



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**  
**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**  
**ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRÍA**

**TEMA:**

**Prevalencia de déficit de glucosa 6 fosfato en la población  
pediátrica menor de 18 años de edad atendidos en el Hospital  
de Niños “Dr. Roberto Gilbert Elizalde” en el período enero  
2019 - diciembre 2020**

**AUTOR:**

**Dra. Cruz Barrera, Aura Gabriela**  
**Trabajo de titulación previo a la obtención del título de**  
**Especialista en Pediatría**

**TUTOR:**

**DR. ROBINSON RAMÍREZ RUIZ**

**Guayaquil, Ecuador**

**Junio 2022**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**

**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**

## **CERTIFICACIÓN**

Certificamos que el presente trabajo de titulación, fue realizado en su totalidad por **Cruz Barrera, Aura Gabriela** como requerimiento para la obtención del título de **Especialista en Pediatría**.

**TUTOR (A)**

f. \_\_\_\_\_  
**Ramírez Ruiz, Robinson Rolando**

**DIRECTOR DEL PROGRAMA**

f. \_\_\_\_\_  
**Vinces Balanzategui, Linna**

**Guayaquil, a los 30 del mes de junio del año 2022**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**

**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**

## **DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD**

Yo, **Cruz Barrera, Aura Gabriela**

### **DECLARO QUE:**

El Trabajo de Titulación, **Prevalencia de déficit de glucosa 6 fosfato en la población pediátrica menor de 18 años de edad atendidos en el Hospital de Niños “Dr. Roberto Gilbert Elizalde” en el período enero 2019 - diciembre 2020**, ha sido desarrollado respetando derechos intelectuales de terceros conforme las citas que constan en el documento, cuyas fuentes se incorporan en las referencias o bibliografías. Consecuentemente este trabajo es de mi total autoría.

En virtud de esta declaración, me responsabilizo del contenido, veracidad y alcance del Trabajo de Titulación referido.

**Guayaquil, a los 30 del mes de junio del año 2022**

**EL AUTOR (A)**

f. \_\_\_\_\_

**Cruz Barrera Aura Gabriela**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**  
**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**

## **AUTORIZACIÓN**

Yo, **Cruz Barrera, Aura Gabriela**

Autorizo a la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil a la **publicación** en la biblioteca de la institución del Trabajo de Titulación, **Prevalencia de déficit de glucosa 6 fosfato en la población pediátrica menor de 18 años de edad atendidos en el Hospital de Niños “Dr. Roberto Gilbert Elizalde” en el período enero 2019 - diciembre 2020**, cuyo contenido, ideas y criterios son de mi exclusiva responsabilidad y total autoría.

**Guayaquil, a los 30 del mes de junio del año 2022**

**EL (LA) AUTOR(A):**

f. \_\_\_\_\_  
**Aura Cruz Barrera**

# REPORTE DE URKUND

**Curiginal**

**Document Information**

|                          |   |
|--------------------------|---|
| <b>Analyzed document</b> | Teñis aura crut bamera.doc (0126442762)     |
| <b>Submitted</b>         | 2022-01-28T18:21:00.0000000                 |
| <b>Submitted by</b>      |   |
| <b>Submitter email</b>   | agcs1988@hotmail.com                        |
| <b>Similarity</b>        | 4%  |
| <b>Analysis address</b>  | progrados.medicina.ucsg@analysis.urkund.com |

**Sources included in the report**

|           |  |   |
|-----------|--|---|
| <b>W</b>  | URL: <a href="http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=50121-52562017000200007">http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=50121-52562017000200007</a><br>Fetched: 2021-11-17T18:59:06.9270000 | 3 |
| <b>W</b>  | URL: <a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33275767/20/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33275767/20/</a><br>Fetched: 2022-01-31T08:34:00.0000000   | 1 |
| <b>SA</b> | <b>ENSAYO GRUPO 3 - anemia por deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa.docx</b><br>Document ENSAYO GRUPO 3 - anemia por deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa.docx (021972006)   | 2 |
| <b>W</b>  | URL: <a href="http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=50170-41062014000100010">http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=50170-41062014000100010</a><br>Fetched: 2021-11-07T13:05:38.0800000         | 2 |
| <b>W</b>  | URL: <a href="https://www.medigraphic.com/pdfs/sajalisco/ij-2017/q173a.pdf">https://www.medigraphic.com/pdfs/sajalisco/ij-2017/q173a.pdf</a><br>Fetched: 2019-11-13T14:08:23.5430000   | 1 |
| <b>W</b>  | URL: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7075545/pdf/pone.0229574.pdf">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7075545/pdf/pone.0229574.pdf</a><br>Fetched: 2022-01-31T08:34:00.0000000                           | 1 |

## **AGRADECIMIENTO**

A la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, por haber permitido cumplir mis sueños como profesional en la rama de medicina y pediatría.

Al Hospital de Niños “Dr. Roberto Gilbert Elizalde” y el personal de salud que labora en dicha institución, quienes ayudaron a mi formación como especialista durante estos 4 años.

A mi tutor, Dr. Robinson Ramírez Ruiz, quien, con su experiencia, conocimiento y paciencia, fue mi guía en el presente trabajo de investigación.

## **DEDICATORIA**

A Dios primero, a mis padres por apoyarme en todas mis etapas educativas, a mi pediatra de guardia y mis compañeras de guardia quienes han sido parte fundamental en mi formación profesional y se transformaron en familia durante los 4 años de especialidad.

## ÍNDICE

|   |    |
|---|----|
| RESUMEN.....  | X  |
| 1. INTRODUCCIÓN.....                                  | 2  |
| 2. EL PROBLEMA .....                                  | 3  |
| 2.1. Identificación, Valoración y Planteamiento ..... | 3  |
| 3. OBJETIVOS .....                                    | 4  |
| 3.1. Formulación del Problema.....                    | 4  |
| 3.2. Objetivo General .....                           | 4  |
| 3.3. Objetivos Específicos .....                      | 4  |
| 4. MARCO TEORICO .....                                | 5  |
| 5. MATERIALES Y MÉTODOS.....                          | 11 |
| 5.1. Diseño del estudio.....                          | 11 |
| 5.2. Criterios de Inclusión y Exclusión .....         | 11 |
| 5.3. Variables de Estudio .....                       | 12 |
| 5.4. Método de Recolección de Datos.....              | 13 |
| 5.5. Análisis Estadístico .....                       | 13 |
| 6. RESULTADOS .....                                   | 14 |
| 8.CONCLUSIONES .....                                  | 23 |
| 9. RECOMENDACIONES: .....                             | 24 |
| 10. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS: .....                 | 25 |
| ANEXO .....   | 28 |



## **TABLAS**

|        |   |    |
|--------|---|----|
| Tabla1 | Pacientes con diagnóstico de Anemia atendidos en el Hospital Roberto Gilbert (enero 2019 - diciembre 2020).....   | 14 |
| Tabla2 | Prevalencia de pacientes con diagnóstico de Anemia por déficit de glucosa 6 fosfato atendidos en el Hospital Roberto Gilbert (enero 2019 - diciembre 2020)..... | 14 |
| Tabla3 | Características de los pacientes con diagnóstico de Anemia por déficit de glucosa 6 fosfato. ....   | 15 |
| Tabla4 | Pacientes con diagnóstico de déficit de glucosa 6 fosfato hospitalizados durante el periodo 2019 – 2020.....  | 18 |

