pelo menos 2 horas do seu dia para atualizar suas informações.

4.2 Primeiro bloco de perguntas – Referentes à deficiência do filho Arthur

SHEILA OLIVEIRA - Como foi descoberta a deficiência no seu filho?

NILZA CASTRO - Bem, eu descobri a deficiência de G6PD do Arthur pelo teste do pezinho. Eu acho que como pra toda mãe, o primeiro impacto é bem ruim porque a gente não conhece do que se trata, nunca ouvimos falar dessa tal glicose-6-fosfato desidrogenase, então cria-se inúmeros pontos de interrogação na nossa cabeça. E foi assim comigo eu me sentia muito confusa desesperada porque eu não entendia do assunto, não sabia o que significava, eu não sabia nem o que era a G6PD quanto mais o que podia ser a deficiência da tal G6PD. Foi um momento em que eu perdi o chão, fiquei apavorada olhava pro meu filho começava a chorar porque eu entendia que alguma coisa estava errado. Olhava pro resultado daquele teste do pezinho, antes mesmo da primeira consulta, comparava com o valor de referência do exame e via que tinha dado uma alteração. Até porque vem uma observação, dizendo que o resultado abaixo da referência indicava a deficiência da glicose-6-fosfato desidrogenase e que deveria repetir aquele exame e tal.

4.2.1 Teste do Pezinho na triagem da Deficiência de G6PD

A deficiência de G6PD ainda é pouco divulgada no Brasil, e o Programa Nacional de Triagem Neonatal - Teste do Pezinho incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) na década de 1990 (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016) ainda não inclui a dosagem da G6PD na lista de doenças investigadas nesta triagem. Atualmente o teste do pezinho

realizado pelo SUS detecta apenas a fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme, hiperplasia adrenal congênita, fibrose cística e a deficiência de biotinidade, garantindo por toda a vida, o tratamento e acompanhamento adequado com médicos especialistas a todos os pacientes triados positivamente para tais doenças. Quanto antes forem diagnosticadas, mais precocemente poderão ser iniciados os respectivos tratamentos, prevenindo agravos irreversíveis ao desenvolvimento físico e mental da criança. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016).

Diante do exposto, seria de grande desejo da Nilza Castro que o exame de dosagem da G6PD fosse inserido no Programa Nacional de Triagem Neonatal realizada pelo SUS. De acordo com a Sociedade Brasileira de Pediatria (2017) os Estados de Goiás, Santa Catarina e São Paulo realizam o teste ampliado, sendo na rede pública paulista imposto o atendimento médico interdisciplinar, medicamentos e eventuais cirurgias corretivas para crianças com doenças já diagnosticadas. No entanto, nos grupos do Projeto *Mães que cuidam de G6PD* de acordo com os depoimentos dos pais, temos o conhecimento que apenas o Hospital Apoio de Brasília realiza a triagem mais completa. “Eu descobri com o teste do pezinho. Feito 2 vezes pelo Hospital de Apoio. E agora com 2 anos ele voltou lá e refez. Continua com a deficiência”² relata a mãe Adriana Correia. Outra mãe Mariene Neto cita “Boa tarde meninas, meu filho tem 2 meses, refez o teste do pezinho e deu a G6PD, no Hospital de Apoio de Brasília eles me deram um papelzinho dizendo para eu refazer o exame quando ele tiver 2 anos”³.

Segundo o site Agência de Brasília (2017) a deficiência de G6PD está entre as doenças mais detectadas no exame de triagem neonatal. De acordo com os dados da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal (2016), o índice da qualidade das amostras do teste do pezinho realizados pelo hospital de Apoio é de 99,4% de aproveitamento. Isso porque investem na capacitação dos profissionais, pois existe uma técnica para extrair uma quantidade suficiente de sangue do calcanhar da criança para preencher o cartão.

Em síntese, o ideal seria que todos os hospitais/maternidades em nível nacional, realizassem as coletas sempre na alta hospitalar, assim o neonatal já poderia receber o atendimento adequado evitando possíveis sequelas. Como afirmam SILVA e LACERDA

² Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/permalink/696921810414411/>
acessado em: 22/08/2017

³ Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/permalink/834518279988096/>
acessado em: 22/08/2017

(2004) “para que haja uma prevenção efetiva e como podem ocorrer altas precoces, as coletas deverão ocorrer sempre na alta hospitalar”

Lembrando que a prevalência da deficiência de G6PD no Brasil ocorre em 7% da população. (CASTRO, WEBER, DADALT, TAVARES, GIUGLIANI 2006). Porém este dado pode ser de 10% se feita uma amostragem de homens de ascendência africana em diferentes regiões do País. (BARRETO, 1970 apud NICOLIELO *et al.*, 2006)

SO - Ele foi o primeiro filho? Se não, quantos anos tem o mais velho? Sabe se é portador da deficiência? E a sua variante?

NC - Não. O Arthur é o mais novo, tenho também a Yasmim de 11 anos. Nós fizemos o teste genético na nossa família pra poder descobrir quem tinha, quem não tinha, quem era portador e quem não era. O primeiro a fazer o teste genético foi o Arthur que confirmou, ele era deficiente de G6PD. A dele é chamada de G202A- que significa a africana A- . É uma das variantes mais brandas. Depois eu fui fazer o meu pra confirmar se eu era apenas portadora ou se geneticamente a mutação começou nele. Mas confirmou que eu era portadora, pois eu possuo um cromossomo X afetado sendo considerada heterozigota. Posteriormente minha filha também fez o teste genético e nela não foi encontrado nenhuma mutação em nenhum dos cromossomos X, ou seja, ela não carrega a mutação da enzima G6PD, não é nem portadora. Se a gente for analisar, minha filha vai ter filhos vai me dar netos e nenhum dos meus netos terá a deficiência de G6PD ou se vier uma menina ela não será nem portadora. Agora o Arthur não, ele vindo a ter filhas, todas elas serão portadoras da deficiência de G6PD, isso é concreto, é fato que se meu filho tiver uma menina ela será portadora.

4.2.2 Variantes da Enzima G6PD

Um estudo de 2014 sobre o Polimorfismo Genético da G6PD, Compri *et al.*, (2000) apud Ferreira *et al.*, (2014) afirma que os pesquisadores se empenham para caracterizar as mutações causadoras da deficiência de G6PD e que através da análise do gen da G6PD, foi possível detectar 130 pontos mutacionais que acarretam a heterogeneidade fenotípica. (MAFFIA *et al.*, 2002 apud FERREIRA *et al.*, 2014) porém, mais de 370 variantes foram descritas utilizando como base a caracterização bioquímica da enzima deficiente. (BEUTLER 2008 apud FERREIRA *et al.*, 2014). Estudos apontam que esta enzimopatia afeta mais de 400 milhões de pessoas em todo o mundo. Sendo a

desordem enzimática mais frequente em humanos (MANGANELLI *et al.*, 2013 apud FARIA *et al.*, 2016)

De todas as variantes, as que apresentam maior importância devido a sua frequência, são: a Africana A- comumente encontrada na África e em afro descendentes pelo mundo, e a variante mediterrânea muito encontrada nos Italianos, Persas, Judeus orientais e Árabes (MAURICIO, 2009) , no entanto, muitas outras ainda são descritas como citada acima.

SO - Qual foi sua primeira reação após ver um teste positivo para uma deficiência genética?

NC - Bem, como já havia falado anteriormente a reação foi bem ruim, assustadora. Na realidade o que mais me assustou foi o fato de ter ido pesquisar na internet. Assim eu vi a alteração, liguei o computador e joguei no Google “Glicose-6-fosfato desidrogenase” e apareceu os artigos relacionados a isso. E o primeiro artigo que eu abri e li, pra minha infelicidade, era um artigo que dizia que a maior incidência de paralisia cerebral era causada pela deficiência de G6PD. Lá estava uma estatística de que 80% de crianças que obtém a paralisia cerebral é devido a deficiência de G6PD. Então imagina pra uma mãe pegar um resultado, ver uma alteração, jogar na internet e se deparar com esse tipo de informação, me apavorei. Eu leiga, totalmente ignorante no assunto, associei que meu filho tinha paralisia cerebral. Comecei a chorar me debilitei em lágrimas, olhava pro meu filho e só sabia chorar. Liguei pro meu marido apavorada, apavorei ele também. Quando ele chegou em casa me acalmou, conversou comigo, leu os artigos que eu tinha encontrado pediu pra que eu não pesquisasse mais nada, deixasse aquilo ali até a consulta que seria uns quatro dias após o dia que eu peguei o teste do pezinho.

4.2.3 Paralisia Cerebral como consequência da Deficiência de G6PD

A hiperbilirrubinemia caracteriza-se pela incapacidade do fígado de processar uma certa quantidade de bilirrubina presente no plasma, (SILVA, 2006 apud CHAGAS, 2014). Segundo Maisels (2009), a deficiência de G6PD é a responsável em 21% dos casos relatados. Leite (2010) amplia essa comparação, mostrando que a maior consequência dessa enzimopatia é a icterícia neonatal acentuada, podendo levar ao quadro de Kernicterus. Que consiste numa lesão grave no cérebro, causada pelo alto nível de bilirrubina não conjugada ou bilirrubina livre (BHUTANI, 2011). Quando não tratada,

pode causar uma deposição da bilirrubina no cérebro causando danos graves. (PERAZZINI, 2011 apud CHAGAS, 2014). Se o quadro clínico do recém-nascido se agravar, pode gerar sequelas graves e irreversíveis como: paralisia cerebral, perda de audição, distúrbios extrapiramidais, diminuição do quociente de inteligência, ataxia, letargia, atetose, problemas no processamento auditivo, déficit auditivo, hipoplasia dentária, displasia dentária, hipotonia, hipertonia, deformidade, luxações, refluxo gastroesofágico, dificuldade de alimentar-se e comunicar-se, sucção débil, tremores, dificuldade de desenvolvimento, retardo mental, displasia, (CARDOSO *et al.*, 2009 apud CHAGAS, 2014)

Estima-se que no Brasil cerca de 1,9 milhões de brasileiros possam desenvolver a icterícia neonatal grave, com risco de kernicterus, associado a deficiência da glicose-6-fosfato desidrogenase. (LEITE, 2010 apud OSHIRO *et al.*, 2014).

Desta forma, o paciente ao ser diagnosticado, precisa ser tratado (PERAZZINI, 2011 apud CHAGAS, 2014) cujas formas são: fototerapia, terapia farmacológica, transfusão sanguínea (SILVA, 2006 apud CHAGAS, 2014)

SO - Foi o resultado do exame que te levou a começar a pesquisar? Ou houve outro episódio que impulsionou suas pesquisas?

