

## Desvendando a Diversidade Genética da Deficiência de G6PD: Uma Análise Populacional com Dados do gnomAD

**AUTORES:** Jessica Moreira de Menezes; Ayoade Desmond Babalola; Julia Kasali-Lima; Patrick Ignacio Dutra; Lavinia Schuler-Faccini; Thayne Woycinck Kowalski; Giovanna Câmara Giudicelli

**NOME DAS INSTITUIÇÕES:** Serviço de Genética Médica (SGM), Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Brasil, Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas (PPGCM-UFRGS), Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular (PPGBM - UFRGS), Núcleo de Bioinformática, Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Brasil.  
jessicamenezes@hcpa.edu.br

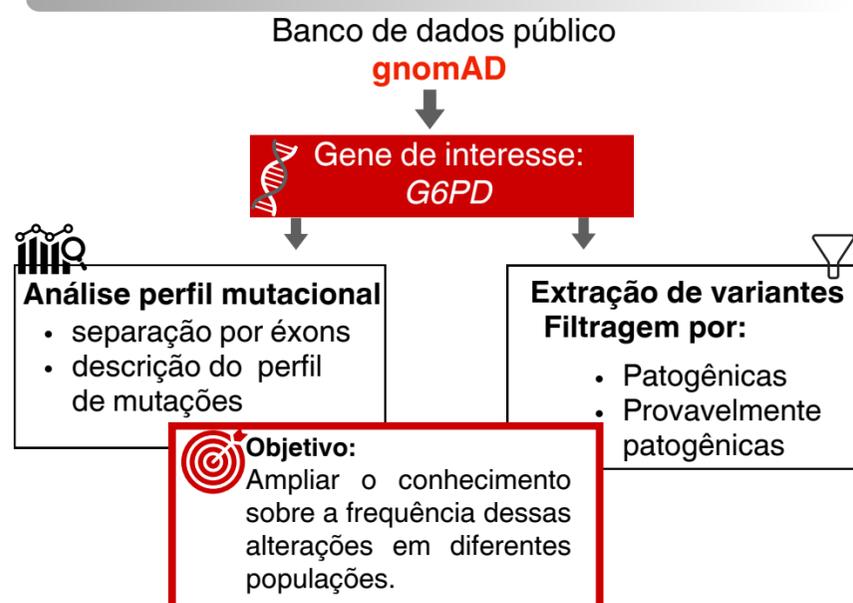
### INTRODUÇÃO:

- O gene *G6PD* (glicose-6-fosfato desidrogenase) está associado a uma das condições genéticas mais comuns no mundo, afetando cerca de 500 milhões de pessoas (Luzzatto *et al.*, 2020).
- A deficiência da enzima G6PD (G6PDd) é causada por variantes patogênicas neste gene e está ligada ao cromossomo X; além disso, é caracterizada por causar hemólise induzida por estresse oxidativo, que pode resultar em complicações severas, como anemia hemolítica (Harcke *et al.*, 2019).
- Por isso, identificar variantes genéticas nesse gene é fundamental para compreender sua variabilidade e repercussões clínicas, além de auxiliar no diagnóstico.

### OBJETIVO:

- Identificar variantes patogênicas e provavelmente patogênicas no gene *G6PD* a partir da análise de dados genômicos públicos.

### METODOLOGIA:



### RESULTADOS:

Foram encontradas **1.457 variantes** (gnomAD).

**69** patogênicas / provavelmente patogênicas.

**48 (69,5%)** encontradas em indivíduos homocigotos ou hemizigotos.

A distribuição dessas variantes: não é homogênea entre os éxons, na análise (gnomAD) foram encontradas muitas variantes nos éxons 5, 6, 11 e 12.

Porém, há registros na literatura de uma predominância de variantes no éxon 10, considerando a anemia hemolítica não-esferocítica devido à G6PDd.

**41 variantes** com classificação conflitante de patogenicidade.

#### Variante do haplótipo A- (rs1050829)

- 2.270** indivíduos homocigotos
- 5.488** hemizigotos de ancestralidade africana
- 31%** dos homens africanos/afro-americanos são hemizigotos
- 8** indivíduos hemizigotos latino-americanos miscigenados

#### Variante Mediterrânea (rs5030868)

- 859** indivíduos hemizigotos
- 23** mulheres homocigotas

### CONCLUSÃO:

- A distribuição não homogênea das variantes do gene *G6PD*, com maior prevalência em populações africanas e mediterrâneas, destaca a relevância da caracterização genética populacional para compreender a G6PDd e suas implicações clínicas em diferentes populações.
- Esses achados ampliam o conhecimento sobre a variabilidade genética na G6PDd e podem subsidiar futuras estratégias diagnósticas e de saúde pública mais precisas.

### REFERÊNCIAS

Harcke SJ, Rizzolo D, Harcke HT. G6PD deficiency: An update. JAAPA. 2019 Nov;32(11):21-26. doi: 10.1097/01.JAA.0000586304.65429.a7. PMID: 31609781.  
Luzzatto L, Ally M, Notaro R. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Blood. 2020 Sep 10;136(11):1225-1240. doi: 10.1182/blood.2019000944. PMID: 32702756.

### AGRADECIMENTOS

JMM é beneficiária de uma bolsa da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES). Esse projeto tem financiamento do ProEx/PPGCM e do Fundo de Incentivo à Pesquisa (FIPE) do HCPA.