

<https://doi.org/10.69639/arandu.v12i3.1460>

Anemia hemolítica por déficit de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, secundaria al consumo de habas. Una Revision Bibliográfica

Hemolytic anemia due to glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency secondary to the consumption of broad beans. A bibliographic review

Ivan Alexander Vergara Palacios

ivan.vergara.97@est.ucacue.edu.ec
<https://orcid.org/0009-0008-1429-3621>

Universidad Católica de Cuenca
Cuenca, Ecuador

Enmanuel Isidoro Quiroz Guerrero

<https://orcid.org/0000-0002-7976-1771>

Universidad de Cuenca. Instituto del Cáncer SOLCA
Cuenca, Ecuador

Artículo recibido: 18 julio 2025 - Aceptado para publicación: 28 agosto 2025
Conflictos de intereses: Ninguno que declarar.

RESUMEN

La deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) es un trastorno enzimático hereditario ligado al cromosoma X que afecta a millones de personas en el mundo. La enzima G6PD es clave para la protección de los glóbulos rojos frente al daño oxidativo, al participar en la producción de NADPH, fundamental para mantener el glutatión reducido. Su deficiencia aumenta la susceptibilidad a la hemólisis cuando el organismo se expone a ciertos fármacos, infecciones o alimentos como las habas, lo que puede desencadenar cuadros clínicos agudos conocidos como favismo. Este artículo presenta una revisión sobre los aspectos fisiopatológicos, epidemiológicos, clínicos y diagnósticos de esta condición. Se resalta su alta prevalencia en África, Medio Oriente, Asia y América Latina, con énfasis en Ecuador, donde el consumo tradicional de habas eleva el riesgo de crisis hemolíticas en individuos susceptibles. Los síntomas van desde fatiga e ictericia hasta complicaciones graves como insuficiencia renal. El diagnóstico se basa en pruebas enzimáticas, complementadas con análisis moleculares. El tratamiento se enfoca en la prevención y, durante las crisis, en medidas de soporte como hidratación y transfusiones. Se concluye que el diagnóstico temprano y la educación del paciente son esenciales para reducir complicaciones y mejorar la calidad de vida.

Palabras clave: deficiencia de g6pd, favismo, anemia hemolítica, estrés oxidativo, diagnóstico enzimático

ABSTRACT

Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is an inherited enzymatic disorder linked to the X chromosome, affecting millions of individuals worldwide. G6PD plays a vital role in protecting red blood cells from oxidative damage by producing NADPH, which maintains glutathione in its reduced, active form. A deficiency in this enzyme increases red blood cell vulnerability, especially when exposed to certain drugs, infections, or foods like fava beans, often triggering acute hemolytic episodes known as favism. This article presents a comprehensive review of the pathophysiological, epidemiological, clinical, and diagnostic aspects of G6PD deficiency. The condition is particularly prevalent in regions such as Africa, the Middle East, Asia, and Latin America. In Ecuador, cultural dietary habits like the regular consumption of fava beans heighten the risk of hemolytic crises in genetically predisposed individuals. Clinical manifestations range from mild fatigue and jaundice to severe complications, including acute kidney injury due to massive hemolysis. Diagnosis relies on enzyme activity tests supported by molecular analyses to detect specific G6PD gene mutations. Treatment focuses on prevention through patient education and avoidance of known triggers. In acute cases, supportive care such as intravenous fluids and blood transfusions may be necessary. Early diagnosis and integration into public health strategies are key to reducing complications and improving outcomes.

Keywords: G6PD deficiency, favism, hemolytic anemia, oxidative stress, enzymatic diagnosis

Todo el contenido de la Revista Científica Internacional Arandu UTIC publicado en este sitio está disponible bajo licencia Creative Commons Attribution 4.0 International. 

INTRODUCCIÓN

La anemia hemolítica es una afección en la que los glóbulos rojos (GR) se destruyen antes de cumplir su ciclo normal de vida, lo que impide que cumplan adecuadamente su función de transportar oxígeno a los tejidos del cuerpo. Este tipo de condición presenta diversas etiologías, clasificándose principalmente en dos tipos: anemias hemolíticas intrínsecas, originadas por defectos hereditarios (síntesis deficiente de hemoglobina o deficiencias enzimáticas) y anemias hemolíticas extrínsecas, provocadas por factores externos como infecciones, autoinmunidad, exposición a toxinas y fármacos, lo cual representa una problemática de salud de alcance local, regional y global ⁽¹⁾.

