

G6PD DEFICIENCY

Dr sirati

Pediatritian

Gonbad talghani hospital

اپیدمیولوژی

- بیش از ۶۰۰ میلیون نفر در دنیا
- در مناطق با شیوع بالای مالاریا که مالاریا بومی است
- کمبود G6PD شیوع ۵ تا ۲۵ درصد دارد
- در نواحی غیربومی، شیوع آن کمتر از ۰,۵ درصد است.
- در ایران، فراوانی ۱۰ تا ۱۴/۹ درصد می باشد
- بیش از ۱۰۰ نوع طیف بیماری وجود دارد

○ فاویسم از کلمه یونانی (VICIA FAVA) یعنی باقلا گرفته شده

○ در اصل مشهورترین منطقه از لحاظ درصد مبتلایان به فاویسم مناطق مدیترانه است

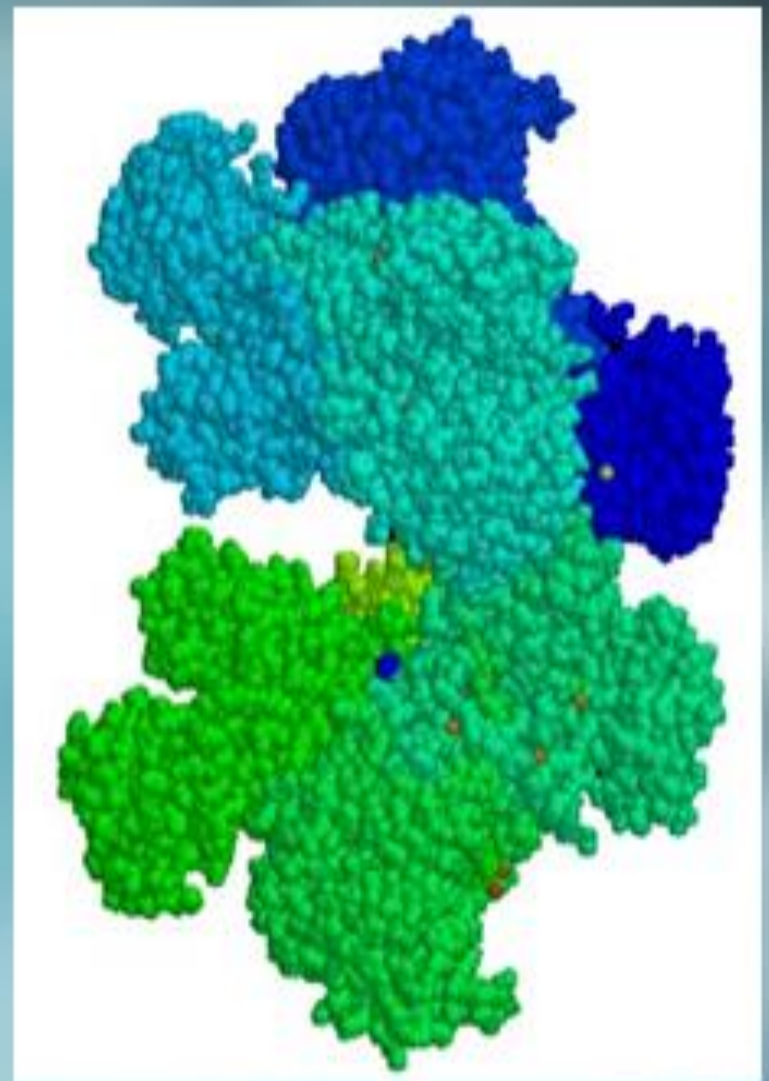
○ مهاجرت سبب گسترش در دنیا

در کشور ما

- ❶ فاویسم در ایران بسیار شایع است
- ❷ نواحی شمالی و جنوبی ایران (سواحل دریا) شیوع بیشتر
- ❸ کانون‌هایی از این بیماری هم در سواحل خلیج فارس به ویژه مناطق جنوب و جنوب شرقی، فسا و فیروزآباد و داراب فارس و روستاهای شمالی ایرانشهر در استان سیستان و بلوچستان دیده می‌شود.
- ❹ فاویسم بومی سواحل خزر است
- ❺ از فروردین تا تیر ماه شیوع بیشتر