## **GRÁFICOS**

|            |  |    |
|------------|--|----|
| Gráficos1  | Prevalencia de sexo en pacientes con diagnóstico de anemia por déficit de glucosa 6 fosfato atendidos en el Hospital Roberto Gilbert periodo 2019 - 2020. ....             | 16 |
| Gráficos 2 | Prevalencia de tipo de variante enzimática en pacientes con diagnóstico de déficit de glucosa 6 fosfato atendidos en el Hospital Roberto Gilbert periodo 2019 - 2020. .... | 17 |

## RESUMEN

**Introducción:** El déficit de glucosa 6 fosfato es el defecto enzimático más común a nivel mundial en pediatría. En Ecuador no existen estudios respecto a la prevalencia de este defecto. Su padecimiento dispone a la población en general a posibles complicaciones si no se realiza la debida prevención de crisis. Por lo que se hace necesario conocer la realidad de esta patología en el Ecuador y se toma este problema como punto eje para este estudio. **Métodos:** El diseño del estudio es observacional, retrospectivo, transversal y descriptivo durante los años 2019-2020 en el que se incluye a los pacientes pediátricos atendidos en el hospital Roberto Gilbert con diagnóstico de anemia y que cumplen criterios de inclusión. **Resultados:** La población con diagnóstico de anemia por déficit de glucosa 6 fosfato durante los 2 años de estudio en el hospital Roberto Gilbert es de 161 pacientes, se obtiene una prevalencia del 4.1%. **Conclusiones:** El déficit de glucosa 6 fosfato está ligado al sexo masculino. La variante II de la Clasificación de la OMS de la enzima glucosa 6 fosfato es la predominante en la población pediátrica del Ecuador incluida en este estudio. El grupo etario prevalente de los pacientes con este déficit es de 1 a 3 años. Todos los pacientes diagnosticados con esta patología que requieren hospitalización por hemólisis aguda secundaria a algún desencadenante requieren transfusión sanguínea.

**Palabras clave:** anemia, déficit de glucosa 6 fosfato (G6PD), eritrocito, prevalencia, niños, favismo.

## ABSTRACT

**Introduction:** Glucose-6-phosphate deficiency is the most common enzyme defect worldwide in pediatrics. In Ecuador there are no studies regarding the prevalence of this defect. His condition disposes the population in general to possible complications if proper crisis prevention is not carried out. Therefore, it is necessary to know the reality of this pathology in our country and this problem is taken as the axis for this study. **Methods:** The study design is observational, retrospective, cross-sectional and descriptive during the years 2019-2020, in which pediatric patients treated at the Roberto Gilbert hospital with a diagnosis of anemia and who meet the inclusion criteria are included. **Results:** The population diagnosed with anemia due to glucose-6-phosphate deficiency during the 2 years of study at the Roberto Gilbert hospital is 161 patients, a prevalence of 4.1% is obtained. **Conclusions:** Glucose-6-phosphate deficiency is linked to male sex. Variant II of the WHO Classification of the enzyme glucose 6 phosphate is predominant in the pediatric population of Ecuador included in this study. The prevalent age group of patients with this deficit is 1 to 3 years. All patients diagnosed with this pathology who require hospitalization for acute hemolysis secondary to some trigger require a blood transfusion.

**Keywords:** anemia, glucose-6-phosphate deficiency (G6DP), erythrocyte, prevalence, children, favism.

## **1. INTRODUCCIÓN**

El déficit de glucosa 6 fosfato es el defecto enzimático más común a nivel mundial en pediatría (1-2,3). Sin embargo, se revisaron datos en el Instituto nacional de estadísticas y censos de Ecuador (INEC), reportes o estadísticas de morbilidad de enfermedades del Ministerio de salud de Ecuador (MSP), además de repositorios nacionales de universidades, y estudios publicados en la web y no se obtuvo datos sobre prevalencia de esta patología en Ecuador, en la población pediátrica específicamente. Su padecimiento dispone a la población en general a posibles complicaciones si no se realiza la debida prevención de crisis que conllevan a alguna hospitalización o tratamiento específico que demanda a su vez gastos de salud públicos y/o privados. Es importante, además, conocer también los posibles desencadenantes de crisis de manera que la población y sus familiares los conozca con el fin de evitarlos.

Por ende, se hace necesario conocer la prevalencia de esta patología en el Ecuador y se toma este problema como punto eje planteado para este estudio. Se pretende entonces, determinar cuál es la prevalencia del déficit de glucosa 6 fosfato en la población pediátrica con anemia atendida en el hospital Roberto Gilbert durante un periodo de tiempo. Conocer la realidad del Ecuador sobre esta patología, otorga a sus habitantes y personal de salud las herramientas necesarias para la realización de planes de prevención de las posibles complicaciones en los niños.

## **2. EL PROBLEMA**

### **2.1. Identificación, Valoración y Planteamiento**

El déficit de glucosa 6 fosfato es el defecto enzimático más común a nivel mundial (1-2,3,4,5), se ha estudiado su prevalencia y realmente se muestra valores similares en distintos países. Sin embargo, el valor puede descender algo en algunos países desarrollados, puesto que tienen mayor disponibilidad de recursos de promoción, información y detección a tiempo para prevención de complicaciones de la enfermedad.

En un estudio retrospectivo de los resultados del programa de tamiz neonatal de la Secretaría de Salud de México efectuado del 20 de mayo de 2017 al 31 de mayo de 2018, se obtuvo un resultado de prevalencia en dicho país de 4.26% (6).

Se revisaron datos en el Instituto nacional de estadísticas y censos de Ecuador (INEC), reportes o estadísticas de morbilidad de enfermedades del Ministerio de salud de Ecuador (MSP), además de repositorios nacionales de universidades, y estudios publicados en la web, no existen datos ni estudios previos de prevalencia de esta patología en población pediátrica en el Ecuador, se hace evidente que la estadística en el país es escasa, por lo que es necesario llevar un mejor registro en esta población, para realización de la respectiva información de los pacientes y sus familiares, además de plantear la posibilidad de incluir el tamizaje de la patología y realizar estrategias preventivas con el fin de reducir las tasas de complicaciones e ingresos hospitalarios por crisis hemolíticas, lo que conlleva a su vez a mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

### **3. OBJETIVOS**

#### **3.1. Formulación del Problema**

¿Cuál es la prevalencia de pacientes con déficit de glucosa 6 fosfato en pacientes pediátricos con anemia entre los 0 meses y 17 años 11 meses 30 días?

#### **3.2. Objetivo General**

Determinar la prevalencia de pacientes que presentan déficit de glucosa 6 fosfato en pacientes pediátricos menores de 17 años 11 meses 30 días, con anemia atendidos en el hospital Roberto Gilbert durante el periodo 2019-2020.

#### **3.3. Objetivos Específicos**

Identificar grupo etario que presenta esta patología con mayor frecuencia.

Corroborar la asociación de esta patología con el sexo masculino.

Determinar la variante más común del déficit de glucosa 6 fosfato.

Establecer el porcentaje de pacientes que requieren hospitalización por crisis hemolíticas.

Precisar el desencadenante más común de la crisis hemolítica.

Detallar el porcentaje de pacientes que requieren transfusión de glóbulos rojos concentrados.

Reconocer el área de atención más común en los casos de deficiencia de glucosa 6 fosfato (G6PD).

## **4. MARCO TEORICO**

### **Definición**

La enfermedad por déficit de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa (G6PD) es una patología hereditaria que esta estrictamente ligada al cromosoma X (1-3,7).