La hemólisis como proceso patológico, se identifica por el aumento de la degradación de la hemoglobina, lo que resulta en hiperbilirrubinemia no conjugada o indirecta. En los pacientes esta condición se manifiesta con ictericia en escleras y mucosas, mientras que en el análisis de laboratorio suelen presentar elevación de bilirrubinas, lactato deshidrogenasa (LDH) y reticulocitos. Este último parámetro refleja el esfuerzo de la médula ósea por compensar la pérdida acelerada de GR mediante la producción de nuevas células ^(1,2).

Entre las causas más frecuentes de anemia hemolítica debido a complicaciones enzimáticas se encuentra la deficiencia de la enzima Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD). Se trata de un trastorno hereditario de carácter recesivo, causado por mutaciones en el gen *G6PD* que está ligado al cromosoma X, afectando principalmente a hombres. Alrededor del mundo, se estima que esta presenta en aproximadamente 400 millones de personas, especialmente en personas de ascendencia africana, mediterránea y del sudeste asiático ^(3,4).

Su prevalencia varía en diferentes regiones y afecta alrededor de 10% de la población de ciertos grupos étnicos. Se considera una enzima clave porque actúa en la vía hexosa monofosfato, encargándose de generar nicotinamida adenina dinucleótido fosfato (NADPH), un cofactor esencial para mantener el glutatión en su forma reducida (GSH). Esta molécula antioxidante es esencial para proteger a los glóbulos rojos del daño oxidativo y preservar su integridad funcional ^(5,6).

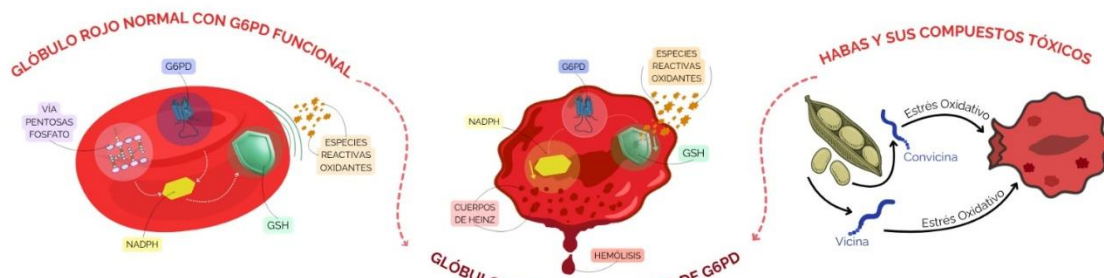
El papel que cumple la G6PD es diversa, desde mantener la integridad de la membrana celular hasta protegerla contra el estrés oxidativo, pues si hay un déficit, la capacidad de los GR para contrarrestar el estrés oxidativo se ve comprometida, conduciendo a la peroxidación lipídica, desnaturalización de proteínas y finalmente la hemólisis⁽⁶⁾. La deficiencia de esta enzima, es una de las principales causas genéticas asociadas con anemia hemolítica, especialmente en contextos desencadenados por fármacos o la ingesta de habas, fenómeno conocido como favismo. Este problema de salud pública es particularmente relevante en regiones donde es habitual el consumo de habas, lo que aumenta la incidencia de crisis hemolítica aguda en individuos susceptibles ⁽⁶⁾.

Hasta la fecha se han detectado más de 400 variantes bioquímicas, además de 217 mutaciones puntuales en el gen *G6PD*, presentando diversas características bioquímicas. Estas variantes resultan en fenotipos asintomáticos en la mayoría de los casos, hasta que se exponen a desencadenantes oxidativos. Estos factores de exposición se expresan provocando un deterioro leve en la funcionalidad orgánica de la célula afectada ^(6,7).

Este artículo tiene como propósito analizar de que manera el consumo de habas influye en la generación de anemia hemolítica en individuos con déficit de G6PD. Este análisis resulta fundamental para comprender a fondo los mecanismos bioquímicos involucrados y cómo estos se relacionan con la aparición de crisis hemolíticas. Al mismo tiempo, busca resaltar la importancia de prevenir y manejar adecuadamente esta condición, especialmente en poblaciones vulnerables. Un abordaje oportuno no solo mejora la calidad de vida de los pacientes, sino que también ayuda a disminuir la morbilidad asociada a este trastorno, el cual, lamentablemente, sigue siendo subdiagnosticado en muchos países en vías de desarrollo.