NC - As minhas pesquisas a fundo começaram a partir do momento que o meu filho sofreu uma hemólise. Na primeira consulta com a pediatra, meu filho estava com 18 dias eu já estava com o teste do pezinho, levei pra ela e eu vi a pediatra mais confusa do que eu. Ela própria pegou o notebook na sala e foi pesquisar o que era a deficiência na minha frente. Aquilo pra mim já foi espantoso, um absurdo! Mas ao mesmo tempo eu tentei me manter tranquila. Saí do consultório sem muitas informações, as que tive foram aquelas que ela encontrava na internet. Saí do consultório com uma nova guia da dosagem da enzima G6PD e também com uma guia de encaminhamento para o hematologista. As pesquisas começaram mesmo porque quando ele completou um mês, precisou tomar vacina e a médica tinha receitado o paracetamol em caso de febre ou dor. Eu não tinha a lista de restrição ainda. Como eu era leiga no assunto não sabia de nada, não sabia que tinha restrições⁴... Eu dei a medicação e o paracetamol provocou uma hemólise nele. Chegando na emergência os médicos não estavam entendendo muito bem o que estava acontecendo com ele, até que uma enfermeira, acredito que ela foi um anjo enviado por

⁴ Lista de restrições: as fontes são divergentes, havendo discordância para determinadas substâncias, que são ausentes em algumas listas.

Deus, me ouvindo falar sobre a deficiência veio perguntar se eu havia dado algum medicamento a ele, eu disse que tinha dado o paracetamol. Foi quando ela me alertou que não podia, que havia restrições. Eu disse que desconhecia essa informação, que a pediatra não tinha me explicado muita coisa e só havia me dado as guias pra repetir a dosagem e o encaminhamento para o hemato, que por sinal, estava marcado só pra quando ele tivesse 2 meses. Ou seja, eu ainda tinha um mês pela frente sem muitas respostas. Depois desse grande susto e do pavor que senti, eu pensei: “Preciso entender o que ele tem, eu não posso esperar por um mês. Em um mês pode acontecer muita coisa eu não tenho lista de restrição, como eu vou saber o que ele pode ou não pode? ” Foi quando eu comecei a pesquisar na internet de novo. E durante essas pesquisas eu não encontrava nada em português. Eu só encontrava alguns artigos científicos com um linguajar técnico muito complicado pra minha cabeça, não conseguia entender nada, até que eu encontrei um site americano <http://g6pddeficiency.org/> que é uma página do Sr. Dale Baker⁵. E como o computador tem aquele sistema de traduzir automaticamente eu já fui lendo e comecei a entender um pouco mais o que era a deficiência de G6PD. Ali na leitura do site do Sr. Dale Baker eu entendi que a G6PD é uma enzima que a gente tem no nosso corpo, que é normal todo ser humano tem e precisa ter a enzima G6PD e que o meu filho tinha era apenas uma deficiência nela que consistia na má produção ou na falha da enzima. Mas as informações do site dele em relação as restrições são mais rigorosas do que as informações que poderiam caber para as pessoas aqui no Brasil. Mas mesmo assim não desisti, continuei estudando. Encontrei um site da associação italiana de deficiência de G6PD⁶, encontrei também um site tailandês...ou seja, fui cassando e tudo quanto era conteúdo sobre a deficiência de G6PD eu comecei a ler, e quando eu percebi que o Dale Baker se tratava de um senhor com mais de 60 anos de idade, que era deficiente da enzima G6PD e convivia aqueles anos todos com a deficiência, senti a necessidade de conversar com ele. Porque na realidade eu queria entender como seria a vida do meu filho, o que essa deficiência poderia causar a ele, se teria limitações ou não. Digitei o nome dele no Facebook e graças a Deus, eu encontrei o perfil dele e acabei enviando uma mensagem pra ele usando o tradutor do Google. Eu não entendo inglês e foi desta forma que

⁵ Autor do blog , conta sua história de como viver com a deficiência de G6PD através do vídeo disponível em: <https://g6pddeficiency.org/wp/category/contributors/dale-baker-blog/#.XRoLA-hKjIU>

⁶ Site italiano, Associação de deficiência de G6PD –Favismo Disponível em: <https://www.g6pd.org/?fbclid=IwAR33tA2AJRuenFZuK8fuWmaqrMB8ugBg9IscsiL3DvAlhcopq5AF1FoIRL0>

conversamos por um longo tempo, traduzindo as nossas conversas pela ferramenta do Google. Foi com ele que eu consegui tirar muitas dúvidas.

Continuando as buscas eu encontrei um grupo aqui no Brasil, que se chama G6PD Brasil⁷, e isso me deixou aliviada porque eu entendi que o meu filho não era um caso raro, que existiam outras pessoas no Brasil que também tinham essa condição. Porém as informações desse grupo pareciam não existir. Era muito limitado resumia-se apenas em dizer se tal medicação podia ou não ser usada. Todas as perguntas que eu fazia não obtinha resposta, a pessoa que administrava o grupo só dizia que era pra seguir a lista de restrições e pronto. E eu estava com muitas dúvidas, sou o tipo de pessoa que corre atrás da informação porque eu quero saber se ela é verdadeira ou não e como o Sr. Dale tinha me falado de crise hemolítica, que hemólise é a quebra das hemácias e etc. eu queria entender aquilo. Por isso, senti a necessidade de voltar a conversar com o Sr. Dale Baker porque ele me passava as informações claras, por mais que o Google tradutor embolasse um pouco as coisas, mas ele me explicava. Ele entendia que eu queria a informação certa, queria ter a certeza do que o meu filho tinha, poder entender pra saber ajudá-lo caso ele precisasse de um socorro.

Vendo todo esse meu interesse o próprio Sr. Dale me incentivou a criar também um grupo no Brasil. Só que já existia o G6PD Brasil, e eu não quis criar outro pra não gerar um atrito. Preferi criar apenas a página Mães G6PD⁸.

4.2.4 Hemólise X Pacientes Assintomáticos

A hemólise ocorre porque a enzima G6PD está diretamente relacionada na formação nicotinamida-adenina dinucleotideo fosfato (NADPH) eritrocitária, indispensável a proteção da célula contra o estresse oxidativo. (CAPPELLINI, 2008 apud AZEVEDO, 2011) De acordo com Pires *et al.*, 1992 apud Borges *et al.*, 2001, a hemólise pode ser desencadeada por diversos fatores, como: infecções, o consumo de drogas oxidativas (acetil salicílico, vitamina k, cloranfenicol e antimaláricos). Igualmente,

⁷ Primeira página criada no Brasil sobre o tema da deficiência de G6PD . Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/g6pdbrasil/>

⁸ Página no Facebook criada a partir do incentivo do Sr. Dale Baker Disponível em: <https://www.facebook.com/DeficienciaDeG6pd/> Posteriormente , por necessidade de criar um registro de documentos que ficassem armazenados para eventuais consultas , Nilza criou o grupo , na mesma rede social . Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/>

Cappellini (2008) afirma que a desnaturação oxidativa da hemoglobina é a causa que mais influencia o processo hemolítico em deficientes de G6PD.

Os sintomas iniciais são palidez, icterícia e esplenomegalia⁹. Em grande maioria, os portadores dessa enzimopatia são assintomáticos (MEHTA, 2000) embora possam apresentar graus variáveis de hemólise quando expostos a alguns fatores desencadeantes como naftalina, nitritos voláteis, ou quando fazem uso de medicamentos tais como analgésicos, no entanto, não é de total entendimento, porque alguns pacientes portadores da deficiência não apresentam uma crise hemolítica quando entram em contato com os agentes oxidantes (MENENDEZ *et al.*, 1997). Porém Kellermeyer *et al.*, (1962) sugeriram que a severidade não depende apenas de fatores intrínsecos dos eritrócitos, mas fatores extrínsecos também precisam ser observados, como doenças sistêmicas e estados patológicos, pois podem potencializar uma crise hemolítica.

Muitos deficientes de G6PD são assintomáticos, portanto não apresentam sintomas, porém, podem desenvolver doenças crônicas como: icterícia neonatal, anemia hemolítica crônica, cálculo renal se mantiverem contato frequente ou contínuo com agentes agressores. São considerados substâncias oxidantes, alguns medicamentos como: antimaláricos, analgésicos, anti-histamínicos, antibacterianos, sulfonamidas, drogas cardiovasculares e miscelâneas. Assim como a ingestão de corantes artificiais, feijão de fava, vinho tinto e as infecções de origem bacteriana ou viral, porque aceleram o fenômeno da oxidação, seja pela sua presença ou pelo tratamento a qual o indivíduo é submetido. (HEMORIO Ed Rev. 2009).

Conforme Dhaliwal (2004), a deficiência de G6PD é a enzimopatia que mais facilmente se associa à anemia hemolítica. Principalmente, devido a exposição do indivíduo à agentes oxidantes.

Assim a detecção e orientação preventiva dos pacientes deficientes de G6PD se faz necessário visto que há possibilidade deles manifestarem anemia hemolítica, assim como a icterícia neonatal podendo ser fatal. (GIOVELLI *et al.*, 2007)

SO - Quando começou a pesquisar, quais foram as primeiras ajudas e apoios encontrados?

NC - A ajuda do Sr Dale foi primordial pra mim, acredito que ele nem lembre mais da minha escrita porque ele atende tantas pessoas eu era apenas mais uma no grupo dele.

⁹ Consiste no aumento do volume do baço.

Mas enfim, ele foi um anjo que me ajudou muito, clareou minha mente, me incentivou a levar as informações de forma clara também aqui no Brasil e eu dou o mérito de tudo isso que eu fiz pela G6PD aqui no Brasil pra ele, porque se não tivesse sido com a ajuda dele eu não teria feito.

SO - Quando começou a pesquisar, quais foram as maiores dificuldades encontradas? Se ela não citar, podemos perguntar: falta de referenciais teóricos, bibliografia, conhecimento médico?

NC - No início tive muita dificuldade pra pesquisar porque não tive o auxílio de ninguém aqui no Brasil, mas eu não esmoreci. Peguei a vontade que eu tinha de aprender junto como medo de perder o meu filho e fui em frente e conversando com um homem que falava inglês e eu português e a gente foi se entendendo ali no meio do Google tradutor.

SO - Seu filho já teve algum evento de hemólise? Se sim, como foram os primeiros eventos e sintomas dessa hemólise? Todos os diagnósticos sempre foram corretos?