### **Epidemiología**

Es una de las anemias hemolíticas hereditarias que presenta mayor prevalencia en regiones tropicales y subtropicales del mundo, y es la deficiencia enzimática humana más común a nivel mundial, pues se estima que afecta a más de 400 millones de personas en el mundo (1-3,5,8,9,10,11).

### **Mutación del gen**

La mutación del gen causante de la deficiencia de esta enzima se encuentra en el brazo largo del cromosoma x, por lo cual la enfermedad se presenta principalmente en el sexo masculino (1-10,12,13). Los varones son homocigotos para esta alteración, es decir que pueden ser normales en la actividad enzimática o deficitarios en la mayoría de los casos (4,12). Sin embargo, en el caso de las mujeres, debido al efecto Lyon, pueden presentarse casos de heterocigotas y se comportan como mosaicos, por lo que también se han descrito casos clínicos de iguales características al del varón homocigoto (10-12,13).

### **Previa historia**

En la historia, esta deficiencia fue descrita inicialmente en el año de 1956 en aquellos humanos que desarrollaban anemia hemolítica posterior al uso o tratamiento con la medicación primaquina contra la enfermedad de la malaria (2-3,11). Este cuadro hemolítico que desarrollaban dichos pacientes se presentaba de iguales características al de aquellos que se daban en pacientes que ingerían habas, o a los de los pacientes recién nacidos que presentaban ictericia neonatal. Su determinación cromosómica se conoció en 1958, y las variantes electroforéticas se demostraron en 1962 (2-11,14).

## **Presentación clínica de la enfermedad**

En cuanto a su presentación clínica, además de la bioquímica e incluso la genética es muy heterogénea (4,6). La sospecha de esta patología radica fundamentalmente en aquellos pacientes que presentan crisis hemolíticas agudas y que tengan el antecedente de ingesta de habas, infecciones virales o bacterianas, consumo de medicamentos antimaláricos o antibióticos, y que el cuadro clínico remita espontáneamente después de 4 a 5 días (15,16). Se debe tomar en cuenta que la disminución tanto como la ausencia de la enzima provocan vulnerabilidad de eritrocito al estrés oxidativo provocado por algunos fármacos o la ingesta de habas (13,15). Entonces, su presentación clínica se da de manera variable, manifestándose como crisis hemolítica, siendo la más clásica el favismo; de forma crónica no esferocítica y como hiperbilirrubinemia neonatal (15).

## **Constitución de la enzima**

La Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa (G6PDasa) es una enzima que se localiza en el citoplasma de todas las células (12). Su forma activa se presenta como dos monómeros (homodímero) o cuatro monómeros (homotetrámero) (1,12). A su vez, cada monómero está formado por 515 aminoácidos y un peso molecular de 59.2 kilo dáltones (1-9,15). Este monómero tiene dos dominios críticos que son regiones para la función: el primer dominio constituido por los primeros 198 aminoácidos y el sitio donde se une la coenzima (NADP), y el segundo dominio lo forman del aminoácido 199 al 515, y el sitio activo de la unión al sustrato (glucosa 6 fosfato) lo conforman los residuos 198 al 206 (9-15,17).

## **Función de la enzima**

La función principal de la enzima G6PDasa es catalizar la oxidación de glucosa 6 fosfato a 6-fosfoglucolactona, esto se logra con la reducción de Nicotinamida Adenina Dinucleótido Fosfato (NADP) a Nicotinamida Adenina Dinucleótido Fosfato reducido (NADPH) (1-3,6).

En el glóbulo rojo, la enzima G6PD permanece un promedio de vida de 62 días. En el caso de los eritrocitos maduros y senescentes, estos presentan



una reducción fisiológica en la actividad de la enzima G6PD y en estados de alto estrés oxidativo estos eritrocitos pueden sufrir hemólisis (1-3,18).

La enzima participa en el primer paso de la vía de las pentosas, es decir, transforma casi el 10% de la glucosa-6-fosfato para la formación de NADPH. Entonces, se puede decir que la función primordial es mantener el poder reductor de las enzimas Glutación reductasa y Catalasa, cuya función a su vez es detoxificar los radicales superóxidos como el peróxido de hidrógeno que se forman en el intercambio de Oxígeno y dióxido de carbono (CO<sub>2</sub>) (15-17,18,19).

### **Variantes de la enzima**

La Organización Mundial para la Salud (OMS) desarrollo una clasificación de las variantes de la enzima basada en las características bioquímicas y movilidad electroforética donde se presentan 4 grupos principales denominados G6PDB<sup>+</sup> (variante normal o silvestre) G6PDA (variante africana común) G6PDA<sup>-</sup> (variante africana rara) y G6PDMed (variante Mediterránea) (12,15). Con el avance tecnológico de hoy en día de la biología molecular se ha podido describir 200 mutaciones que producen deficiencia de G6PD (5,12). Como algunas variantes bioquímicas de G6PD mostraron tener una o dos mutaciones, la OMS implemento una nueva clasificación que considera el porcentaje de actividad enzimática residual y las características clínicas, como se muestra en el anexo, la Tabla 5 (5-8,10,12,17,19).

### **Estudios de laboratorio**

El valor de anemia puede presentarse de moderada a extremadamente grave y en ausencia de otras anomalías hematológicas preexistentes, la anemia es normocítica y normocrómica (7). También, la forma de los glóbulos rojos puede ser llamativa y se puede hallar los cuerpos de Heinz, los cuales aparecen de manera transitoria, porque tienden a ser rápidamente eliminados por el bazo (16).

La haptoglobina se reduce y puede ser indetectable. Los glóbulos blancos suelen ser moderadamente elevado, con un predominio de granulocitos. El

recuento de plaquetas puede normal, mayor o moderadamente disminuido (16). El nivel de bilirrubina es elevado, pero los niveles de enzimas hepáticas son generalmente normales (16).

Sin embargo, la certeza del diagnóstico está determinado por pruebas confirmatorias de laboratorio tipo cualitativos (prueba de Beutler o “mancha fluorescente” y electroforesis de G6PDasa), o el estudio cuantitativo como la cuantificación de actividad enzimática residual; y el estudio de biología molecular para detección de mutaciones presentes en el gen G6PD que determinan su genotipo (20).

### **Tratamiento**

El tratamiento de esta patología se basa en 3 ejes fundamentales: la primera es anular causas que produzcan estrés oxidativo, la segunda es suplementar con ácido fólico y hierro a los pacientes que la padecen, y la tercera es no realizar esplenectomía (1,12).

En el caso de pacientes que presenten anemia hemolítica aguda y favismo se realizan transfusiones (21), pero en casos graves o que produzcan síndrome anémico. Se debe tomar en cuenta la necesidad de realizar hemodiálisis si hay falla renal aguda (20,22).

En el caso de ictericia neonatal leves, estos no requieren tratamiento; los casos intermedios requieren fototerapia; y los casos graves requieren transfusión de intercambio (16,21). Los recién nacidos con deficiencia de esta enzima, se deben considerar como de alto riesgo y requerir mayor vigilancia y un tratamiento más intensivo de Hiperbilirrubinemia (1-7,16).

Es importante evitar la exposición a drogas productoras de crisis hemolíticas y se ha de indicar transfusión de intercambio cuando se presenten infecciones recurrentes (1-6,22).