Figura 1

Representación esquemática de un eritrocito normal con G6PD funcional (izquierda), un eritrocito con deficiencia de G6PD que conduce a hemólisis (centro), y la acción de los compuestos tóxicos de las habas como la vicina y convicina que inducen estrés oxidativo (derecha)



MATERIALES Y MÉTODOS

Se llevó a cabo una revisión bibliográfica narrativa con el objetivo de analizar la deficiencia de la G6PD secundario al consumo de habas. Para ello, se consultaron las bases de datos: PubMed, Scielo, Scopus, Web of Science, ProQuest y Taylor & Francis. Se utilizaron términos controlados (DeCS y MeSH) y términos libres, combinados con operadores booleanos (AND, OR). Las ecuaciones de búsqueda fueron: ("G6PD Deficiency" OR "Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency" OR "Favism") AND ("Hemolytic Anemia" OR "Oxidative Stress" OR "Heinz Bodies" OR "Fava Beans") AND ("Diagnosis" OR "Clinical Features" OR "Management" OR "Prevalence") y para bases en español: ("Deficiencia de G6PD" OR "Déficit de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa" OR "Favismo") AND ("Anemia Hemolítica" OR "Estrés Oxidativo" OR

"Cuerpos de Heinz" OR "Habas") AND ("Diagnóstico" OR "Manifestaciones Clínicas" OR "Tratamiento" OR "Prevalencia").

La información recopilada fue analizada cualitativamente, con el fin de sintetizar las principales evidencias sobre la anemia hemolítica y el déficit de G6PD, considerando todos los factores asociados como el consumo de habas en distintas poblaciones a nivel mundial.

Criterios de inclusión

- Artículos en idioma inglés y español
- Estudios experimentales y observacionales
- Artículos publicados en un rango de tiempo de 15 años
- Artículos originales, revisiones bibliográficas, sistemáticas y meta análisis que contengan información acorde al tema
- Artículos que aborden la temática de anemia, características físico-químicas
- Estudios que aborden directamente la deficiencia de G6PD en relación con el consumo de habas
- Artículos que analicen los mecanismos fisiológicos y bioquímicos de la deficiencia de G6PD
- Investigaciones que reporten casos clínicos de hemólisis inducidas por consumo de habas en pacientes con un déficit genético de G6PD

Criterios de exclusión

- Estudios publicados en idiomas en los que no se pueda traducir la idea principal del texto al español
- Estudios de opinión, cartas de editor, resúmenes de conferencias, comentarios u opiniones que no hayan sido verificadas por entes de salud
- Estudios que no se encuentren disponibles en texto completo.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Epidemiología

A nivel mundial, la deficiencia de G6PD estima que afecta a cerca de 400 millones de personas a nivel mundial. En el Medio Oriente, la incidencia varía entre el 4,7% y el 30%, dependiendo de la población estudiada. Estudios en Arabia Saudita han mostrado una prevalencia significativa, particularmente en varones, debido a la transmisión ligada al cromosoma X ⁽⁸⁾.

En Latinoamérica, Ecuador destaca por presentar focos de alta incidencia, especialmente en la región de la sierra central y también en zonas endémicas de malaria. Este patrón sugiere una posible ventaja evolutiva contra el parásito de la malaria, aunque a costa de una mayor susceptibilidad a crisis hemolíticas ⁽⁸⁾.

La deficiencia de G6PD es una de las enzimopatías más comunes en América Latina, especialmente en países con alta diversidad genética como Brasil y México. Específicamente en

México, se han presentado diversas variantes de la enzima, como la G6PD A-202A/376G y A-376G/968C, que representan aproximadamente el 82% de la prevalencia total. En Brasil, estudios han mostrado una prevalencia de hasta el 5% en ciertas poblaciones indígenas. La detección temprana y la educación sobre los factores desencadenantes, como el consumo de habas, son esenciales para prevenir episodios de anemia hemolítica en estos pacientes ⁽⁹⁾.

En Asia, la prevalencia de la deficiencia de G6PD varía significativamente entre regiones. En el sudeste asiático, países como Filipinas y Tailandia presentan tasas de prevalencia de hasta el 10% en algunas comunidades. En China, la prevalencia es menor, pero aún significativa, con estudios que indican una tasa de alrededor del 3%. La alta prevalencia en estas áreas se debe en parte a la presión selectiva de la malaria, ya que la deficiencia de G6PD ofrece cierta protección contra esta enfermedad. Sin embargo, el consumo de habas sigue siendo un desencadenante común de episodios de anemia hemolítica ^(8,9).

África presenta una de las tasas más altas de carencia de G6PD a nivel global, con prevalencias que pueden alcanzar hasta el 20% en algunas regiones. En países como Nigeria y Ghana, la deficiencia de G6PD es particularmente común debido a la alta incidencia de malaria, que ha influido en la selección genética de esta condición. La educación sobre los riesgos asociados con el consumo de habas y otros factores desencadenantes es crucial para reducir la morbilidad asociada con la anemia hemolítica en estas poblaciones ⁽⁹⁾.

Manifestaciones clínicas de la anemia por deficiencia de G6PD

Se manifiesta clínicamente con síntomas que varían desde leves hasta severos. Los pacientes suelen presentar ictericia, fatiga extrema, disnea y orina oscura debido a la oxidación de la hemoglobina libre circulante. En casos graves, se puede observar hemólisis intravascular masiva, conduciendo a complicaciones renales ^(7,10).