NC - O primeiro evento de hemólise foi a icterícia neonatal provocada pela vitamina K que é uma indutora de hemólise. Quando teve alta da maternidade ele começou a ficar amarelinho durou uns dez dias, graças a Deus não foi nada muito grave. A bilirrubina não ficou muito alta, só o banho de sol mesmo em casa já resolveu. Agora a segunda hemólise foi devido ao uso do paracetamol e os sintomas que ele apresentou foi a palidez nos lábios (não vou falar muito da sonolência porque um bebê de um mês só come e dorme mesmo) e ficou urinando escuro. Esse foi o fato que chamou a atenção pois percebi que ali havia alguma coisa de errado. Foram 3 dias com a urina escura cor de Coca-Cola. Liguei para pediatra e ela dizia que era da fralda, pediu pra trocar a marca dela. Usamos três marcas diferentes, mas mesmo assim ele continuava com aquela urina escura foi quando eu levei na emergência. Foi lá que a enfermeira me alertou que era uma hemólise que ele ia precisar ficar em observação, que tinha que fazer o hemograma pra saber como estavam a bilirrubina, a hemoglobina. Graças a Deus o Arthur fez os exames e estava tudo ok, só apresentou uma baixa na hemoglobina, mas nada que precisasse de transfusão de sangue e me orientou a tentar alimentar ele direito porque no momento que o paracetamol fosse eliminado do organismo dele os sintomas de hemólises acabariam.

Depois ele teve outras duas hemólises que eu não consegui identificar por meio dos sintomas porque ele estava numa crise asmática, e como a tendência é a criança ficar

abatida mesmo, acabei não associando ao fator da hemólise. Só descobrimos o quadro, no hospital com o exame de sangue. As hemoglobinas estavam baixas e colocaram ele no soro pra hidratar e normalizar o quadro dele. Já a última hemólise que ele teve foi devido uma infecção muito forte. Chegamos até a suspeitar que fosse uma dengue, mas graças a Deus não era, nesse evento, ele ficou muito sonolento dormiu o dia todo, não conseguíamos acordá-lo, nem pra comer, ele não reagia, um sono muito profundo, a boca branca foi quando corremos com ele pra emergência e teve que ficar no soro. Desde então, ele se mantém firme e forte e não apresentou mais nenhuma hemólise.

4.2.5 Infecções de repetição em pacientes deficientes de G6PD

Na maioria das variantes da deficiência de G6PD, encontramos os níveis dos neutrófilos entre 20 e 75 % do valor normal. Aparentemente níveis acima de 5% já são suficientes para converter a NADP⁺ em NADPH, permitindo a ativação do metabolismo oxidativo e proteção adequada contra infecções por micro-organismos (CURNUTTE, 1993 apud BORGES *et al.*, 2001). Porém a deficiência em qualquer componente da enzima NADPH oxidase leva ao prejuízo da função microbicida dos fagócitos (BELLINATI ,1996 apud BORGES *et al.*, 2001). Portanto, ocorre um defeito na capacidade bactericida dos neutrófilos. (ROSEN, 1999 apud BORGES *et al.*, 2001). Quando a deficiência é acentuada podem ocorrer com frequência, infecções de repetição por micro-organismos catalase-positivo, sugerindo que essas disfunções dos neutrófilos resultem em uma susceptibilidade à infecção por esse patógeno. (MAMLOK, 1987 apud BORGES *et al.*, 2001)

SO - Houve algum momento em que os médicos não souberam como lidar com a deficiência de G6DP?

NC - Como toda criança, ela já visitou muito a emergência até porque ele também tem asma e rinite, já precisou ser socorrido algumas vezes com um quadro asmático e acaba sendo muito difícil porque geralmente a gente se depara com o profissional da saúde que desconhece a deficiência de G6PD. Ele sabe o que é a enzima, mas não entende da deficiência. É complicado porque muitas vezes ignoram um sintoma ou outro, prescrevem medicações restritas, tem uns que parecem se incomodar quando a gente mostra a lista. Essa falta de informação e interação dos profissionais de saúde dificultam muito o

processo porque as vezes é um procedimento simples de atendimento que fica complicado pela má vontade do profissional.

SO - Como soube da existência de um teste genético? O convênio aprovou rapidamente teste genético da família? Se sim, como foi esse processo?

NC - O teste genético foi através de pesquisas também, acho que já tinha uns seis meses de existência da página e quando eu comecei a pesquisar sobre as variantes descobri que existiam umas mais brandas outras mais severas e que somente o teste genético molecular poderia identifica-las.

No meu caso, eu não tive complicações pro convênio autorizar. Demorou aproximadamente um mês pra realização do exame, mas foi um período em que o convênio estava entrando em acordo com o laboratório porque ele não era credenciado no plano e aqui no Rio de Janeiro esse exame só é feito no DLE em Copacabana. Assim que liberou, nós fomos fazer o teste genético e foi bem simples, a enfermeira fez a coleta retirando a mucosa entre a bochecha e a gengiva, foi bem tranquilo.

O Arthur fez primeiro o teste genético e quando o resultado saiu confirmando a deficiência, o geneticista passou o meu e o da minha filha. Junto com a guia do pedido o médico anexou um laudo explicando o motivo pelo qual ele estava solicitando esses outros exames. O nosso pedido o convênio não demorou nem cinco dias pra liberar, logo fomos no laboratório pra realizar o procedimento.

4.2.6 Teste molecular genético

Atualmente, no Rio de Janeiro, o Laboratório DLE realiza o teste molecular genético de duas maneiras: coleta de sangue total com EDTA ou raspagem bucal com *swab*¹⁰ oferecido pelo laboratório. Mediante a coleta do material, investiga-se as variantes A+ (A376G), A- (G202A), B- (C563T) emitindo o resultado em 7 dias úteis.¹¹

Sabemos que consta no rol de procedimento da ANS¹² no anexo II da resolução normativa - RNº 338/2013 – pagina 113, Análise Molecular de DNA, a cobertura

¹⁰ Cotonete estéril que serve para a coleta de exames microbiológicos com a finalidade de estudos clínicos ou pesquisa.

¹¹ Informações disponibilizadas em: <https://dle.com.br/biologia-molecular-genetica-humana/eim-e-outras-doencas-geneticas/261-teste-molecular-deficiencia-de-llicose-6-fosfato-desidrogenase-g6pd>

¹² Disponível em:

http://www.ans.gov.br/images/stories/Materiais_para_pesquisa/Materiais_por_assunto/ProdEditorialANS_Rol_de_Procedimentos_e_eventos_em_saude_2014.pdf

obrigatória do exame se solicitado por um geneticista se preenchido de acordo com os critérios exigidos. Mas infelizmente muitos pais relatam no grupo o fracasso de não conseguirem mediante a negação do plano de saúde. Outros acabam recorrendo ao exame por vias particulares.

SO - Todos os diagnósticos sempre foram corretos? Se não, houve em algum momento algum diagnóstico errado que prejudicou a recuperação do seu filho?

NC - O que aconteceu, não foi bem um caso de diagnóstico errado, houve que o hematologista queria descartar a deficiência porque o Arthur teve 4 exames considerados normais para a dosagem da enzima G6PD. Ele dizia que eu não precisava mais seguir as restrições porque ele não tinha mais a deficiência. Porém eu já havia estudado sobre as variantes e tinha lido que a variante mais branda tende a atingir valores normais ou quase normais. Então a minha preocupação era: “Será que o Arthur não é deficiente, ou será que a variante dele é a mais branda, e por isso está dando os resultados normais?” E por isso eu quis fazer o teste genético, pra ter a certeza que no futuro meu filho não ia sofrer as consequências, até porque uma vez eu recebi uma mensagem de uma mãe dizendo que o filho dela tinha sido diagnosticado com a deficiência de G6PD quando nasceu mas com dois anos descartaram a deficiência porque o valor da enzima estava normal e passado mais um tempo o filho dela teve uma crise hemolítica muito forte a ponto de precisar de uma transfusão de sangue, só nesse momento que os médicos confirmaram que a criança tinha sim a deficiência de G6PD. Mediante essas informações que eu já conhecia, eu preferi dizer ao hematologista que eu só descartaria as restrições se o teste genético confirmasse a ausência da mutação.

4.2.7 Variantes e suas atividades enzimáticas

De acordo com Luzzato e Mehta (1995) tais variantes podem ser divididas em cinco classes de acordo com a sua atividade enzimática residual. São elas:

- Classe I – associada à anemia hemolítica crônica não esferocítica ; 97 variantes sendo apenas uma polimórfica , por exemplo: variantes Andaloris, Campinas e Sumaré;
- Classe II – deficiência enzimática grave (<10% da atividade residual): 122 variantes, sendo 37 polimórficas, por exemplo: Mediterrânea (encontrada

em Italianos, Gregos, Judeus Orientais Árabes e Persas) e Union (encontrada em Chineses e Sul da Itália);

→ Classe III – deficiência enzimática moderada (10% a 60% da atividade residual): 103 variantes, sendo 22 polimórficas, por exemplo: Africana ou A-(encontrada na África, Sul da Itália, Espanha, Portugal e Península Arábica) , Cantão (Sul da China) e Seattle (Sardenha, Grécia e Sul da Itália);

→ Classe IV – atividade enzimática normal ou ligeiramente diminuída (60% a 100% de atividade): sendo 12 polimórficas, por exemplo: Variante A;

→ Classe V – atividade enzimática aumentada (> 150 % de atividade): duas variantes, nenhuma polimórfica por exemplo: variante Verona

As variantes cujas regiões de predominância estão destaque são consideradas de maior importância, segundo Compri *et al.*,(2000)

SO - Como e quando você teve a ideia de ajudar outras mães e de criar o grupo no Facebook?

NC - Bem, a ideia da página surgiu porque aqui no Brasil não existia um grupo, um suporte, apoio pra mães que tinham filhos nessas condições. Então com o incentivo do Sr. Dale Baker, criei a página e todo aquele material que ele me passava eu ia traduzindo para o português e fui disponibilizando na página. Com o tempo ela foi crescendo, e quando ela tinha aproximadamente um ano, as mães que me acompanhavam começaram a pedir que eu criasse um grupo porque nele seria mais fácil das pessoas fazerem o download das apostilas e artigos que eu tinha montado pra poder enviar para as mães, de forma que elas conseguissem compreender essa deficiência. E foi assim que nasceu o grupo também. A página é “Mães que cuidam de G6PD” e o grupo é o “Mães G6PD” e com o grupo eu consegui um suporte maior. Passados uns dois anos, com essa onda de WhatsApp, as mães começaram a incentivar a criação do grupo nele também. No início era apenas um com capacidade pra 50 pessoas, depois aumentou pra 100 pessoas, mas rapidamente esse grupo encheu, e precisei criar outros. A conclusão é que agora existem 7 grupos de WhatsApp com 256 cada um¹³ e o grupo no Facebook tem mais de 4.200 membros¹⁴.

¹³ Os grupos de WhatsApp precisaram ser extintos no final do ano de 2018 devido o grande crescimento. Inviabilizando a pronta resposta das moderadoras.