### **Prevención**

Debido a que ictericia neonatal y la anemia hemolítica son las manifestaciones más comunes deficiencia de esta enzima, es importante

determinar la prevención, para lo cual se considera primordial identificar a las personas con la deficiencia (7-16,22).

Una vez que se sabe que una persona es deficiente de la enzima, se debe evitar la exposición a agentes que pueden desencadenar crisis. Es necesario el uso del tamizaje de detección de la Deficiencia de la Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, para la detección temprana de la enfermedad y prevención de posibles complicaciones (7-11,16,19).

### **Situación en otros países**

En Latinoamérica, la deficiencia de glucosa 6 fosfato se centra en mayor número en las regiones costeras (8). Los niveles más elevados de esta deficiencia se encuentran en las provincias centrales y de la costa del sur de Brasil (8). A nivel de países tales como Argentina, Bolivia, Costa Rica, México, Panamá y Perú la frecuencia es menor al 1%; entre el 1 y 3% en Belice, República Dominicana, Guatemala, Honduras y Guyana; y entre el 3 y 5% en Brasil, Colombia, El Salvador y Paraguay. Las mayores prevalencias se calculan en Haití (5,2%) y Venezuela (8,6%) (9,13).

En México, por ejemplo, la detección y caracterización bioquímica de la deficiencia de G6PD se ha realizado desde 1968 y se ha determinado la prevalencia de 0.95% (7). La deficiencia en dicho país es heterogénea, tiene como variante más común la G6PD A<sup>-</sup> (1,8) y en un estudio en 10 estados de la República Mexicana se encontraron 18 variantes (7).

En Ecuador existe pocos datos sobre la deficiencia de esta enzima, ya que es una patología poco frecuente y podría aumentar por la alta tasa de inmigración que ha sufrido los diferentes países de América y del mundo y deberá ser sospechada en todos aquellos que presenten la sintomatología asociada a los factores de riesgo (14,23).

Aunque en Ecuador existen pocos datos sobre la prevalencia por el déficit enzimático de la glucosa 6 fosfato, esta debe ser investigada ya que en el país existen enfermedades que se relacionan con la deficiencia de la enzima; tal es el caso de la ictericia neonatal, la anemia y la malaria. El Instituto nacional de estadísticas y censos junto al Registro estadístico de

camas y egresos hospitalarios (INEC, 2018) mencionan a la ictericia neonatal como la tercera enfermedad más frecuente en menores de 1 año (23); siendo la misma una de las primeras manifestaciones clínicas asociadas al déficit enzimático de la glucosa 6 fosfato, por lo que esta debería ser un signo de alerta para descartar si esa sintomatología se debe o no a esta patología.

## **5. MATERIALES Y MÉTODOS**

### **5.1. Diseño del estudio**

El diseño del estudio es observacional, retrospectivo, transversal y descriptivo.

Se incluyeron todos los pacientes pediátricos con anemia de todos los tipos y de aquellos pacientes se determinó aquellos que porten diagnóstico de déficit de glucosa 6 fosfato y que cumplen con los criterios de inclusión atendidos en el Hospital Roberto Gilbert Elizalde en el período Enero 2019– Diciembre 2020.

### **5.2. Criterios de Inclusión y Exclusión**

#### **Criterios de Inclusión**

- Pacientes de 0 meses a 17 años 11 meses 30 días de edad con diagnóstico consignado de anemia, atendidos durante el periodo enero 2019 - diciembre 2020.
- Pacientes atendidos en todas las áreas del hospital Roberto Gilbert: emergencia, hospitalización, consulta externa, con diagnóstico de anemia.
- Diagnóstico confirmado de déficit de glucosa 6 fosfato.
- Historia Clínica completa.

#### **Criterios de Exclusión**

- Pacientes que cuenten con un solo resultado de glucosa 6 fosfato menor de 4 u/g de hemoglobina.
- Pacientes que cuenten con resultados de laboratorios externos al hospital.
- Pacientes con determinación normal de glucosa 6 fosfato.

### 5.3. Variables de Estudio

| Variable   | Indicador  | Unidades, Categorías o Valor Final                                | Tipo/Escala                                    |
|--|--|---|--|
| <b><i>Variable de interés</i></b>                                    |  |   |  |
| Prevalencia de déficit de glucosa 6 fosfato en pacientes con anemia. | No. De pacientes con deficiencia de la enzima /Total de pacientes con anemia atendidos en el Hospital Roberto Gilbert *100 | Porcentaje  | Cuantitativa Discreta                          |
| <b><i>Variables de caracterización</i></b>                           |  |   |  |
| Glucosa 6 fosfato Tipo de variante de glucosa 6 fosfato              | Valor de glucosa 6 fosfato obtenido Tipo de variante   | Menor de 4 Mayor de 4 Clase I Clase II Clase III Clase IV Clase V | Cuantitativa Dicotómica. categórica politómica |
| Edad   | Tiempo transcurrido desde nacimiento hasta el presente estudio.  | Años  | Cuantitativa Discreta                          |
| Sexo   | Sexo   | Masculino Femenino  | Cualitativa Categórica Nominal                 |
| Procedencia  | Lugar nacimiento de  | Costa Sierra Oriente Galápagos Exterior                           | Categórica politómica                          |
| Desencadenantes de crisis  | Factores desencadenantes de crisis   | Alimentos Fármacos Infecciones                                    | Categórica politómica                          |
| Transfusión de concentrados de eritrocitos en crisis hemolíticas     | Transfusión de glóbulos rojos  | Si no   | categórica dicotómica                          |
| Área de atención en el hospital                                      | Área de atención   | Emergencia Hospitalización Terapia intensiva Consulta externa     | Categórica politómica                          |

#### **5.4. Método de Recolección de Datos**

El método de muestreo que se realizó fue no aleatorio puesto que se revisaron todas las historias clínicas del sistema SERVINTE de absolutamente todos los pacientes de edad pediátrica que portaban diagnóstico de anemia por todas las causas y luego se determinaron y separaron los datos de aquellos pacientes filiados con diagnóstico de anemia por déficit de glucosa 6 fosfato pero que cumplieran con los criterios de inclusión y exclusión presentados para el presente estudio.

#### **5.5. Análisis Estadístico**

Para el análisis estadístico del presente estudio se usó una hoja para recolección de datos con todas las variables presentadas y tomadas en cuenta para el presente estudio en el programa Microsoft Excel X. A su vez, una vez obtenidos dichos datos se realizó la estadística respectiva con su cálculo de manera que las variables se demuestran en frecuencia con el respectivo porcentaje.

## 6. RESULTADOS

**Tabla1**

***Pacientes con diagnóstico de Anemia atendidos en el Hospital Roberto Gilbert (enero 2019 - diciembre 2020).***

| <b>AÑO DE ATENCIÓN</b> | <b>N= (%)</b> |
|------------------------|---------------|
| 2019                   | 3008 (77.44%) |
| 2020                   | 876 (22.66%)  |
| Total                  | 3884 (100%)   |

Fuente: Base de Datos Hospital Roberto Gilbert Elizalde 2019 – 2020

El universo total de pacientes con anemia por todas las causas se muestra en la tabla 1, distribuido inicialmente por año de atención, siendo así que en el año 2019 se atendieron 3008 pacientes, y en el 2020 fueron 876, obteniendo un gran total de 3884 pacientes.