Las crisis hemolíticas mantienen una relación directa con la falta de G6PD al obstaculizar el metabolismo del GSH, produciendo así hemólisis. Pese a que se han descubierto múltiples variantes de esta enfermedad, no existe una relación proporcional con la condición de hemólisis crónica, debido a que, una mínima cantidad de esta enzima es capaz de cumplir con las necesidades estructurales de los GR ^(11,12).

En aquellas variantes deficientes de G6PD donde se presenta hemólisis crónica, se ha evidenciado que la obtención de NADPH es escasa sin embargo, aún no se percibe del todo cómo esta deficiencia conduce directamente a la destrucción de los GR. Una de las hipótesis plantea que los niveles de GSH son tan bajos, que las proteínas celulares que dependen de grupos sulfhidrilos no logran mantenerse en su estado funcional. Esto favorece la formación de enlaces anómalos entre estas proteínas, tanto dentro como entre las moléculas, afectando su estructura ⁽¹²⁾.

Además, se ha observado que en estos pacientes se forman agregados de proteínas en el citoesqueleto de la membrana del GR. Estos cambios estructurales alteran su elasticidad y modifican su superficie, facilitando que los macrófagos los identifiquen como células anormales

y los eliminan mediante hemólisis extravascular ^(2,13,14). Cabe destacar que la severidad del cuadro clínico puede variar ampliamente, influida por múltiples factores como el estado metabólico del paciente, el uso de ciertos medicamentos o la presencia de otras condiciones clínicas. Estos aspectos se resumen y detallan en la

Tabla 1

Factores relacionados con distintas formas de anemia hemolítica debido a deficiencia de G6PD

Causas	Fármacos oxidantes	Nivel de hemoglobina	Función hepática
Anemia Hemolítica Congénita no Esferocítica (AHCNE)	La deficiencia de NADPH precipita la hemólisis	Disminución en los niveles de hemoglobina.	Afectación en la eliminación de desechos, lo que influye en la hemólisis
Anemia Hemolítica por Infecciones	Estimulación de peróxido de hidrógeno por los neutrófilos, aumentando el estrés oxidativo	Dependiente de los niveles iniciales de hemoglobina antes de la infección.	Eliminación de metabolitos oxidantes que influyen en la hemólisis.
Anemia Hemolítica por Fármacos	Primaquina y azul de metileno causan hemólisis	Caída de los niveles de hemoglobina posterior a la ingesta de fármacos.	Pacientes con hepatopatías tienen mayor dificultad de eliminación de metabolitos de los fármacos.

De acuerdo con Orrico, et al y Boonyawat, et al^(14,15), indican que pesar que no existe una secuencia precisa de los eventos, se han confirmado ciertos puntos clave:

- Ciertos agentes capaces de inducir hemólisis también estimulan la activación de la vía de la hexosa monofosfato. Esta activación refleja una mayor demanda de NADPH, ya que el organismo intenta compensar el estrés oxidativo al que están expuestos los GR.
- Una constante en los episodios hemolíticos asociados a la deficiencia de G6PD es la caída en los niveles de GSH, una molécula esencial que protege a los eritrocitos del daño oxidativo. Su disminución deja a las células más expuestas y vulnerables a la destrucción.
- En casos como el favismo, se ha evidenciado que la hemólisis aguda suele estar acompañada por una acumulación masiva de cuerpos de Heinz dentro de los GR. Estas inclusiones intracelulares deterioran la estructura celular, facilitando su eliminación por parte del sistema inmune.
- La autooxidación de la hemoglobina genera radicales libres de oxígeno que intensifican el daño dentro del eritrocito. Estos radicales no solo favorecen la formación de cuerpos de

Heinz, sino que también deterioran proteínas internas y oxidan los lípidos de la membrana, debilitando la célula y marcándola para su destrucción.

La evidencia sugiere que la hemólisis aguda en personas con deficiencia de G6PD ocurre como resultado de una alteración en el funcionamiento de los GR. Cuando estas células intentan responder al estrés oxidativo aumentando la producción de NADPH necesario para neutralizar el peróxido de hidrógeno y los radicales libres, no logran compensar el daño y terminan sufriendo un proceso conocido como hemólisis oxidativa ⁽¹⁴⁾.

En países como Ecuador, esta condición genética está estrechamente relacionada con crisis hemolíticas provocadas principalmente por el consumo de habas. En estos casos, los pacientes suelen presentar un cuadro clínico caracterizado por anemia intensa, ictericia evidente y un aumento significativo de reticulocitos, como reflejo de la respuesta regenerativa de la médula ósea ante la pérdida de GR ^(7,16).