¹⁴ Atualmente, a página tem aproximadamente 12 mil seguidores e o grupo 11 mil.

SO - Os grupos que criou, possuem algum apoio externo? Se não, de quais apoios você precisa? Se sim, esses apoios são suficientes para a causa que você criou?

NC - O apoio que temos no grupo são de 3 médicos hematologistas conceituados que são: o Dr. Paulo Ivo do Rio de Janeiro, a Dr^a Silvana Fael de Brasília, e o Dr. Sérgio Perlamagna¹⁵. O pedido que fiz a eles é que ficassem de olho pra que nenhuma informação fosse passada de maneira errada e que não houvesse informações contraditórias. O Dr. Sérgio é o mais atuante no grupo, tanto que o coloquei como administrador também, porque ele interage com as mães, responde às perguntas, esclarece dúvidas sobre medicamentos. Os outros médicos geralmente me alertam, me enviam uma mensagem coisas assim.

Mas o grande apoio que eu gostaria de receber, são das instituições. Recentemente recebi uma proposta de entrevista do site FPIES Brasil¹⁶ através da fundadora Mônica Beloto. Ela achou interessante a pauta sobre a deficiência de G6PD. Através desse trabalho ela acabou virando uma amiga pessoal e me ajuda bastante quando tenho dúvidas de como manter a página como proceder...enfim, ela me auxilia bastante. Após essa entrevista que eu dei ao site da FPIES Brasil surgiu a proposta de eu palestrar num congresso on-line sobre nutrição cujos temas abordados serão alergias alimentares, mesmo a deficiência de G6PD não sendo considerada uma alergia alimentar, o Agnaldo, organizador do congresso, achou interessante esse tema e nos ofereceu essa oportunidade de falar mais sobre ela¹⁷.

Então, os apoios que nós precisamos são esses mais profissionais, congressos aonde sejam abordados o tema da deficiência de G6PD, pra que não somente as mães, mas para que os profissionais de saúde também estejam mais atentos e saberem como proceder. Até porque ela é bem tranquila de lidar, mas a falta de conhecimento e informação acaba dificultando e muitas vezes gerando um drama desnecessário, porque um medicamento prescrito errado ou uma orientação inadequada faz toda a diferença na vida das crianças. É necessário que os profissionais da saúde sejam reciclados nesses eventos, afim de obter mais conhecimento e não colocar em risco a saúde dos nossos filhos.

¹⁵ Após a coleta dos dados, a Pediatra Dra Renata Garcia Ramos Macedo mostrou seu interesse em ajudar o projeto, visto que o filho dela também possui a deficiência de G6PD. Atualmente, ela é muito atuante junto ao grupo.

¹⁶ Um site de divulgação sobre uma alergia alimentar denominada de Síndrome da Enterocolite Induzida por Proteína Alimentar. Disponível em: <http://eupossoisso.com/wp-content/uploads/2015/03/c1uk9>

¹⁷ As palestras são feitas online, e transmitidas ao vivo. Após a realização, ficam acessíveis apenas para assinantes. Disponível em: <http://eupossoisso.com/congresso/>

Gostaríamos muito do apoio da Anvisa, porque nessa parte dos medicamentos restritos gera muita confusão, pois temos várias listas de remédios restritos. Geralmente, cada hemato trabalha baseado em alguma orientação e se compararmos cada uma, elas acabam entrando em contradição, porque tal medicamento consta em uma lista, porém em outra listagem esse mesmo remédio foi retirado e não consta mais como restrito¹⁸. Devido essa incompatibilidade, sempre optamos pela utilização da lista considerada mais completa, preferimos ter a segurança de não correr o risco de ministrar um medicamento a criança e ela acabar entrando numa crise hemolítica porque tal medicação constava na lista e foi retirado.

Outro apoio que a Anvisa poderia nos ajudar é a obrigatoriedade de constar na bula dos medicamentos restritos que o uso dele é contraindicado aos pacientes portadores da deficiência de G6PD. Essa medida clara, facilitaria muito a vida porque não precisaríamos a todo o tempo ficar comparando a composição dos medicamentos pra saber se são liberados ou não.

4.2.8 Bulas de medicamentos X lista de substâncias restritas

Conforme a Resolução RDC N^o47 - pag.3, publicada pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (2009) “Bula é o documento legal sanitário que contém informações técnico-científica e orientadoras sobre os medicamentos para o seu uso racional”. Ela precisa conter todas as informações importantes sobre o medicamento, inclusive as contraindicações. Que seriam qualquer condição de saúde relativa relacionado a uma doença, ao doente ou a uma intervenção medicamentosa, que venha a impedir o uso de tal medicamento. Caso essas observações não estejam presentes, pode-se agravar o estado clínico do paciente usuário do medicamento, trazendo efeitos nocivos a sua saúde, podendo levar a óbito.

Um estudo realizado por Azevedo *et al.*, (2011) apresentou uma revisão na literatura dos medicamentos considerados desencadeadores de crises hemolíticas em pacientes deficientes de G6PD. E nele foi constatado que em 60% das bulas, as informações de alerta aos indivíduos com deficiência desta enzima estavam indicadas em “Precauções e advertências”, 40% constavam a informação na seção de

¹⁸ Usualmente, os médicos utilizam as listas de acordo com o seu interesse. Podendo ser da APAE-SP, HEMORIO ou Hospital de Brasília. Todavia, os pacientes costumam se orientar pela lista disponibilizada pelo projeto Mães G6PD, por considerarem mais completa e segura.

“Contraindicação”. Contudo, 45% dos alertas nas bulas estavam em “Informações Técnicas e/ou aos profissionais de saúde”. Um número considerado alto para uma informação que deveria estar mais clara e destinado ao paciente. Visto que de acordo com a resolução, citada acima (Brasil, 1990) o medicamento é um produto de consumo e o paciente é um consumidor, tendo o direito de receber todas as informações necessárias para a adequada utilização. Em sua revisão bibliográfica, Azevedo *et al.*, (2011) encontrou em apenas 55% deste alerta presente em “Informações ao Paciente”.

Infelizmente, outros autores relatam em seus estudos (SILVA *et al.*, 2000; GONCALVES *et al.*, 2002 DIDONET, 2008 apud AZEVEDO *et al.*, 2011) que a bula não apresenta informações compreensíveis ao paciente, tendo muitos termos de difícil entendimento ou a estruturação do texto não evidencia o benefício trazido pela medicação. Havendo a necessidade de padronização e adequação da bula pela ANVISA. De acordo com Azevedo *et al.*, (2011) espera-se que tais informações nem constem nas bulas dos medicamentos considerados de uso com precaução, visto que no presente estudo, foi possível analisar apenas os medicamentos contraindicados aos indivíduos deficientes de G6PD.

Compri *et al.*, (2000) relata que a deficiência de G6PD é uma enzimopatia estudada por diversas linhas: a Farmacogenética, pela Trofogenética, e pela Ecogenética visto que a hemólise pode ser desencadeada por diversos fatores, pela ação de fármacos como: antimaláricos, sulfonamidas, sulfonas, nitrofuranos, alguns analgésicos e antipiréticos (acetanilida, aspirina e talvez fenacetina), alimentos (feijão de fava, ricos em nitrito), e por fatores do meio ambiente (nitritos voláteis, pólen da fava, naftalina, azul de toiludina etc).

Infelizmente, muitos médicos ainda receitam medicamentos considerado restritos, mesmo com a informação de contraindicação citada na bula, como é o caso da dipirona. Na Novalgina¹⁹, esse destaque consta na própria caixa do medicamento, indicando o risco de hemólise que pode levar a anemia em casos de portadores da deficiência de G6PD. Diversas mães seguidoras do grupo, postam suas dúvidas quanto essa prescrição. É o caso da Lene Campos²⁰ “acabei de levar meu filho ao hematologista e o mesmo falou que pode sim tomar o paracetamol e dipirona (...) e mais, disse que pode comer alguns alimentos com corante, mas não em excesso (...) pediu pra eu não ficar tão bitolada assim”. Já a Elaine Moura diz que “a médica orientou que eu poderia dar a dipirona, e na lista de

¹⁹ Bula da Novalgina disponível em : <https://www.novalgina.com.br/bulas/solucao-oral-50mg.pdf>

²⁰ Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/permalink/1868230239950223/>

restrições que tenho realmente não tem a dipirona”. Diante de tantas declarações de mães que administram essas medicações restritas , por que foram prescritas por médicos especialistas na área, a Aline Accorsi, uma mãe seguidora do grupo, traz um relato dramático, pois seu irmão veio a óbito por uso de dipirona na veia, estando um quadro de anemia hemolítica²¹.

Desta forma, o projeto Mães que cuidam de G6PD tendem a sugerir uma lista de restrições mais ampla e oficial para o Brasil, onde contenha o máximo de substâncias restritas de modo que os portadores possam ter uma margem de segurança quanto ao seu tratamento. Essa lista encontra-se disponível nos arquivos do grupo Mães G6PD²²

SO - Como você cuida da alimentação dos seus filhos, quais as suas preocupações?

NC - Bem, aqui em casa mesmo antes do Arthur nascer nós já tínhamos mudado muita coisa na alimentação porque minha filha mais velha teve um pico de colesterol e levamos um grande susto. Ela teve que seguir uma dieta rigorosa e desde então evitamos muitos industrializados como temperos, extrato de tomate, frituras, refrigerantes, enfim. Então quando ele nasceu foi fácil fazer as restrições alimentares porque já tínhamos incorporado o hábito da alimentação saudável. Guloseimas o Arthur cresceu sem conhecer muito, porque não damos em casa, porém na rua sempre tem alguém que oferece, ou então aquele parente que não compreende as restrições e acha normal a criança se entupir de porcarias, e que o estranho é a criança não comer. Então uma vez ou outra um adulto dá uma bala escondido de mim, porque na minha frente ninguém dá. A falta a conscientização por parte dos familiares é complicada, mas acredito que ela só venha por meio do conhecimento e apoio nas divulgações pois essa consciência é muito importante no bem-estar dos nossos filhos.

4.2.9 Corantes artificiais nos alimentos industrializados

A aceitação de um produto alimentício está diretamente relacionada a sua cor, associada a outros fatores sensoriais como: aroma, sabor e textura. Por esse motivo, a indústria alimentícia preocupa-se tanto com aplicação de cores e na obtenção de alimentos que agradem aos olhos do consumidor. (COLLINS & PLUMBLY, 1995 apud CEPPA , 2002)

²¹ Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/permalink/1426856714087580/>

²² Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/files/>

Duas classes de corantes são permitidas para uso em alimentos: os sintéticos e os naturais . Uma lista com os corantes naturais e artificiais permitidos no Brasil, podem ser encontradas no site da ANVISA.²³

Os corantes sintéticos apresentam maior estabilidade e menor custo, porém nos países desenvolvidos o uso desses aditivos está cada vez menor. (CEPPA, 2002) Infelizmente essa realidade não é seguida no Brasil, visto que no último ano, tivemos a adesão de corantes artificiais como caramelo IV (restrito ao deficiente de G6PD) substituindo o caramelo III (liberado para deficientes de G6PD) nas principais marcas do setor alimentício como: Seara, Guaracamp, Nestlé (biscoito Nescau) e tantas outras.

