



FISIOLOGIA DA ANEMIA POR DEFICIÊNCIA DE PIRUVATO QUINASE: UMA REVISÃO DA LITERATURA

MARIA CAROLINE WORST; ALEXANDRE EHRHARDT; AMANDA CRISTINA GEREMIA;
CRISTIANE DE ALMEIDA LOCATELLI; MAYARA ELIZABETH BUENO FRANCESCHINI

INTRODUÇÃO: A anemia por Deficiência de Piruvato Quinase (PK) tem como característica ser autossômica e recessiva, sendo a segunda causa mais comum na classificação de anemias por defeito enzimático, após a deficiência por G6PD. **OBJETIVO:** O objetivo desta pesquisa foi esclarecer a fisiopatologia da anemia de PK. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma pesquisa de revisão bibliográfica em meio eletrônico no banco de dados de artigos do Scielo, no período de 2006 a 2009, nos idiomas Inglês e Português. Foram utilizados 2 artigos e 1 livro. Através das palavras chaves: anemia, deficiência enzimática, anemia por deficiência de PK. **RESULTADOS:** As mutações ocorrem no gene PKLR (1q22), que é ativado no fígado e nos glóbulos vermelhos, onde fornece instruções para fazer uma enzima chamada piruvato quinase, que está envolvida no processo de produção de energia. Durante a glicólise, a glicose de açúcar simples é quebrada para produzir adenosina trifosfato (ATP), a principal fonte de energia da célula. As mutações do gene PKLR resultam na redução da função da enzima piruvato-quinase, causando uma escassez de ATP nos glóbulos vermelhos. Os glóbulos vermelhos anormais são recolhidos pelo baço e destruídos, liberando ferro e bilirrubina resultando em um excesso destas substâncias no sangue, que pode causar icterícia e aumenta o risco de desenvolver cálculos biliares. Em algumas condições médicas, a deficiência de piruvato quinase pode ser adquirida tais como: leucemia aguda, pré-leucemia, e complicações de quimioterapia, este tipo é mais comum e mais suave do que o tipo hereditário. Os eritrócitos dependem da glicose como fonte de energia. A glicose é geralmente metabolizada para piruvato e lactato na via Embden-Meyerhof. **CONCLUSÃO:** Portanto, pode-se constatar que a Anemia por Deficiência de PK é rara, mas através do entendimento da sua fisiopatologia, é possível reconhecer a mesma e procurar o tratamento que melhor auxiliará.

Palavras-chave: Anemia, Deficiência enzimática, Pklr, Piruvato, Gene.