Favismo

Es una condición caracterizada por la generación de una crisis hemolítica aguda. Esta deficiencia enzimática se encuentra ligada a una mutación en el gen constitutivo *GD* y su presentación generalmente varía de 24 a 48 horas después de la ingesta de habas (*Vicia faba*) ⁽¹⁷⁾.

La G6PD al ser partícipe del metabolismo de las pentosas fosfato es capaz de mantener un potencial reductor adecuado en los GR, pero los resultantes o distintas variantes del gen polimórfico tienen la capacidad de presentar distintos niveles de actividad, divididos en cuatro clases (A, B, C, U) siendo únicamente el tipo A presente en menos del 20% de la población aquel que desencadena un estado hemolítico crónico de acuerdo a datos de la Organización Mundial de la Salud, lo que indica diferentes manifestaciones del defecto a nivel clínico sanitario ⁽¹⁸⁾.

Se ha podido identificar varios agentes químicos presentes en las habas, tales como la vicina y convicina, ambos beta glucósidos que tienen como acción aumentar la producción de radicales libres que conducirán posteriormente a la oxidación del glutatión. Al estar presentes en estas semillas desencadenan un estrés oxidativo significativo en los GR de individuos con deficiencia de G6PD, llevando así a una hemólisis ⁽¹⁸⁾.

La severidad de la crisis puede variar, desde casos leves con hemólisis compensada hasta episodios graves que requieren intervenciones médicas urgentes como transfusiones sanguíneas. La presencia de estos beta glucósidos en las habas es aquello que diferencia de otros tipos de legumbres ^(19,20).

Es fundamental tener en cuenta que no todas las personas con deficiencia de G6PD desarrollan favismo, ya que existen factores adicionales que pueden influir en la aparición de una crisis hemolítica. Entre ellos destacan la cantidad de habas consumidas y la presencia simultánea de infecciones, que pueden agravar la respuesta del organismo.

Los síntomas suelen manifestarse pocas horas después de la ingesta y, en una primera fase, el paciente puede experimentar náuseas, vómitos, sensación de malestar general y episodios de

vértigo. Posteriormente, se desencadena una hemólisis aguda que provoca una disminución significativa del número de glóbulos rojos —frecuentemente por debajo de $1,0 \times 10^{12}/L$ —. En muchos de estos eritrocitos se detecta la presencia de cuerpos de Heinz, y es común observar hemoglobinuria, evidenciada por orina oscura.

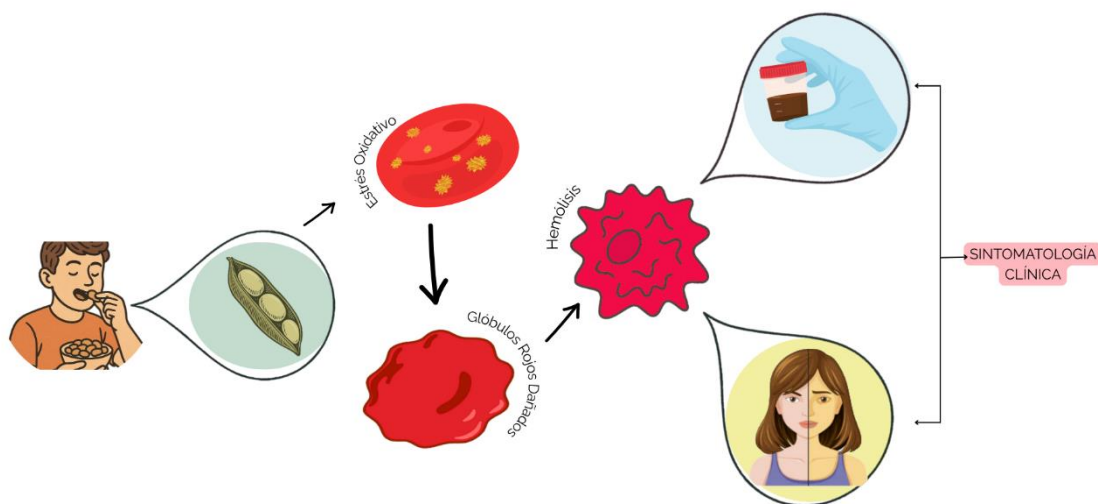
Aunque los síntomas pueden variar en intensidad, en la mayoría de los casos tienden a resolverse de forma progresiva dentro de un período aproximado de seis días, siempre que se suspenda el agente desencadenante y se brinde el manejo adecuado.