Ingredientes	
Lista de ingredientes:	INGREDIENTES: Carne suína, água (19%), proteínel de soja, sal, açúcar, alho, coentro, pimenta preta, pimenta branca, noz moscada, estabilizante tripolifosfato de sódio, corantes naturais: carmim de cochonilha, vermelho de beterraba e caramelo IV, antioxidante eritorbato de sódio, conservantes nitrito de sódio e nitrato de sódio, aromas naturais.
Alergênicos:	CONTEM DERIVADOS DE SOJA. PODE CONTER LEITE

Tabela 1: Lista dos ingredientes da linguiça suína da Seara disponibilizada por e-mail, pois a mesma não consta no site da empresa.

De acordo com a legislação brasileira (Resolução - CNNPA, nº 44 de 1977), os corantes empregados na produção de comida e bebida são:

- Corante orgânico natural – obtido de origem vegetal ou animal, cujo corante tenha sido isolado com o emprego do processo tecnológico adequado;
- Corante orgânico sintético – obtido por meio de síntese orgânica, mediante o emprego de processo tecnológico adequado;
- Corante artificial – é o corante orgânico sintético não encontrado em produtos naturais;
- Corante orgânico sintético idêntico ao natural – é o corante orgânico sintético cuja estrutura química é a mesma do princípio ativo isolado de corante orgânico natural;
- Corante inorgânico – obtido a partir de substâncias minerais e submetido a processos de elaboração e purificação adequadas ao seu emprego em alimento.

²³ Disponível em: <http://www4.anvisa.gov.br/base/visadoc/CP/CP%5b12925-1-0%5d.PDF>

De acordo com a ANVISA, estudos toxicológicos mostram que corantes não fazem mal a saúde se usados nos limites definidos pela legislação. Porém, existem controvérsias quanto aos seus malefícios. Estudos mostram que os corantes artificiais são cancerígenos, podem causar dermatite alérgica e irritação na pele. Assim como efeitos ecotoxicológicos negativos e bioacumulação em animais. (SINHA, *et al.*, 2012 apud LIDILHONE *et al.*, 2013)

De acordo com Sugimura (1982), corantes como o eritrosina e tartrazina, apresentam alto poder cancerígeno. Pois, eles alteram o “*turn over*”²⁴ das células durante seu desenvolvimento normal, ou no processo de hiperplasia regenerativa, contribuindo para a incidência de câncer. (WILLIAN *et al.*, 1998 apud POLONIO & PERES, 2009). Identificar esses agentes mutantes em alimentos é de extrema importância na busca de estratégias para a prevenção do câncer. Atualmente os corantes mais investigados são: amarelo tartrazina, amarelo crepúsculo e vermelho 40 (ANTUNES 1982 *et al.*, apud POLONIO & PERES, 2009). Os autores chamam a atenção para o consumo de alimentos industrializados como balas, sorvetes produtos de confeitaria em geral que possam ser comercializados sem a rotulagem devida, pois oferecem grande risco a saúde.

Além dos efeitos cancerígenos, os corantes artificiais estão diretamente associados a transtorno de déficit de atenção como hiperatividade. Na total ausência desses aditivos na dieta, os sintomas desaparecem. (BORIS & MANDEL, 1994 *et al.*, apud POLONIO & PERES, 2009). Os corantes que mais apresentam modificações no comportamento humano são: tartrazina, amarantho, vermelho ponceau, eritrosina, caramelo amoniacal. No geral, os corantes artificiais podem desencadear hipersensibilidade, hipercinesia em pacientes hiperativos, eosinofilia, urticária e angiodema em pacientes suscetíveis, asma, produção de leucotrienos, cefaleia, dispneia, perda da consciência e dor abdominal. (RAM & ARDEM, 2001 *et al.*, apud POLONIO & PERES 2009).

Pensando em tornar a vida dos enzimatopáticos mais fácil e eficiente, o projeto *Mães que cuidam de G6PD* elaborou duas tabelas. Uma, contém a lista de corantes artificiais proibido ao uso dos pacientes deficientes de G6PD e outra com os corantes liberados e permitido ao consumo dos deficientes. Ambas encontram-se disponíveis para acesso no grupo do Facebook²⁵.

²⁴ Alterações ocorridas em um nutriente durante o processo de síntese e degradação em um certo período de tempo no organismo.

²⁵ Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/files/>



Tabela dos Corantes Artificiais Restritos

INS 102 Tartrazina	INS 129 Vermelho 40
INS 104 Amarelo de quinoleína	INS 131 Azul Patente
INS 110 Amarelo crepúsculo	INS 132 Azul indigotina
INS 122 Azurrubina	INS133 Azul Brilhante FCF
INS 123 Amaranço	INS 142 Verde Rapido
INS 124 Ponceau 4R, vermelho AC	INS 150b Caramelo II
INS 128 Vermelho 2G	INS 150d Caramelo IV

Tabela 2: Lista de corantes restritos aos deficientes de G6PD elaborada pelo projeto Mães que cuidam de G6PD.

Tabela dos Corantes Liberados

(naturais/organicos/inorganicos/sintéticos/artificiais)

INS 100 Curcuma	INS 160c Páprica	INS 171 Dióxido de titânio
INS 101i Riboflavina	INS 160d Licopeno	INS 172 Óxido de ferro preto
INS 120 Carmim	INS 160e Beta - apo-8'- carotenol	INS 172ii Óxido de ferro vermelho
INS 127 Eritrosina	INS 160f Beta - apo-8'- carotenóico	INS 172iii Óxido de ferro amarelo
INS 140(i) Clorofila	INS 161b Luteína	INS 173 Alumínio
INS140(ii) Clorofilina	INS 161g Cataxantina	INS 174 Prata
INS 150 /150a Caramelo I	INS 162 Vermelho Beterraba	INS 175 Ouro
INS 150c Caramelo III	INS 163i Antocianinas	INS 180 Lítal rubina BK
INS 160a(i) Beta caroteno	INS163ii Casca de uva	
INS 160b Urucum	INS 170 Carbonato de cálcio	

Atualizado 08-11-2018



Tabela 3: Lista de corantes liberados aos deficientes de G6PD elaborada pelo projeto Mães que cuidam de G6PD.

SO - E se ele tiver contado com alimentos restritos, como você procede?

NC - Bom, primeira providência é a observação. Se ele apresentar algum sintoma como urina escura, barriga inchada, palidez ou olho amarelado eu já corro pra emergência porque pra criança chegar a ter esses sintomas é porque a hemoglobina já chegou lá “no pé”, o socorro precisa ser rápido porque se ela abaixar muito pode ser necessário fazer uma transfusão de sangue. Mas se ele não apresentar sintomas pesados, geralmente ficamos em casa e procuro dar a ele bastante líquido pra poder hidrata-lo, afim de limpar a corrente sanguínea tentando eliminar o agente indutor de hemólise que ele ingeriu. Mas pela ingestão de um único alimento é um pouco mais difícil eles terem uma hemólise, mas existe a importância de sempre evitar os alimentos restritos porque pode gerar hemólises leves, silenciosas sem sintomas aparentes e que ao longo do tempo elas podem se tornar muito sérias, sobrecarregando constantemente o organismo do indivíduo, podendo causar problemas de saúde como cálculos renais, atingir o funcionamento do fígado, baço, rim, coração porque durante esses eventos dessas pequenas hemólises ocorre o rompimento das hemácias liberando muita bilirrubina no plasma e como eu quero que ele tenha um futuro saudável também, zelo pela saúde dele em todas as restrições.

SO - Ele já está na escola? Se sim, como foi esse contato e acolhimento por parte da escola de uma criança com deficiência? Se ele não frequenta a escola, quais serão as suas preocupações quanto a vivência escolar e quais orientações pretende dar aos professores?

NC - Bem, o Arthur ainda não está na escola. Como eu trabalho em casa com decoração de festas e eventos, não preciso me ausentar. Já tenho minha rotina bem estabelecida então consigo conciliar bem as tarefas do dia a dia. Mas a minha preocupação em relação a escola, acredito que seja a preocupação de toda mãe. Primeiro gostaria que todo o corpo estudantil conhecesse a deficiência de G6PD, não adiantaria simplesmente eu dar uma listagem dos alimentos e medicamentos liberados/restritos e pronto. Eu preciso explicar, elas precisam entender e identificar uma hemólise, porque se acontecer dele comer algo restrito na escola elas poderão reconhecer os sintomas e logo intervir. Pretendo preparar uma cartilha²⁶ explicando essas informações pra que seja anexado a ficha dele. Se precisar, faço até uma palestra na escola pra ensinar o que é a deficiência de G6PD (*risos*).

²⁶ Mini Apostila com o resumo das principais informações e restrições da deficiência de G6PD. Disponível em: <https://www.facebook.com/groups/494789580627636/files/>

SO - Seu filho já teve alguma crise causada por uma conduta errada de algum parente ou amigo próximo? Se sim, como foi solucionado o problema?

NC - Não, graças a Deus ele nunca teve nenhuma hemólise provocada pela imprudência de algum parente, amigo ou até mesmo de um médico. Quanto a família sempre fui muito chata e sempre alertei que não existe exceção, se é restrito, é restrito e ponto.

SO - Como é o dia-a-dia da família, mais especificamente o seu e o do Arthur?

NC - Ele tem uma rotina muito tranquila, sempre dormiu bem e por isso acorda cedo 6:00h, 6:30h no máximo já levantou. Tomamos café da manhã, ele vai junto comigo levar a Yasmim na escola. Depois no retorno ficamos até umas 9:00h assistindo desenho, é quando me levanto e vou fazer meus afazeres, enquanto ele vai brincar. Nas segundas, quartas e sextas ele tem aulas de natação à tarde. Ele é bem ativo adora correr, brincar o quintal aqui é grande então ele pode desfrutar do espaço pra brincar bastante. E como qualquer criança também chora, faz birra, se irrita...enfim. Tudo bem normal (*risos*).

SO - Para finalizar esse bloco, você procurou algum tipo de apoio terapêutico? Se sim, qual?