**Tabla2**

***Prevalencia de pacientes con diagnóstico de Anemia por déficit de glucosa 6 fosfato atendidos en el Hospital Roberto Gilbert (enero 2019 - diciembre 2020)***

| <b>Población pediátrica con diagnóstico de anemia.</b> | <b>N= 3884 (100%)</b> |
|--|-----------------------|
| Pacientes con anemia por déficit de glucosa 6 fosfato  | 161 (4.1%)            |
| Pacientes con diagnóstico de anemia por otras causas   | 3723 (95.9%)          |

Fuente: Base de Datos Hospital Roberto Gilbert Elizalde 2019 – 2020

Dentro del universo de pacientes con diagnóstico de anemia, se realizó el filtro respectivo de los criterios de inclusión y exclusión para el presente estudio, obteniendo, así como se muestra en la Tabla 2, que la subpoblación con diagnóstico de anemia por déficit de glucosa 6 fosfato es de 161 pacientes, es decir, se obtiene una prevalencia del 4.1%.



**Tabla3**

**Características de los pacientes con diagnóstico de Anemia por déficit de glucosa 6 fosfato.**

| <b>Características</b>                       | <b>n=161 (100%)</b> |
|--|---------------------|
| <b>Sexo</b>                                  |                     |
| Masculino                                    | 149 (92.5%)         |
| Femenino                                     | 12 (7.5%)           |
| <b>Edad (grupo etario)</b>                   |                     |
| Menor de 1 mes                               | 3 (1.9%)            |
| 1 mes a 1 año                                | 16 (9.9%)           |
| 1 a 3 años                                   | 75 (46.6%)          |
| 3 a 10 años                                  | 43 (26.7%)          |
| Mayor de 10 años                             | 24 (14.9%)          |
| <b>Procedencia</b>                           |                     |
| Costa  | 159 (98.8%)         |
| Sierra                                       | 0                   |
| Oriente                                      | 1 (0.6%)            |
| Galápagos                                    | 1(0.6%)             |
| Exterior                                     | 0                   |
| <b>Tipo de variante de glucosa 6 fosfato</b> |                     |
| Clase I                                      | 0 (0%)              |
| Clase II                                     | 95 (59.1%)          |
| Clase III                                    | 66 (40.9%)          |
| Clase IV                                     | 0 (0%)              |
| Clase V                                      | 0 (0%)              |
| <b>Área de atención</b>                      |                     |
| Hospitalización                              | 20 (12.4%)          |
| Consulta externa                             | 141 (87.6%)         |

Fuente: Base de Datos Hospital Roberto Gilbert Elizalde 2019 – 2020

En la tabla 3 se recogen las características basales de la población sobre la cual se basa el presente estudio. El rango de edad más común en el que consultaron por la patología fue de 1 a 3 años con 46.6%. La mayoría de los pacientes proceden de la Costa de nuestro país con el 98.8%. Así mismo, el

área de atención más frecuente de atención es la consulta externa del hospital con 141 pacientes atendidos durante los dos años de estudio, lo cual corresponde al 87.6% de la población.

### **Gráficos1**

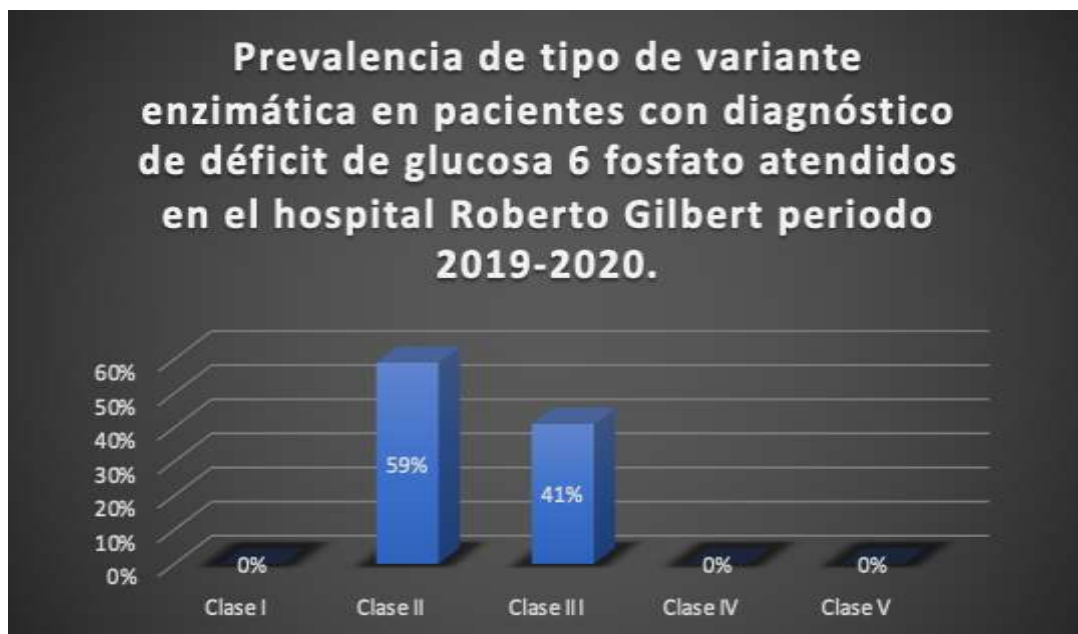
**Prevalencia de sexo en pacientes con diagnóstico de anemia por déficit de glucosa 6 fosfato atendidos en el Hospital Roberto Gilbert periodo 2019 - 2020.**



Fuente: Base de Datos Hospital Roberto Gilbert Elizalde 2019 – 2020

De la muestra de 161 pacientes predominó el sexo masculino en el 92.5% de los casos, los porcentajes respectivos a cada sexo durante cada año se detallan en el gráfico 1.

**Prevalencia de tipo de variante enzimática en pacientes con diagnóstico de déficit de glucosa 6 fosfato atendidos en el Hospital Roberto Gilbert periodo 2019 - 2020.**



Fuente: Base de Datos Hospital Roberto Gilbert Elizalde 2019 – 2020

El tipo de variante de glucosa 6 fosfato que se obtuvo con mayor prevalencia en la población de estudio es el de Clase II con el 59.1%, estos resultados se aprecian en el gráfico 2, donde se detalla el porcentaje correspondiente a cada tipo de variante.

**Tabla4**

**Pacientes con diagnóstico de déficit de glucosa 6 fosfato hospitalizados durante el periodo 2019 – 2020.**

| <b>Factores y tratamiento.</b>  | <b>N=20 (100%)</b> |
|---|--------------------|
| <b>Desencadenantes de crisis en pacientes que requirieron hospitalización.</b>                        |                    |
| Alimentos   | 14 (70%)           |
| Fármacos  | 1 (5%)             |
| Infecciones   | 5 (25%)            |
| <b>Transfusión de glóbulos rojos concentrados en pacientes que ingresaron por crisis hemolíticas.</b> |                    |
| Si requirió   | 20 (100%)          |
| No requirió   | 0 (0%)             |

Fuente: Base de Datos Hospital Roberto Gilbert Elizalde 2019 – 2020

En la Tabla 4 se especifica que 20 pacientes (12.4% de población con diagnóstico de déficit de glucosa 6 fosfato) fue atendida en el área de emergencia, ya que todos presentaron crisis hemolíticas y por ende requirieron hospitalización. Se detalla además que la principal causa desencadenante de estas crisis fue en su mayoría por la alimentación en el 70% de los casos. También se demuestra que el 100% de estos pacientes sub - estudiados requirieron transfusión de glóbulos rojos durante la hospitalización.