Es importante destacar que el favismo no afecta a todos los individuos con deficiencia de G6PD, debido a que factores adicionales como la dosis de habas ingeridas y la presencia de infecciones concomitantes pueden influir en el desencadenamiento de la crisis. La sintomatología generalmente se presenta en las horas iniciales tras la ingesta del alimento desencadenante. ^(17,18)

Entre las manifestaciones más frecuentes se encuentran las náuseas, el vómito, el malestar generalizado y los episodios de vértigo. Posteriormente, se produce una hemólisis aguda, con una caída significativa en el número de GR (generalmente por debajo de $1,0 \times 10^{12}/L$). En la mayoría de los GR se observan cuerpos de Heinz, y se presenta una hemoglobinuria marcada. Los síntomas pueden desaparecer en un rango de 6 días aproximadamente ⁽²¹⁾.

Figura 2

Secuencia fisiopatológica del favismo, desde la ingestión de habas hasta la aparición de signos clínicos como ictericia y hemoglobinuria, características de una crisis hemolítica aguda en individuos con deficiencia de G6PD



Diagnóstico de laboratorio para la anemia hemolítica por deficiencia de G6PD

El diagnóstico de la anemia hemolítica asociada a deficiencia de G6PD se fundamenta principalmente en el análisis de la actividad enzimática dentro de los glóbulos rojos. Para ello, se emplean métodos cuantitativos como la espectrofotometría, los cuales permiten detectar disminuciones en la función de la enzima con un alto grado de precisión⁽²²⁾.

Además de esta prueba específica, es fundamental complementar la evaluación con exámenes de laboratorio que ofrezcan un panorama general del estado hematológico del paciente. Entre ellos destacan el recuento de reticulocitos, los niveles de bilirrubina y la concentración de lactato deshidrogenasa (LDH), parámetros que permiten valorar tanto la intensidad de la hemólisis como la respuesta de la médula ósea ante la destrucción de eritrocitos^(23,24).

En los últimos años, el diagnóstico molecular ha cobrado gran relevancia. Técnicas como la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y la secuenciación genética han hecho posible la identificación de mutaciones específicas en el gen G6PD. Estas herramientas no solo confirman el diagnóstico, sino que también permiten establecer asociaciones entre determinados genotipos y la gravedad del cuadro clínico, facilitando así un abordaje más individualizado del paciente⁽²²⁾.

Por otra parte, diversos estudios de revisión y meta-análisis han evidenciado los beneficios del tamizaje neonatal, especialmente en regiones con alta prevalencia de esta deficiencia. Detectar la condición desde los primeros días de vida permite tomar medidas preventivas antes de que ocurran crisis hemolíticas, mejorando así el pronóstico y reduciendo significativamente el riesgo de complicaciones. La incorporación de estas estrategias en los programas de salud pública representa un paso clave hacia una atención más efectiva y preventiva en las poblaciones vulnerables⁽²²⁾.

Tratamiento

El tratamiento de la anemia hemolítica provocada por la deficiencia de G6PD se centra, ante todo, en evitar que se desencadenen las crisis hemolíticas. La forma más efectiva de lograrlo consiste en prevenir la exposición a ciertos factores conocidos por generar hemólisis, entre ellos algunos medicamentos como las sulfonamidas, ciertos antibióticos y la aspirina, así como infecciones o el consumo de habas. Por ello, brindar información clara y oportuna al paciente y a sus familiares resulta esencial, ya que comprender estos riesgos puede evitar episodios graves que, en muchos casos, son prevenibles⁽²⁵⁾.

Cuando la hemólisis ya se ha desencadenado, el tratamiento se enfoca en estabilizar al paciente y evitar complicaciones mayores. En estos casos, mantener una adecuada hidratación mediante líquidos intravenosos contribuye a proteger la función renal. Si la pérdida de glóbulos rojos es significativa y la hemoglobina cae a niveles peligrosamente bajos, puede requerirse una transfusión sanguínea para restablecer el equilibrio. Durante el episodio agudo, es importante monitorizar de forma continua tanto los valores de hemoglobina como el estado de los riñones, para detectar a tiempo cualquier deterioro^(25,26).

En aquellas personas que sufren crisis de forma recurrente o con manifestaciones clínicas más severas, se ha considerado el uso de medicamentos como los corticosteroides para controlar la inflamación y disminuir la destrucción celular. Sin embargo, su aplicación debe evaluarse cuidadosamente, debido a los efectos adversos que pueden presentar. Adicionalmente, algunas investigaciones recientes han comenzado a analizar el uso de terapias antioxidantes como posible apoyo en la protección de los eritrocitos frente al daño oxidativo, aunque los resultados clínicos disponibles hasta ahora no son concluyentes y requieren mayor respaldo científico ⁽²⁶⁾.