NC - Nunca procurei nenhuma terapia, psicólogo, homeopatia, nada disso achei necessário. A não ser que eu tivesse chegado ao ponto de “pirar” com a deficiência, aí sim procuraria esse tipo de ajuda. Os únicos acompanhamentos que ele tem, são com a pediatra, o hematologista e o alergologista porque ele tem asma, rinite e APLV²⁷. Posso garantir que as alergias dele são bem mais complicadas que a deficiência de G6PD.

4.3 Segundo bloco de perguntas – Referentes à deficiência de produção da enzima Glicose-6-fosfato desidrogenase – (G6PD)

SO - O que significa ser deficiente de G6PD?

NC - A enzima Glicose-6-fosfato desidrogenase, possui a capacidade de se reproduzir à medida que ela vai funcionar e executar sua função. Ser deficiente de G6PD significa que esse indivíduo vai apresentar uma má produção dessa enzima ou também uma má funcionalidade, ou seja, ela não tem atividade normal. As vezes até pode atingir uma

²⁷ Alergia a Proteína do Leite de Vaca: É uma reação do sistema imunológico muito comum em bebês e crianças.

quantidade normal de enzimas, mas elas não funcionam adequadamente para a necessidade do organismo.

SO - Qual a função dessa enzima no organismo?

NC - A principal função da glicose-6-fosfato desidrogenase é a proteção das hemácias contra agentes oxidativos, mas ela também apresenta outras funções como a conversão da glicose transformando em energia. Por isso, em alguns artigos podemos encontrar suposições de que a deficiência de G6PD possa levar o indivíduo a um quadro de diabetes tipo 2, mas nunca encontrei artigos que comprovassem isso, apenas estudos que tentam comprovar essa hipótese.

4.3.1 Diabetes X deficientes de G6PD

O diabetes caracteriza-se pela elevação dos níveis de glicose no sangue, causada de maneira total ou parcial da secreção da insulina ou pela resistência dos receptores celulares a sua ação. Ao longo da sua evolução crônica, gera danos a órgãos como: coração rins, olhos, fígado, e sistema vascular (AAD, 2012 apud MACIEL, 2012)

A associação da deficiência de G6PD com o diabetes tem sido alvo de pesquisa por diversos autores ao longo dos últimos 40 anos, como Saha, (1979); Niazi, (1991); Zhang, *et al.*, (2010); Lee, *et al.*, (2011), dentre outros. Neles demonstra a significativa prevalência da diabetes mellitus entre os indivíduos deficientes de G6PD, principalmente do gênero masculino independentemente da idade. Inclusive é sugerido a triagem desta enzimopatia para qualquer paciente diagnosticado com diabetes, afim de evitar o uso de drogas e agentes hemolíticos (SAEED *et al.*, 1985; NIAZI, 1991 apud MACIEL, 2012). West (2002), levanta a hipótese dessa associação, pois os genes que controlam tanto a secreção da insulina, quanto a ação da G6PD regulada por agentes antioxidantes, (como o NADPH) contribuem para uma pré-disposição ao surgimento do diabetes. Um estudo elaborado por Zhang *et al.*, (2010) analisou ilhotas de Langherans de ratos e humanos e mostrou que altos níveis de glicose inibem tanto a expressão quanto a atividade da G6PD nas ilhotas. Desta forma esse estudo mostra a interdependência entre a deficiência de G6PD e o diabetes, pois a enzimopatia pode levar ao diabetes pela destruição das células beta, e o diabetes, diante da hiperglicemia inibe a expressão da G6PD cursando em um decréscimo da atividade enzimática.

SO - Como as mães podem detectar num exame de sangue se o filho está com uma crise hemolítica?

NC - Os primeiros elementos que observamos no hemograma completo é a hemoglobina, as hemácias e os hematócitos. Se esses três elementos apresentarem alterações em conjunto, aponta uma hemólise. Valores de reticulócitos e bilirrubinas muito elevados também levantam a hipótese de uma hemólise.

4.3.2 Crise hemolítica observada no exame laboratorial

No exame de sangue laboratorial, é possível observar a reticulocitose acentuada, diminuição da hemoglobina, presença de células jovens, aumento da bilirrubina e da lactato desidrogenase (LDH), a presença de corpúsculos de Heinz e a investigação da enzima G6DP. Nos casos mais graves, indica-se a transfusão de glóbulos vermelhos (LORENZI *et al.*, 2006 apud OLIVEIRA 2013)

SO - Quais são os agentes indutores de uma crise hemolítica?

NC - São vários, na classe dos medicamentos temos as sulfas, medicamentos usados no tratamento da malária, substâncias que contenham quinino, naftalenos, a dipirona, o paracetamol, o acetilsalicílico, dentre outras substâncias que estão classificadas na lista de restrição. Na classe dos alimentos indutores de hemólise, temos o feijão de fava, devido ao b-glicosídeo presente tanto no grão, como no pólen da flor. O quinino presente na água tônica e na água inglesa, o sulfito presente no vinho tinto²⁸, e os corantes artificiais porque levam sulfas e naftalenos na sua composição.

4.3.3 Crise hemolítica e seus agentes indutores

A gravidade e o risco da hemólise estão diretamente relacionados com a dose e a duração do tratamento. Além dos fármacos já conhecidos como indutores de hemólise, outros fatores externos podem ser considerados gatilhos de uma crise hemolítica por estresse, proveniente de uma fonte adicional, como infecções. São eles: hepatite alcoólica,

²⁸ Posteriormente descobrimos que o agente indutor de hemólise no vinho tinto é a enzima B-glicosidase, proveniente da fermentação alcoólica

hepatite viral, pneumonias, septicemias, acidose diabética e malária (PERINOTO *et al.*, 2013 apud BRÁS, 2017). Geralmente a hemólise começa 2 a 3 dias após o início da terapêutica. Ela é predominantemente intravascular e pode associar-se a hemoglobinúria. (GOMES *et al.*, 2013 apud BRÁS, 2017)

4.3.4 B_glicosidase

Um estudo publicado em 2016 por Fernanda Gaensly mostra que as vinícolas do Paraná selecionam leveduras autóctones produtoras da enzima B_glicosidase afim de obter características desejáveis do metabolismo fermentativo de leveduras, principalmente na formação de etanol. A atividade da B_glicosidase em leveduras *Saccharomyces cerevisiae* na presença do etanol torna-se potencialmente aumentada. (ROSI, *et al.*, 1994) O que torna o vinho tinto restrito ao deficiente de G6PD. Porém, se avaliado num ambiente anaeróbico como o suco de uva, temos seu percentual de atividade enzimática diminuída em 25% (HERNANDEZ *et al.*, 2003). Sua máxima atividade enzimática é atingida após 24 horas de fermentação mas torna-se completamente ausente após 48h de fermentação (FIA *et al.*, 2005).

SO - Como proceder diante de uma crise hemolítica?

NC - Uma crise hemolítica irá durar o tempo que o agente indutor ainda estiver presente no organismo seja pela ingestão de alimentos ou medicamentos, porém existe as hemólises provocadas pelas infecções e enquanto elas não forem devidamente tratadas, os efeitos da hemólise permanecerão.

SO - Se numa crise hemolítica o agente indutor não for retirado do uso do indivíduo, quais as maiores consequências que pode causar?

NC - Nos casos de consequências momentâneas a criança terá uma queda de hemoglobina muito rápido a ponto de vir a precisar de uma transfusão de sangue pra repor essa hemoglobina, pois ela está entrando numa crise de anemia hemolítica crônica. Nos casos de aumento da bilirrubina poderá levar a criança a ter uma icterícia severa a ponto de causar sequelas como surdez, cegueira, paralisia cerebral. Conversando com o Dr. Sérgio ele me explicou que na teoria um adulto pode ter uma icterícia severa, mas seria um caso muito raro porque pra ele chegar a esse ponto teria que consumir muito feijão de fava ou se medicar de forma absurda com um medicamento restrito. Os casos mais comuns são as icterícias neonatais. Agora se tratando de consequências futuras temos as hemólises

silenciosas que ocorrem sem apresentar sintomas aparentes e com isso, podemos acabar cometendo o erro de continuar usando ou comendo aquele indutor de hemólise. A longo prazo essa sobrecarga pode levar o adulto a ter crises de cálculo renal, ou desenvolver uma anemia hemolítica crônica, a sobrecarga no fígado rim e baço.

SO - Qual a associação dessa deficiência com outras doenças? Tais como: anemia ferropriva, anemia esferocítica, anemia falciforme, surdez, paralisia, etc.?

NC - A única anemia causada pelas consequências trazidas pela deficiência de G6PD, seria a anemia hemolítica. Anemias ferropriva, esferocítica, falciforme possuem outro parâmetro de origem. Já a surdez e a paralisia podem acontecer pela consequência de uma icterícia. No grupo do face temos uma mãe chamada Aumirene, ela possui dois filhos. O Maicon de 7anos e o Miguel de 3anos. O mais velho sofreu uma paralisia cerebral fruto de uma icterícia neonatal que teve na maternidade pela administração da vitamina k. Já o Miguel também teve icterícia alta e ficou com sequelas na fala e um certo grau de surdez. No meu ponto de vista, nesse caso houve negligência médica porque já havia o exemplo do Maicon, então os médicos poderiam ter tratado o caso do Miguel com mais cuidado prevendo possíveis consequências graves.

4.3.5 Relato de uma mãe

Bom dia a todos do grupo. Sou de Fortaleza, tenho dois filhos: Maycon (7anos) Miguel (2anos), ambos tem a def g6pd, infelizmente só descobri quando Miguel nasceu, vou da uma resumida. Eles nasceram em hosp público e lá não faziam o teste do pesinho, eu tinha que ir em outro local dentro de 15dias, com 5dias o Maycon estava muito amarelo, levei para emergência e foi constatado que a bilirrubina tava 61, isso mesmo, até hj os médico não entenderam como ele sobreviveu, porém ficou com sequelas. Ele trocou o sangue, ficou na luz e só depois fez o teste do pesinho e deu normal, por isso que ele não era acompanhado por um Hemato, mas porque deu normal? Porque ele tinha acabado de trocar o sangue, teria que esperar 3 meses aí o resultado daria positivo, ou ter feito o teste do pesinho antes da troca de sangue. Maycon tem paralisia cerebral, neuropatia auditiva profunda, espectro (comportamento) de autista, não se comunica, porém consegue andar sozinho. Quando Miguel nasceu, tava com muito medo, nem sabia q existia essa deficiência, era tão vermelhinho. Fui pra casa e com 3 dias eu notei que ele estava começando a ficar amarelo, corri pra emergência: bilirrubina 37, o mundo desabou; trocou o sangue e ficou na luz, mas ficou poucos dias internado, falei do outro filho, só então eles resolveram investigar, no teste do pesinho deu normal, 3 meses depois ele fez o exame pra saber se tinha a deficiência g6pd. Maycon também fez: positivo. A sequela no Miguel é na audição, sempre que faz um BERA dá um resultado diferente, fica oscilando, inclusive segunda 16, ele fará outro BERA. Algumas coisas ele responde, mas ainda não fala, só diz mamama.. .As vezes me sinto culpada, triste, desesperada, se pudesse voltar no tempo. Hoje

*elas são acompanhadas por um Hemato de 6 em 6 meses, fora os outros acompanhamentos. Tô feliz de ter encontrado esse grupo, ainda vou tirar muitas dúvidas com vocês. (AUMIRENE ARAUJO, JUNHO 2014)*²⁹

SO - Qual a importância da suplementação com ácido fólico?

