Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase

K. J. Lackner¹ und D. Peetz²

¹Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Universitätsmedizin Mainz, Mainz, Deutschland

²HELIOS Klinikum Berlin-Buch, Institut für Labormedizin, Berlin, Deutschland

Synonym(e) EC 1.1.1.49; G-6-PDH

Englischer Begriff glucose-6-phosphate-dehydrogenase

Definition Katalysiert die Reaktion:

D-Glukose 6-Phosphat + NADP⁺ → D-Glukono-1,5-lacton 6-Phosphat + NADPH₂

Molmasse Kurze Splicevariante: 59,1 kDa.

Funktion – Pathophysiologie Das Enzym wird labordiagnostisch zur Bestimmung der Glukosekonzentration eingesetzt. Dabei wird die Bildung von NADPH₂ fotometrisch erfasst. Enzymquelle sind dabei verschiedene Bakterienstämme.

Beim Menschen ist das Enzym für die Synthese von Pentosen und die Produktion von NADPH₂ von Bedeutung. Wegen der NADPH₂-Synthese, also der Bereitstellung von Reduktionsäquivalenten, ist G-6-PDH kritisch für zahlreiche antioxidative Abwehrsysteme. Das Gen ist X-chromosomal

lokalisiert. Es wurden mehrere Hundert Defekte beschrieben. Die Prävalenz dieser Defekte ist in Regionen, in denen Malaria vorkommt oder vorkam, deutlich erhöht. Es wird geschätzt, dass weltweit ca. 400 Mio. Menschen betroffen sind. Klinische Manifestationen sind ein prolongierter Neugeborenenikterus und intermittierende hämolytische Episoden, die durch Medikamente oder Infektionen ausgelöst werden können.

Analytik Die Aktivität des Enzyms kann in Erythrozytenlysaten bestimmt werden. Dabei wird die Enzymreaktion anhand der Bildung von NADPH₂ gemessen.

Indikation V. a. genetischen Enzymdefekt der G-6-PDH.

Interpretation Zu beachten ist, dass die Enzymaktivität in jungen Erythrozyten höher ist als in alten, sodass fälschlich normale Werte bei ausgeprägten Hämolysen gemessen werden können. Die Bestimmung der Enzymmasse ist diagnostisch nicht geeignet.

Literatur

Luzzatto L, Mehta A, Vulliamy T (2001) Glucose 6-Phosphate dehydrogenase deficiency. In: Scriver CR, Sly WS, Childs B et al (Hrsg) The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8. Aufl. McGraw-Hill, New York, S 4517–4568