## 7. DISCUSIÓN

De acuerdo con los resultados obtenidos notamos que la prevalencia de la patología estudiada es del 4.1% durante los dos años de estudio. Se puede correlacionar con otros estudios realizados en otros países, donde el valor es prácticamente similar en prevalencia (8-9,13). Se corrobora dicha prevalencia en la obtenida por Maldonado-Silva et al (6) en su estudio realizado en México durante el 2018 donde reporta una prevalencia de 4.2% en su población estudiada.

Gómez Manzo et. Al (8) describe en su estudio que la prevalencia de esta patología en países tales como Argentina, Bolivia, Costa Rica, México, Panamá y Perú son menor al 1%; entre el 1 y 3% en Belice, República Dominicana, Guatemala, Honduras y Guyana; y entre el 3 y 5% en Brasil, Colombia, El Salvador y Paraguay. Las mayores prevalencias se calculan en Haití (5,2%) y Venezuela (8,6%).

Además, en el contexto actual se debe mencionar que hasta el presente, tal como lo describen Chuico López et al (23) y Cevallos et al (14) en sus respectivos estudios realizados, en Ecuador se presenta una prevalencia de anemia por deficiencia de hierro aproximadamente del 6,6% de su población infantil, y se puntualiza que el 18.6% de la población menor de 5 años presentan anemia sin relación alguna con la deficiencia de hierro, por ende se hace necesario identificar otras causales que pudieran conllevar a esta condición tales como: las infecciones, deficiencias de otros micronutrientes y causas genéticas asociadas al déficit de glucosa 6 fosfato. Pudiera tomarse este punto también como eje de partida para otros estudios a futuro.

En cuanto a los objetivos planteados en el presente estudio se identifica que el grupo etario en el cual se presenta la mayoría de los casos es de 1 a 3 años (46.6%) y esto se debe porque a esta edad se realiza la introducción de diversos alimentos que pudieran considerarse como factores desencadenantes de crisis hemolíticas, las cuales están presentes en pacientes que son portadores de la deficiencia y que lo

descubren a raíz de alguna complicación. Tal como lo describe P. Bello Gutiérrez et al (20) en su estudio realizado en Madrid, 2015.

Dentro de la población estudiada se corrobora que la patología está ligada al cromosoma X y por ende la mayoría de los pacientes (92.5%) corresponden al sexo masculino, esto coincide con lo descrito por Ying He et al (5) en su estudio realizado en China durante el 2020 donde refiere diferencia significativa entre ambos sexos, siendo prevalente en el masculino también. El resto de los pacientes del presente estudio, que corresponden al sexo femenino han sido derivadas a una valoración genética que pudiera ser el punto inicial de algún otro estudio de investigación en el futuro.

Existen diversas variantes descritas de la enzima glucosa 6 fosfato, como se ha descrito en la teoría, en el presente estudio se determina que la variante más común de la población ecuatoriana de acuerdo con la clasificación de la OMS pertenece al tipo II (59.1%). Este resultado se diferencia del referido por DePina et al (3) en su estudio realizado en la población de Cabo Verde en el 2020 ya que obtuvo mayor prevalencia (34.5%) pertenecen a la variante V, mientras que solo un 5.8% pertenecían a la variante II como la mayoría de los referidos en este estudio. Recordemos que no todos los países, incluido el Ecuador, cuentan con el avance tecnológico para determinar por biología molecular el tipo de mutación, por lo que se acogen a la clasificación de la OMS implementando el porcentaje de actividad enzimática residual y las características clínicas de los pacientes estudiados (anexo tabla 5).

Sin bien es cierto que la captación de pacientes durante el tiempo establecido fue en todas las áreas del hospital se denota que la mayoría de los pacientes fueron atendidos en el área de consulta externa (87.6%). Sin embargo cabe detallar que se evidencia una gran diferencia significativa entre el porcentaje de pacientes atendidos y captados entre los dos años de estudios (2019 - 2020), se asume esto debido a la pandemia Covid19, ya sea, por parte administrativa del hospital en que se disminuyó el número de pacientes atendidos o porque la situación

epidemiológica del país no permitía que los pacientes acudan al hospital a sus valoraciones, es un punto importante a tomar en consideración a la hora de comparar la cantidad de pacientes entre un año y otro.

Otro de los objetivos planteados para este estudio se estableció el porcentaje de pacientes con esta patología que requirieron hospitalización por crisis hemolíticas (12.4%), y a estos se les realizó un sub estudio para determinar qué porcentaje de ellos requirieron transfusión de glóbulos rojos, dando como resultado que el 100% lo requirieron, porque presentaron datos clínicos de síndrome anémico. A su vez se precisa que la mayor cantidad de pacientes que presentó estas crisis tuvieron como desencadenante principal los alimentos (70%), por lo que se deduce que tiene una relación con la edad e introducción de alimentación complementaria. Esto coincide con lo descrito por P. Bello Gutiérrez et al (20) en su estudio realizado en Madrid durante el 2105 donde refiere que la mayoría de su población estudiada con esta patología requirió hospitalización y transfusión.

Se debe reconocer limitaciones en el presente estudio, ya que, al ser un estudio retrospectivo, donde se obtiene información por medio de historias clínicas se toma en cuenta que alguno de los casos o complicaciones, pudieran no estar registradas o pudieran haberlo sido con otros diagnósticos no consignados o tomados en cuenta para este estudio. Si bien es cierto que el Hospital Roberto Gilbert es una entidad de referencia en la zona, y que recibe pacientes de todas las provincias, se determinó que la mayoría de los pacientes con la patología provienen de la Costa (98.8%), lo cual coincide con el estudio de Gómez Manzo et al (8) en el que describe que la mayoría de su población se ubica en la costa, sin embargo se hace difícil determinar que la patología se presente netamente en esta región, por lo que este resultado no se puede extrapolar a la población pediátrica del país.

Finalmente, tal como lo describe Ramírez- Cheyme et al (16) en otras regiones, como Asia y El Mediterráneo, se realiza un tamizaje neonatal en el que se incluye la determinación de glucosa 6 fosfato, sin embargo,

la mayor parte de los países, incluido Ecuador, no lo incluyen en su tamizaje neonatal básico. Se coincide con Zeinab A et al (13) quien describe en su estudio que se hace necesario incluir la determinación de déficit de glucosa 6 fosfato como parte del tamizaje neonatal básico con el fin de prevención de complicaciones que pudieran presentar los pacientes.

Es difícil comparar con algún otro estudio realizado en otro hospital pediátrico del Ecuador ya que no existen estudios realizados previamente, y específicamente en la población pediátrica.

El Hospital Roberto Gilbert al ser hospital de tercer nivel y que brinda atención a pacientes de las diferentes provincias del país, servirá como referente para la realización de estudios futuros que conlleven a la concientización de la existencia de la enfermedad por déficit de glucosa 6 fosfato y del abordaje de esta para evitar sus posibles complicaciones en los diferentes grupos etarios.