CONCLUSIÓN

La deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) constituye una de las alteraciones enzimáticas hereditarias más comunes a nivel global, con una expresión clínica que varía según el trasfondo genético y los hábitos culturales de cada población. En personas predispuestas, el consumo de habas —ricas en compuestos como la vicina y la convicina— puede desencadenar cuadros de hemólisis aguda, conocidos como favismo, que comprometen seriamente la salud.

Este trabajo ha permitido comprender que, aunque en muchos casos esta deficiencia se mantiene asintomática, puede manifestarse con gran severidad ante ciertos estímulos ambientales. El análisis de los mecanismos fisiopatológicos, junto con el estudio de su distribución geográfica y clínica, evidencia la necesidad de actuar de forma preventiva en las comunidades con mayor riesgo.

La incorporación de pruebas de detección temprana, como el tamizaje neonatal y el diagnóstico molecular, se vuelve fundamental para reducir las complicaciones. Estas herramientas permiten no solo confirmar la presencia del trastorno, sino también diseñar estrategias de prevención más eficaces, sobre todo en zonas rurales o con acceso limitado a servicios médicos.

En este contexto, el tratamiento no debe limitarse únicamente a resolver la crisis hemolítica, sino extenderse a un abordaje integral que incluya educación familiar, seguimiento continuo y actualización de protocolos clínicos. A nivel de políticas públicas, es urgente integrar esta condición dentro de los programas de medicina preventiva, particularmente en países en desarrollo como Ecuador, donde el desconocimiento y la exposición a factores desencadenantes aún son frecuentes.

En definitiva, enfrentar la deficiencia de G6PD requiere un trabajo conjunto entre profesionales de la salud, autoridades sanitarias y comunidades. Solo así será posible avanzar hacia un modelo de atención más equitativo, que permita diagnosticar a tiempo, reducir riesgos y mejorar la calidad de vida de quienes conviven con esta condición.

REFERENCIAS

1. Demelo-Rodríguez P, Castañeda-Pérez S, Alonso-Gonzalo L, Moragón-Ledesma S, Galeano-Valle F. Hemolytic Anemia as a Provoking Factor for Recurrent Venous Thromboembolism: A Case Report. Cureus [Internet]. 17 de febrero de 2024 [citado 14 de diciembre de 2024]; Disponible en: <https://www.cureus.com/articles/230502-hemolytic-anemia-as-a-provoking-factor-for-recurrent-venous-thromboembolism-a-case-report>
2. Guru A, Meena P, Sawke GK, Tripathi S. Establishing the Approach to the Diagnosis of Hemolytic Anemia in the Genetic Era: A Case Series. Cureus [Internet]. 27 de agosto de 2024 [citado 14 de diciembre de 2024]; Disponible en: <https://www.cureus.com/articles/285771-establishing-the-approach-to-the-diagnosis-of-hemolytic-anemia-in-the-genetic-era-a-case-series>
3. Torres Sánchez KA. Incidencia de la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa en un programa de tamiz metabólico ampliado a nivel estatal [Internet] [engd]. Universidad Autónoma de Nuevo León; 2020 [citado 12 de mayo de 2024]. Disponible en: <http://eprints.uanl.mx/21655/>
4. Caicedo Gallardo DA, Corella Sanguil PH, Miranda Cevallos MS, Chávez Rosario KM. Factores de riesgo asociados a hiperbilirrubinemia neonatal. RECIAMUC. 30 de julio de 2020;4(3):216-26.
5. Pfeiffer DA, Satyagraha AW, Sadhewa A, Alam MS, Bancone G, Boum Y, et al. Genetic Variants of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase and Their Associated Enzyme Activity: A Systematic Review and Meta-Analysis. Pathogens. 14 de septiembre de 2022;11(9):1045.
6. La Vieille S, Lefebvre DE, Khalid AF, Decan MR, Godefroy S. Dietary restrictions for people with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Nutr Rev. 2019;77(2):96-106.
7. Shen S, Xiong Q, Cai W, Xiong H, Hu X. A novel G6PD gene variant in a Chinese girl with favism. J Clin Lab Anal [Internet]. septiembre de 2020;34(9). Disponible en: <https://www.proquest.com/scholarly-journals/novel-g6pd-gene-variant-chinese-girl-with-favism/docview/2446665877/se-2?accountid=61870>
8. Sayın S, Kılıçaslan E, Yıldırım M, Özgür G, Kaptan MK, Beyan C, et al. Regional distribution of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Turkey and evaluation of clinical findings: a multicenter study. Eur Res J. 2022;8(5):567-72.
9. Garcia-Magallanes N, Romo-Martinez E, Luque-Ortega F, Torres-Duarte M, Arambula-Meraz E. Panorama de la deficiencia de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa en México. Revista Iberoamericana de Ciencias. 2014;1(2):10.