NC - O ácido fólico tem um potencial pra ajudar na produção dos glóbulos vermelhos, ou seja, fundamental pra quem tem a deficiência de G6PD. Quanto mais a série vermelha se reproduzir mais poderá estimular a produção das enzimas G6PD. Alguns hematos receitam o uso contínuo do ácido fólico, enquanto outros preferem receitar somente em casos de hemólise. Uma alimentação bem equilibrada também é uma excelente aliada, porque obter a vitamina da própria fonte é sempre a melhor opção.

4.3.6 Ácido fólico X deficientes de G6PD

A presença de ácido fólico na dieta do deficiente de G6PD é extremamente importante, visto que essa vitamina atua na formação de glóbulos vermelhos e no sistema nervoso central. (SÁNCHEZ *et al.*, 2010 apud COUSSIRAT, 2010). No intuito de prevenir a redução da concentração da hemoglobina circulante, que pode provocar uma anemia (COUSSIRAT, 2010) alguns hematologistas orientam a suplementação de ácido fólico. De acordo com Benzi *et al.*, (1989) e Nohl, (1993) a atividade da enzima G6PD diminui conforme o indivíduo chega na velhice, assim como a diminuição dos níveis séricos da hemoglobina na idade senil. A anemia por deficiência de ácido fólico representa 20% dos casos de anemia em idosos. (ANDRÈS *et al.*, 2004 apud COUSSIRAT, 2010). Tal redução ainda não está claramente explicado, visto que pode ser uma consequência normal do envelhecimento, ou pode ser um fator de risco para o desenvolvimento de anemia e outras doenças. (GASKELL *et al.*, 2008 apud COUSSIRAT, 2010)

SO - Porque o uso das vitaminas C e K concentrada, são restritas aos deficientes de G6DP?

NC - A vitamina C concentrada é restrito porque é altamente oxidativa, portanto, é um indutor de hemólise. Por isso nossos filhos não podem tomar essas vitaminas

²⁹ Depoimento retirado do grupo “Mães que cuidam de G6PD” transcrito na sua íntegra. Disponível em: https://www.facebook.com/groups/494789580627636/search/?query=miguel&epa=SEARCH_BOX

concentradas, como um Redoxon, Cewin, Cebion. A vitamina K é restrita na forma solúvel de forma injetável pelo mesmo motivo, altamente oxidativa.

4.3.7 Vitamina C X restrição

A vitamina C possui uma capacidade antioxidante, podendo eliminar o excesso de radicais livres de oxigênio decorrentes da deficiência de G6PD. Tal fenômeno pode ser explicado pelo fato da vitamina C promover a formação de NADPH pelo reforço das capacidades de redução da metemoglobina redutase dependente de NADPH. (BRÁS, 2017). Deste modo, não se pode negar que a superdosagem da vitamina C pode contribuir para um agravamento na hemólise dos eritrócitos deficientes de G6PD. Portanto, recomenda-se precaução no uso dessa vitamina em enzimopáticos, estando ainda por esclarecer os mecanismos por detrás desta aparente contradição (HUANG *et al.*, 2014 apud BRÁS, 2017) São necessárias tecnologias mais específicas e precisas para qualificar e quantificar o processo de apoptose dos eritrócitos. (SHAN *et al.*, 2016 apud BRÁS, 2017)

4.3.8 Vitamina K X restrição

A vitamina K foi descoberta em meados de 1929 por Henrik Dam, utilizada como um fator anti-hemorrágico restabelecendo perturbações sanguíneas, posteriormente associou-se a fatores de coagulação. (SUTTIE, 1992 apud DORES *et al.*, 2000). Atualmente, os requerimentos de vitamina K em humanos estão baseados em manter normal a coagulação sanguínea. (KOHLMEIER *et al.*, 1996 apud DORES *et al.*, 2000). O fígado tem um papel exclusivo na transformação metabólica que leva a excreção importante na secreção da vitamina K no organismo (SHEARER *et al.*, 1974 apud DORES *et al.*, 2000)

Os recém-nascidos tem naturalmente uma deficiência de vitamina K e isso os torna favoráveis ao sangramento por deficiência de vitamina K. Uma situação de risco pode ser prevenida pela administração profilática de vitamina K imediatamente após o parto (ABREU, 2019). No entanto, como visto anteriormente nas listas de restrições para deficientes de G6PD, a vitamina K está presente em todas elas sem divergência de autores. A Organização Mundial de Saúde (OMS) orienta a administração de 1mg da vitamina no nascimento, seja ela oral ou parenteral, afim de evitar o sangramento. Tal

procedimento é seguido em todas as salas de parto, (ABREU, 2019) podendo elevar os riscos de hemólise e icterícia em neonatos enzimopáticos, como é possível observar em um relato no grupo do facebook.

Meu filho hemolisou ao tomar a vitamina k depois que nasceu. Ficou 20 dias na uti entre a vida e morte, pois ele não estava reagindo aos medicamentos. Além de hemolisar ele teve outras complicações. Só descobrimos a deficiência depois do teste do pezinho, que foi feito enquanto ele estava na uti.³⁰ (ELISABETH REGALDINO, 2016)

De acordo com a Dr^a Renata Garcia (Pediatra e colaboradora do projeto Mães G6PD) durante o parto, pode-se substituir o Kanakion pelo Metaftone, é um tipo de vitamina K , porém mais segura aos deficientes de G6PD³¹ .

SO - Os remédios e alimentos proibidos aos deficientes de G6PD, possuem alguma indicação de restrição?

NC - Nem todos os medicamentos apresentam na bula essa contraindicação. O exemplo mais conhecido que sempre citamos é o da Novalgina. A própria embalagem do medicamento está informando que seu uso não é indicado aos pacientes com deficiência de G6PD. Até espero que um dia possamos chegar nesse nível de informação clara ao paciente.

SO - Como a deficiência de G6DP pode ganhar maior destaque e influência no meio acadêmico e social?

NC - Primeiro precisamos conseguir os apoios na divulgação da deficiência de G6PD através de palestras, congressos, mesas redondas enfim... assim o conhecimento sobre a deficiência se espalha entre os profissionais de saúde e sociedade em geral. A curiosidade no assunto gera o interesse por novos estudos e o aprofundamento na área. Ainda temos poucas referências literárias, seria muito importante que mais universitários realizassem trabalhos acadêmicos nessa área e depois levassem adiante suas pesquisas. Todo o conhecimento divulgado facilitaria muito a vida dos novos pais e mães de filhos com a deficiência de G6PD que ainda estão por vir e diminuiria a insegurança de todos nós inclusive do preconceito que alguns possuem em relação as crianças.

³⁰ Disponível em :

https://www.facebook.com/groups/494789580627636/search/?query=vitamina%20k%20&epa=SEARCH_BOX

³¹ Disponível em:

https://www.facebook.com/groups/494789580627636/search/?query=vitamina%20k%20&epa=SEARCH_BOX

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com a abordagem das perguntas, foi possível perceber que existe uma grande dificuldade de propagação da deficiência de G6PD entre os profissionais da área da saúde, muitas divergências entre as listas de restrições, pois cada hematologista trabalha com uma referência, e isto acaba gerando muitos conflitos entre quais alimentos e medicamentos são seguros ofertar aos portadores da deficiência, a falta de informação nas bulas dos medicamentos quanto ao uso indevido do deficiente. Assim percebemos como as redes sociais usadas pela Nilza Castro tem sido um grande meio de propagação das informações, conseguindo alcançar de maneira clara e objetiva ao público, inclusive acalmando-os, pois, o primeiro impacto após a descoberta é de desespero e angústia por pensar ser uma deficiência gravíssima que poderia gerar muitas sequelas nas crianças fazendo-as não terem uma vida “normal”.

Através desse trabalho podemos concluir que existe um crescente número de casos diagnosticados de deficientes de G6PD, em especial no Brasil devido a triagem neonatal ampliada realizada pelos beneficiários de planos de saúde particulares. Mas que ainda existem poucas informações e/ou com divergências, entre os profissionais de saúde, gerando grandes conflitos sobre como proceder diante desta enzimopatia.

No entanto, o trabalho realizado via redes sociais pelo projeto “Mães que cuidam de G6PD” tem conseguido alcançar o maior número de pessoas, levando informações claras e seguras sobre a administração correta de alimentos e medicamentos e os riscos futuros que a não observação destas regras podem gerar aos deficientes de G6PD.

6 REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA

ABREU, M.P; FREIRE, C.C.S ; MIURA, R.S. “*Anestesia em paciente portador de deficiência de glicose-6-fosfato-desidrogenase. Relato de caso*” Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0034-70942002000600007&script=sci_arttext> acessado em: 08/03/2017

ABREU, J.R et alii “**O Uso Da Vitamina K Nas Salas De Parto Portuguesas: Estudo Transversal**” Disponível em: <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/120586/2/336622.pdf> Acessado em : 19/07/2019

AGÊNCIA BRASÍLIA, (2018) “*Rede pública do DF é a única do País com teste do pezinho ampliado*” Disponível em: <https://www.agenciabrasilia.df.gov.br/2017/06/12/rede-publica-do-df-e-a-unica-no-pais-com-teste-do-pezinho-ampliado/> acessado em: 10/03/2018

AZEVEDO, L.A; HEINECK, I; CASTRO, S.M “*Avaliação das bulas de medicamentos contra-indicados para pacientes com deficiência da enzima glicose- 6 fosfato desidrogenase*” Revista Brasileira de Farmácia V 92 N°3 pag 123-127 , 2011

BARRAVIERA, B; et alii “*Prevalência da deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase em maostira de população e em doentes de malária causada pelo Plasmodium falciparum*” Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rimtsp/v29n6/07.pdf>> Acessado em: 06/03/2017

BORGES, A.R; et alii “*Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase com infecções de repetição: relato de um caso*” Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572001000400017&script=sci_arttext> Acessado em: 06/03/2017