## 8.CONCLUSIONES

- El déficit de glucosa 6 fosfato está ligado al sexo masculino.
- En los pacientes pediátricos de Ecuador incluidos en el presente estudio predomina la variante II de la Clasificación de la OMS de la enzima glucosa 6 fosfato.
- El grupo etario prevalente de los pacientes con déficit de glucosa 6 fosfato es de 1 a 3 años, edad donde se introduce alimentos nuevos que pudieran ser desencadenantes de crisis hemolíticas.
- La determinación de los pacientes con el defecto enzimático que son identificados en etapa neonatal evita que dichos pacientes presenten crisis hemolíticas, con riesgo a la muerte o a complicaciones, puesto que se previene al paciente o familiar y se orienta sobre los fármacos o alimentos que se encuentran prohibidos y permitidos para así evitar crisis hemolíticas futuras.
- Existe un sub - registro de pacientes con esta patología, algunos no son registrados por la falta de investigación y recursos, o sospecha de parte del personal médico.
- Todos los pacientes diagnosticados con esta patología que requieren hospitalización por hemolisis aguda secundaria a algún desencadenante requieren transfusión sanguínea.

## **9. RECOMENDACIONES:**

Se hace necesario que el personal de salud conozca de esta patología y su asociación con el sexo masculino para determinar correctamente a que paciente solicitar la prueba de detección y no generar gastos innecesarios a los familiares.

Así como algunos países han incluido la determinación de glucosa 6 fosfato en programas de tamizaje genético neonatal, Ecuador debería considerar incluirlo en su tamizaje básico para determinar a la población que la padece y así evitar episodios hemolíticos graves, hiperbilirrubinemia neonatal y encefalopatía por kernicterus, así como prevenir la exposición a medicamentos oxidantes que desencadenen crisis hemolíticas que a su vez conlleven a una hospitalización.

## 10. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:

1. Alatorre-Salas M, González-Bizarro J, López Venegas I, Rojo Contreras W. Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Revista Salud Jalisco 2017. Número 3: 178-184. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/saljalisco/sj-2017/sj173e.pdf>
2. Beutler, Ernest. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: a historical perspective. Blood 2008. 111(1): 16-24. Disponible en: <https://ashpublications.org/blood/article/111/1/16/107976/Glucose-6-phosphate-dehydrogenase-deficiency-a>
3. DePina, Cecílio Mendes Pires, Alex Jailson Barbosa Andrade, Abdoulaye Kane Dia, António Lima Moreira, Maria Celina Moreira Ferreira, Artur Jorge Correia, Ousmane Faye, Ibrahima Seck, El Hadji Amadou Niang. The prevalence of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in the Cape Verdean population in the context of malaria elimination. March 16, 2020 Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0229574>
4. Uyoga, Macharia, Ndila, Nyutu, Shebe, Kennedy O. Awuondo, Mturi, Peshu, Tsofa, G. Scott, Maitland, Williams. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and susceptibility to childhood diseases in Kilifi, Kenya. Blood avances. Diciembre 2020 volumen 4, number 23. Disponible en: <https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2020003015>.
5. He, Y., Zhang, Y., Chen, X. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in the Han Chinese population: molecular characterization and genotype-phenotype association throughout an activity distribution. Sci Rep 10, 17106 (2020). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33051526/>.
6. Maldonado-Silva K, Hinojosa-Trejo MA, Ibarra-González J, Vela-Amieva M, Herrera-Perez LA, Parra G et al. Valores de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa y su repercusión en el número de sospechas de tamiz neonatal. Acta Pediatría Mex 2018; SI (39): 47s-57s. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2018/apms181f.pdf>
7. Instituto Mexicano de Seguridad Social. Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Tamizaje, diagnóstico, y tratamiento. Guía de Referencia Rápida. Año 2016. Disponible en: <https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/247GRR.pdf>
8. Gómez-Manzo S, López-Velázquez G, García-Torres I, Hernández-Alcantara G, Méndez-Cruz S, Marcial-Quino J, et al. Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa: De lo clínico a lo bioquímico. Acta Bioquím Clín Latinoam

- 2014; 48 (4): 409-20. Disponible en:  
<https://www.redalyc.org/pdf/535/53535594003.pdf>
- 9.** Arias S, Restrepo A. Deficiencia de G6PD en Colombia: valores enzimáticos normales y patológicos en Colombia. *Tribuna Médica* 2017; 262: 9-12. Disponible en:  
[http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0121-52562017000200007](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-52562017000200007)
- 10.** Rachael F. Grace. Bertil Glader. *Red Blood Cell Enzyme Disorders Pediatr Clin N Am* 65 (2018) 579–595. Disponible en:  
<https://doi.org/10.1016/j.pcl.2018.02.005>.
- 11.** Liu Z, Chaowen Y, Qingge L, Ren C. Chinese newborn screening for the incidence of G6PD deficiency and variant of G6PD gene from 2013 to 2017. *Human Mutation* 2019; 41 (1) 212–221. Disponible en:  
[https://www.researchgate.net/publication/335661343\\_Chinese\\_newborn\\_screening\\_for\\_the\\_incidence\\_of\\_G6PD\\_deficiency\\_and\\_variant\\_of\\_G6PD\\_gene\\_from\\_2013\\_to\\_2017](https://www.researchgate.net/publication/335661343_Chinese_newborn_screening_for_the_incidence_of_G6PD_deficiency_and_variant_of_G6PD_gene_from_2013_to_2017)
- 12.** Fonseca D, Mateus H, Silva C, Contreras N, Restrepo C. Deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa: Aspectos generales de la eritroenzimopatía más frecuente en el mundo. *Acta Med Colomb* 2005; 30(2): 59-64. Disponible en:  
[http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-24482005000200005](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-24482005000200005)
- 13.** Zeinab A Kasemy Wael A Bahbah, Sally M El Hefnawy, Safa H Alkalash. Prevalence of and mothers' knowledge, attitude and practice towards glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency among neonates with jaundice: a crosssectional study. *BMJ Open* 2020; disponible en:10.1136/bmjopen-2019-034079
- 14.** Cevallos Gema, Pasto Olga. “deficiencia de glucosa-6 fosfato deshidrogenasa relacionada con anemia hemolítica en niños de 5 a 10 años de edad de la escuela fiscal moises saenz parroquia la america cantón” Repositorio nacional Universidad estatal del sur de Manabi. 2017. Disponible en: <http://repositorio.unesum.edu.ec/bitstream/53000/726/1/UNESUM-ECU-Lab-Cli-2017-22.pdf>
- 15.** Pardhe B, Pandey R, Thalquotra M, Singh J, Sodhi KS. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: An update. *American Journal Of Pharm Research* 2018; 4(04). Disponible en:

[https://www.researchgate.net/publication/314063318\\_GLUCOSE\\_-\\_6\\_-\\_PHOSPHATE\\_DEHYDROGENASE\\_DEFICIENCY\\_AN\\_UPDATE](https://www.researchgate.net/publication/314063318_GLUCOSE_-_6_-_PHOSPHATE_DEHYDROGENASE_DEFICIENCY_AN_UPDATE)