10. AlShomar A, Sula I, Al Abdulmonem W, Saquib N. Evaluation of the prevalence of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Al-Qassim region of Saudi Arabia. *Egypt J Intern Med.* diciembre de 2023;35(1):68.
11. Costa S, Minucci A, Kumawat A, De Bonis M, Prontera G, Gelsomino M, et al. Pathogenic G6PD variants: Different clinical pictures arise from different missense mutations in the same codon. *Br J Haematol.* 2024;205(5):1985-94.
12. Susyanto BE, Puspita G. A 5-year-old child with hemolytic anemia caused by glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: a case report. *Bali Med J.* 2021;10(3 Special Issue):1178-80.
13. Tyagi N, Premkumar V, Patil MG, Tambolkar S, Mane SV. A Rare Presentation of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency. *Cureus* [Internet]. 5 de julio de 2024 [citado 14 de diciembre de 2024]; Disponible en: <https://www.cureus.com/articles/269946-a-rare-presentation-of-glucose-6-phosphate-dehydrogenase-deficiency>
14. Orrico F, Laurance S, Lopez AC, Lefevre SD, Thomson L, Möller MN, et al. Oxidative Stress in Healthy and Pathological Red Blood Cells. *Biomolecules.* 18 de agosto de 2023;13(8):1262.
15. Boonyawat B, Phetthong T, Suksumek N, Traivaree C. Genotype-Phenotype Correlation of G6PD Mutations among Central Thai Children with G6PD Deficiency. *Anemia* [Internet]. 2021;2021. Disponible en: <https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85101625793&doi=10.1155%2f2021%2f6680925&partnerID=40&md5=bc3ffa6eafc411f84acba9ddd54835a5>
16. Alangari AS, El-Metwally AA, Alanazi A, Al Khateeb BF, Al Kadri HM, Alshdoughi IF, et al. Epidemiology of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency in Arab Countries: Insights from a Systematic Review. *J Clin Med.* 2023;12(20):6648.
17. Diegues Andreia, Simões P, Ceriz Tiago, Lopes AR, Tomé Elisa. Favism: A Case Report. *Cureus* [Internet]. 2022;14(3). Disponible en: <https://www.proquest.com/scholarly-journals/favism-case-report/docview/2657644874/se-2?accountid=61870>
18. Beretta A, Manuelli M, Cena H. Favism: Clinical Features at Different Ages. *Nutrients.* 2023;15(2):343.
19. Pes GM, Dore MP. Acquired Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency. *J Clin Med* [Internet]. 2022 [citado 22 de diciembre de 2024];11(22). Disponible en: <https://www.proquest.com/docview/2739436272/abstract/E0C503388D104257PQ/3>
20. Dore MP, Tomassini G, Rocchi C, Bulajic M, Carta M, Errigo A, et al. Risk of Hemolytic Anemia in IBD Patients with Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency Treated with Mesalamine: Results of a Retrospective-Pro prospective and Ex Vivo Study. *J Clin Med.* 20 de julio de 2023;12(14):4797.

21. Sköld MB, Svendsen RP, Pedersen EB. Favism after ingestion of fava beans in a three-year-old child with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Ugeskr Laeger* [Internet]. 2017;179(20). Disponible en: <https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85058753585&partnerID=40&md5=1372619ee501ab626b8d32baaefc0001>
22. Burciaga Torres M, Marquez Gutierrez M, Garcia Portillo M, Yañez Funes L. Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa. Tamizaje, Diagnostico y Tratamiento 1 º, 2º y 3er Nivel de Atencion. Instituto Mexicano del Seguro Social. 2016;1:49.
23. Dinarelli S, Longo G, Germanova-Taneva S, Todinova S, Krumova S, Girasole M. Surprising Structural and Functional Properties of Favism Erythrocytes Are Linked to Special Metabolic Regulation: A Cell Aging Study. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2023;24(1). Disponible en: <https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85145979711&doi=10.3390%2fijms24010637&partnerID=40&md5=27895faf6ee4497293cf000dae6a814b>
24. Verdugo L. P, Calvanese T. M, Rodríguez V. D, Cárcamo C. C. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in children. A Case report. *Rev Chil Pediatr*. 2014;85(1):74-9.
25. Al-Dubai H, Al-Mashdali A, Hailan Y. Acute hemolysis and methemoglobinemia secondary to fava beans ingestion in a patient with G6PD deficiency: A case report of a rare co-occurrence. *Medicine (Baltimore)*. 24 de noviembre de 2021;100(47):e27904.
26. Lee SWH, Lai NM, Chaiyakunapruk N, Chong DWK. Adverse effects of herbal or dietary supplements in G6PD deficiency: a systematic review. *Br J Clin Pharmacol*. enero de 2017;83(1):172-9.