BRÁS, D.F.R “**A deficiência no enzima Glicose-6-Fosfato Desidrogenase - Sensibilidade a fármacos**” Disponível em: <https://sapientia.ualg.pt/bitstream/10400.1/9972/1/Defici%20aancia%20no%20enzima%20G6PD-%20sensibilidade%20a%20f%20c%20a%20r%20macos%20-%20Daniela%20Br%20c%20a%20s.pdf> Acessado 20/07/19

BRASIL, Resolução Normativa n° 338 (2013) Rol de Procedimentos e Eventos em Saúde, 2014

CASTRO S et alii, “*Prevalence of G6PD deficiency in newborns in the south of Brasil*” J Med Screen V13 Pag 85-86, 2006

COMPRI, M.B; SAAD, S.T.O; RAMALHO “*Investigação genético-epidemiológica e molecular da deficiência de G6PD em uma comunidade brasileira*” Disponível em: <https://www.scielosp.org/pdf/csp/2000.v16n2/335-342/pt> Acessado em: 04/07/2019

CONSTANT, P.B.L; STRINGHETA, P.C; SANDI, D “*Corantes alimentícios*” Disponível em: <https://revistas.ufpr.br/index.php/alimentos/article/viewFile/1248/1048> Acessado em: 22/06/2018

COUSSIRAT, C “*Prevalência de deficiência de vitamina B12 e ácido fólico e sua associação com anemia em idosos atendidos em um hospital universitário*”

Disponível em: <http://tede2.pucrs.br/tede2/handle/tede/2632> Acessado em: 20/07/2017

DÔRES, S. M. C; PAIVA, S. A. R; CAMPANA, A.O “*Vitamina K: metabolismo e nutrição*” Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1415-52732001000300007&script=sci_arttext Acessado em: 29/06/2019

FARIA, D.C; et alii “*Manifestações Clínicas em Crianças Portadoras da deficiência da Glicose 6 Fosfato desidrogenase: Revisão Integrativa*” Revista de Medicina e Saúde Brasileira 5(2): pag 298-306, 2016

FREITAS, P. F. V. B. & SEGRE, C. A. M; “*Deficiência de Glicose-6-Fosfato desidrogenase*” disponível em:

http://www.moreirajr.com.br/revistas.asp?id_materia=2482&fase=imprime acessado em 28/03/2017

GAENSLY, F “*Seleção de leveduras vnicas autóctones produtoras da enzima B_glicosidase em mostro de uvas Vitis labrusca visando o aumento do teor de resveratrol livre*” <https://acervodigital.ufpr.br/bitstream/handle/1884/44051/R%20-%20T%20-%20FERNANDA%20GAENSLY.pdf?sequence=3&isAllowed=y> Acessado em: 12/07/2019

GIOVELLI, L.L et alii “*Determinação da acurácia do método qualitativo da medida da atividade da glicose – 6 – fosfato desidrogenase*” Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia V.29 N°4 pag 378-381 , 2007.

HEMORIO “*Deficiencia de G6PD*” Disponível em:

<http://www.hemorio.rj.gov.br/Html/pdf/protocolos/1_04.pdf> Acessado em: 29/01/2017

_____ “*Manual do Paciente – Anemia Hemolítica Hereditária II*” Ed. Rev., 2009

Disponível em:

http://www.hemorio.rj.gov.br/Html/pdf/manuais_2012/AnemiaHemoliticaII.pdf
Acessado em 04/04/2017

HAMERSKI, L; RESENDE,M.J.C; SILVA, B.V “*Usando as cores da natureza para atender aos desejos do consumidor: substâncias naturais como corantes na indústria alimentícia*” Revista virtual de química V5 N°3 pag 394-420 , 2013

LEITE, A.A. “*Icterícia neonatal e deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase*”. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2010; 32: 430- 431.

MÃES QUE CUIDAM G6PD “*Paralisia Cerebral x Deficiência de G6PD*” São Gonçalo – RJ, 2017. Disponível em:

<<https://mqcg6pd.wordpress.com/category/sequelas/>> Acessado em: 08/03/2017

MEHTA, A; MASON, P.J; VULLIAMY, T.J “*Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency*”. Best Practice & Research Clinical Haematology 2000; 13: 21-38.

MENEZES, T.O.A; et alii **“Deficiência da enzima G6PD em pacientes com paralisia cerebral”** disponível em: <<http://revodontolunesp.com.br/files/v38n1/v38n1a05.pdf>>
Acessado em: 17/02/2017

MENENDEZ-CAPOTE, R; PERES, D.L; SUAREZ, L; **“Hemolysis and primaquine treatment preliminary report ”** Revista Cubana de Medicina Tropical 49 pag 136-138, 1997

MINISTÉRIO DA SAÚDE **“Teste do pezinho deve ser feito até o quinto dia de vida do bebê”** disponível em :
<http://portalsaude.saude.gov.br/index.php/cidadao/principal/agencia-saude/25955-teste-do-pezinho-deve-ser-feito-ate-o-quinto-dia-de-vida-dos-bebes> acessado em: 04/04/2017

NICOLIELO, D.B; FERREIRA, R.I.P; LEITE, A.A; **“Atividade da 6-fosfogliconato desidrogenase em deficientes de glicose- 6- fosfato desidrogenase”** Revista Brasileira de hematologia e hemoterapia V 28 N°2 pag 135-138, 2006

OSHIRO, M; CAÇÃO, V.M; SALZONE, M.S **“Deficiência de glicose 6 fosfato desidrogenase na icterícia neonatal: avaliação de 10 anos do Instituto Adolfo Lutz-SP ”** 24(1) pag 33-35, 2014 disponível em: http://www.ial.sp.gov.br/resources/insituto-adolfo-lutz/publicacoes/bial/bial_241/bial_24_1-11.pdf Acessado em 28/05/2018

POLÔNIO, M.L.T. & PERES, F **“Consumo de aditivos alimentares e efeitos à saúde: desafios para a saúde pública brasileira”** Disponível em:
<http://www.scielo.br/pdf/csp/v25n8/02.pdf> Acessado em: 31/05/2017

ROSA-BORGES, A et alii **“Deficiência da Glicose 6 fosfato desidrogenase com infecções de repetição”** Jornal de Pediatria vol. 77 , N°4 pag 331- 336, 2001

SABIN **“Teste do pezinho”** disponível em :
http://www.sabinonline.com.br/site/noticias/noticias_detalhes.asp?.. Acessado em 04/04/2017

SILVA, M.C.M; et alii **“Alterações clinicolaboratoriais em pacientes com malária por Plasmodium vivax e deficiência de glicose - 6 - fosfato desidrogenase tratados com 0,50mg/kg/dia primaquina”** Revista da Sociedade Brasileira de Medicina Tropical 37(3):2 Pag 215-217 maio/ junho , 2004

STREFLING, I.S.S; et alii **“Conhecimento sobre Triagem Neonatal e sua Operacionalização”** 2014 Disponível em:
https://www.researchgate.net/publication/273345683_CONHECIMENTO_SOBRE_TRIAGEM_NEONATAL_E_SUA_OPERACIONALIZACAO Acessado em: 31/03/2017

SILVA, M.M.B.G. & LACERDA, M.R **“Teste do pezinho: por que coletar na alta hospitalar”** Revista Eletrônica de Enfermagem V.5 N°2 pag 60-64, 2003

7 APÊNDICE - QUESTIONÁRIO COM ROTEIRO DE PERGUNTAS

I. Apresentação pessoal

Nome?

Idade?

Profissão?

Atividades diárias?

Quantos filhos?

Casada?

II. Primeiro bloco de perguntas – Referentes à deficiência do filho Arthur

Como foi descoberta a deficiência no seu filho?

Ele foi o primeiro filho?

Se não, quantos anos tem o mais velho? Sabe se é portador da deficiência? E sua variante?

Qual foi sua primeira reação após ver um teste positivo para uma deficiência genética?

Foi o resultado do exame que te levou a começar a pesquisar? Ou houve outro episódio que impulsionou suas pesquisas?

Quando começou a pesquisar, quais foram as primeiras ajudas e apoios encontrados?

Quando começou a pesquisar, quais foram as maiores dificuldades encontradas?

Se ela não citar, podemos perguntar: falta de referenciais teóricos, bibliografia, conhecimento médico?

Seu filho já teve algum evento de hemólise?

Se sim, como foram os primeiros eventos e sintomas dessa hemólise?

Todos os diagnósticos sempre foram corretos?

Se não, houve em algum momento algum diagnóstico errado que prejudicou a recuperação do seu filho?

Houve algum momento em que os médicos não souberam como lidar com a deficiência de G6DP?

Como soube da existência de um teste genético?

O convênio aprovou rapidamente teste genético da família?

Se sim, como foi esse processo?

Se não, como foi o processo para conseguir que o plano fizesse os testes?

Como e quando você teve a ideia de ajudar outras mães e de criar o grupo no Facebook?

Como aconteceu o crescimento dos grupos: Facebook, WhatsApp, blog?

Os grupos que criou, possuem algum apoio externo?

Se não, de quais apoios você precisa?

Se sim, esses apoios são suficientes para a causa que você criou?

Como você cuida da alimentação dos seus filhos, quais as suas preocupações?

E se ele tiver contado com alimentos restritos, como você procede?

Ele já está na escola? Se sim, como foi esse contato e acolhimento por parte da escola de uma criança com deficiência?

Se ele não frequenta a escola, quais serão as suas preocupações quanto a vivência escolar e quais orientações pretende dar aos professores?

Seu filho já teve alguma crise causada por uma conduta errada de algum parente ou amigo próximo?

Se sim, como foi solucionado o problema?

Como é o dia-a-dia da família, mais especificamente o seu e o do Arthur?

Para finalizar esse bloco, você procurou algum tipo de apoio terapêutico? Se sim, qual?

III. Segundo bloco de perguntas – Referentes à deficiência de produção da enzima Glicose-6-fosfato desidrogenase – (G6PD)

O que significa ser deficiente de G6PD?

Qual a função dessa enzima no organismo?

Como as mães podem detectar num exame de sangue se o filho está com uma crise hemolítica?

Quais são os agentes indutores de uma crise hemolítica?

Como proceder diante de uma crise hemolítica?

Se numa crise hemolítica o agente indutor não for retirado do uso do indivíduo, quais as maiores consequências que pode causar?

Qual a associação dessa deficiência com outras doenças? Tais como: anemia ferropriva, anemia esferocítica, anemia falciforme, surdez, paralisia, etc.?

Qual a importância da suplementação com ácido fólico?

Porque o uso das vitaminas C e K concentrada, são restritas aos deficientes de G6PD?

Os remédios e alimentos proibidos aos deficientes de G6PD, possuem alguma indicação de restrição?

Como a deficiência de G6PD pode ganhar maior destaque e influência no meio acadêmico e social?