- 16.** Ramírez-Cheyne J, Zarante I, Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa: situación actual, su relación con malaria y estrategias para calcular su prevalencia. *Universitas Médica* 2009; 50 (1): 58-76. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/2310/231018725005.pdf>
- 17.** Gilberto Bastidas, Hilda Pérez, Esmeralda Vizzi. Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa: características bioquímicas y moleculares. Prevalencia de la deficiencia. *Universidad de Manizales - Facultad de Ciencias de la Salud. Volumen 15 N° 1, Enero-Junio 2015.* Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/2738/273840435014.pdf>
- 18.** Van-Zwieten R, Verhoeven A, Roos D. Inborn defects in the antioxidant systems of human red blood cells. *Free Radical Biology and Medicine* 67 (2014): 377-386. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S089158491301527X>
- 19.** Verdugo P, Calvanese M, Rodríguez D, Cárcamo C. Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa en niños. Caso clínico. *Rev Chil Pediatr.* 2014; 85: 74-9. Disponible en: [https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062014000100010](https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062014000100010)
- 20.** P. Bello Gutiérrez a y L. Mohamed Dafa. Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa: revisión a propósito de un caso. *Rev Pediatr Aten Primaria* vol.17 no.68 Madrid oct./dic. 2015. Disponible en: [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1139-76322015000500014](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322015000500014)
- 21.** Tintinalli JE, Stapczynski J, Ma O, Yealy DM, Meckler GD, Cline DM. eds. *Tintinalli's Emergency Medicine: A Comprehensive Study Guide, 8e.* McGraw Hill; 2016. Accessed Disponible en: <https://accessmedicine.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1658&sectionid=109384117>.
- 22.** Blood Luzzatto L, Nannelli C, Notaro R. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency.. 2020 Sep 10;136(11):1225-1240. Disponible en: <https://doi.org/10.1182/blood.2019000944>
- 23.** Chuico López, Vargas Olalla. Complicaciones asociadas a la deficiencia de glucosa 6 fosfaato en neonatos. *Universidad estatal de milagro.* 2019. Disponible en: <http://repositorio.unemi.edu.ec/handle/123456789/4791>

## ANEXO

**TABLA 5 Clasificación de variantes de Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa según la OMS (12).**

| <b>Clase</b> | <b>Nivel de actividad enzimática eritrocitaria</b> | <b>Grado de deficiencia enzimática</b> | <b>Manifestaciones clínicas</b>           |
|--------------|--|--|---|
| <b>I</b>     | No detectable                                      | Deficiencia grave                      | Anemia hemolítica crónica no esferocítica |
| <b>II</b>    | Actividad residual del 1 al 10%                    | Deficiencia grave                      | Hemolisis aguda                           |
| <b>III</b>   | Actividad residual del 10 al 60%                   | Deficiencia moderada                   | Hemólisis aguda ocasional                 |
| <b>IV</b>    | Actividad residual del 60% al 150%                 | Actividad normal                       | Sin manifestaciones                       |
| <b>V</b>     | Actividad mayor al 100%                            | Actividad aumentada                    | Sin manifestaciones                       |



## DECLARACIÓN Y AUTORIZACIÓN

Yo, Cruz Barrera, Aura Gabriela, con C.C: #1310964976 autor(a) del trabajo de titulación: "Prevalencia de déficit de glucosa 6 fosfato en la población pediátrica menor de 18 años de edad atendidos en el Hospital de Niños "Dr. Roberto Gilbert Elizalde" en el período enero 2019 - diciembre 2020, previo a la obtención del grado de **ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA** en la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.

1.- Declaro tener pleno conocimiento de la obligación que tienen las instituciones de educación superior, de conformidad con el Artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, de entregar a la SENESCYT en formato digital una copia del referido trabajo de graduación para que sea integrado al Sistema Nacional de Información de la Educación Superior del Ecuador para su difusión pública respetando los derechos de autor.

2.- Autorizo a la SENESCYT a tener una copia del referido trabajo de graduación, con el propósito de generar un repositorio que democratice la información, respetando las políticas de propiedad intelectual vigentes.

Guayaquil, junio de 2022.

f. \_\_\_\_\_  
Nombre: Cruz Barrera, Aura Gabriela  
C.C: 1310964976

| <b>REPOSITORIO NACIONAL EN CIENCIA Y TECNOLOGÍA</b>  |   |                                  |    |
|--|---|----------------------------------|----|
| <b>FICHA DE REGISTRO DE TESIS/TRABAJO DE GRADUACIÓN</b>  |   |                                  |    |
| <b>TÍTULO Y SUBTÍTULO:</b>   | Prevalencia de déficit de glucosa 6 fosfato en la población pediátrica menor de 18 años de edad atendidos en el Hospital de Niños "Dr. Roberto Gilbert Elizalde" en el período enero 2019 - diciembre 2020. |                                  |    |
| <b>AUTOR(ES)</b><br>(apellidos/nombres):   | Cruz Barrera, Aura Gabriela   |                                  |    |
| <b>REVISOR(ES)/TUTOR(ES)</b><br>(apellidos/nombres):   | Dr. Robinson Ramírez Ruiz; Dra. Linna Vinces Balanzategui   |                                  |    |
| <b>INSTITUCIÓN:</b>  | Universidad Católica de Santiago de Guayaquil   |                                  |    |
| <b>FACULTAD:</b>   | Sistema de Posgrado   |                                  |    |
| <b>MAESTRÍA/ESPECIALIZACIÓN</b>  | Especialización de Pediatría  |                                  |    |
| <b>TITULO OBTENIDO:</b>  | Pediatría   |                                  |    |
| <b>FECHA DE PUBLICACIÓN:</b>   | Junio del 2002  | <b>No. DE PÁGINAS:</b>           | 28 |
| <b>ÁREAS TEMÁTICAS:</b>  | Salud, Pediatría, Investigación   |                                  |    |
| <b>PALABRAS CLAVES/<br/>KEYWORDS:</b>  | Anemia, Déficit De Glucosa 6 Fosfato (G6PD), Eritrocito, Prevalencia, Niños, Favismo  |                                  |    |
| <b>RESUMEN/ABSTRACT (150-250 palabras):</b>  |   |                                  |    |
| <p>Introducción: El déficit de glucosa 6 fosfato es el defecto enzimático más común a nivel mundial en pediatría. En Ecuador no existen estudios respecto a la prevalencia de este defecto. Su padecimiento dispone a la población en general a posibles complicaciones si no se realiza la debida prevención de crisis. Por lo que se hace necesario conocer la realidad de esta patología en el Ecuador y se toma este problema como punto eje para este estudio. Métodos: El diseño del estudio es observacional, retrospectivo, transversal y descriptivo durante los años 2019-2020 en el que se incluye a los pacientes pediátricos atendidos en el hospital Roberto Gilbert con diagnóstico de anemia y que cumplen criterios de inclusión. Resultados: La población con diagnóstico de anemia por déficit de glucosa 6 fosfato durante los 2 años de estudio en el hospital Roberto Gilbert es de 161 pacientes, se obtiene una prevalencia del 4.1%. Conclusiones: El déficit de glucosa 6 fosfato está ligado al sexo masculino. La variante II de la Clasificación de la OMS de la enzima glucosa 6 fosfato es la predominante en la población pediátrica del Ecuador incluida en este estudio. El grupo etario prevalente de los pacientes con este déficit es de 1 a 3 años. Todos los pacientes diagnosticados con esta patología que requieren hospitalización por hemólisis aguda secundaria a algún desencadenante requieren transfusión sanguínea.</p> |   |                                  |    |
| <b>ADJUNTO PDF:</b>  | <input checked="" type="checkbox"/> SI  | <input type="checkbox"/> NO      |    |
| <b>CONTACTO CON AUTOR/ES:</b>  | <b>Teléfono:</b> +593-0993762462  | E-mail: aura.cruz@cu.ucsg.edu.ec |    |
| <b>CONTACTO CON LA INSTITUCIÓN:</b>  | <b>Nombre:</b> Vinces Balanzategui Linna Betzabeth  |                                  |    |
|  | <b>Teléfono:</b> +593-987165741   |                                  |    |
|  | <b>E-mail:</b> linna.vinces@cu.ucsg.edu.ec  |                                  |    |