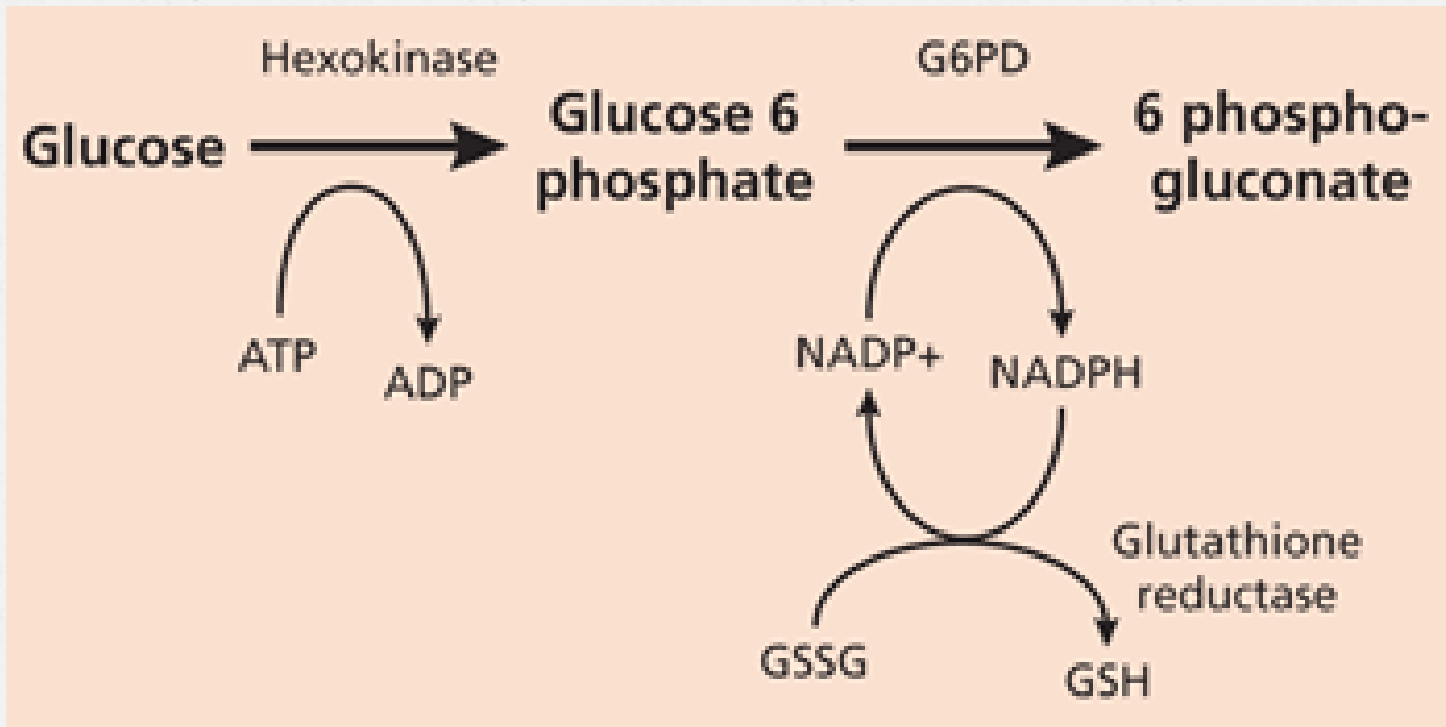
فاویسم

- بیماری ارثی خونی است که در اثر نقص آنزیم G6PD
- آنزیم مهمی در شانت هگزوز مونوفسفات است که برای حفظ ذخایر داخل سلولی گلوکاتایون احیا شده لازم است.
- گلوکاتایون احیا شده اریتروسیت‌ها را در برابر اکسید شدن غشا و هموگلوبین حفاظت می‌کند.
- نبودن گلوکاتایون احیا شده : مواد اکسیدان باعث رسوب هموگلوبین و تشکیل Heinz body



آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز

شانت هگزوز منوفسفات



علت بیماری

○ کمبود آنزیم گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز نوعی بیماری ارثی می باشد که گلبول های قرمز را به اکسیدان ها حساس می سازد.

○ کمبود G6PD در برخی نواحی (آفریقا) ظاهراً به فراوانی قابل توجهی رسیده است (همانند بیماری سلول داسی) زیرا افراد هتروزیگوت برای کمبود آنزیم گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز را تا حدودی در برابر مالاریا مقاوم می کند

نحوه توارث

• زن مربوط بر روی کروموزوم ایکس قرار دارد و تقریباً تمام بیماران مرد هستند.

• بیشتر زنان هتروزیگوت علامت بالینی ندارند ولی گاهی به دلیل قانون لیون زنان هتروزیگوت نیز علامت‌دار می‌شوند.

نحوه توارث

○ وابسته به ایکس و مغلوب

○ پسران یک مادر حامل نوعی جهش آنزیم گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز، به احتمال ۵۰ درصد مبتلا می‌باشد. دختران به احتمال ۵۰ درصد حامل

○ تمامی دختران یک پدر مبتلا، حامل هستند، اما تمام پسران این پدر غیر مبتلا خواهند بود.

○ پسران از مادر و دختران از یک یا هر دو والدین فاویسم را به ارث می‌برند

○ هنگامی که این نقیصه در یک کروموزم X وجود داشته باشد، علائم در دختران ملایم‌تر خواهد بود. اما اگر هر دو کروموزم مبتلا باشند، علائمی مانند پسران بروز خواهد کرد

○ در تمامی سلول‌های بدن وجود داشته و در متابولیسم قندها دخیل است

پدر سالم
XY



+



مادر ناقل
XX



فرزندان ناقل و بیمار

پسر بیمار
XY

دختر ناقل
XX



فرزندان سالم

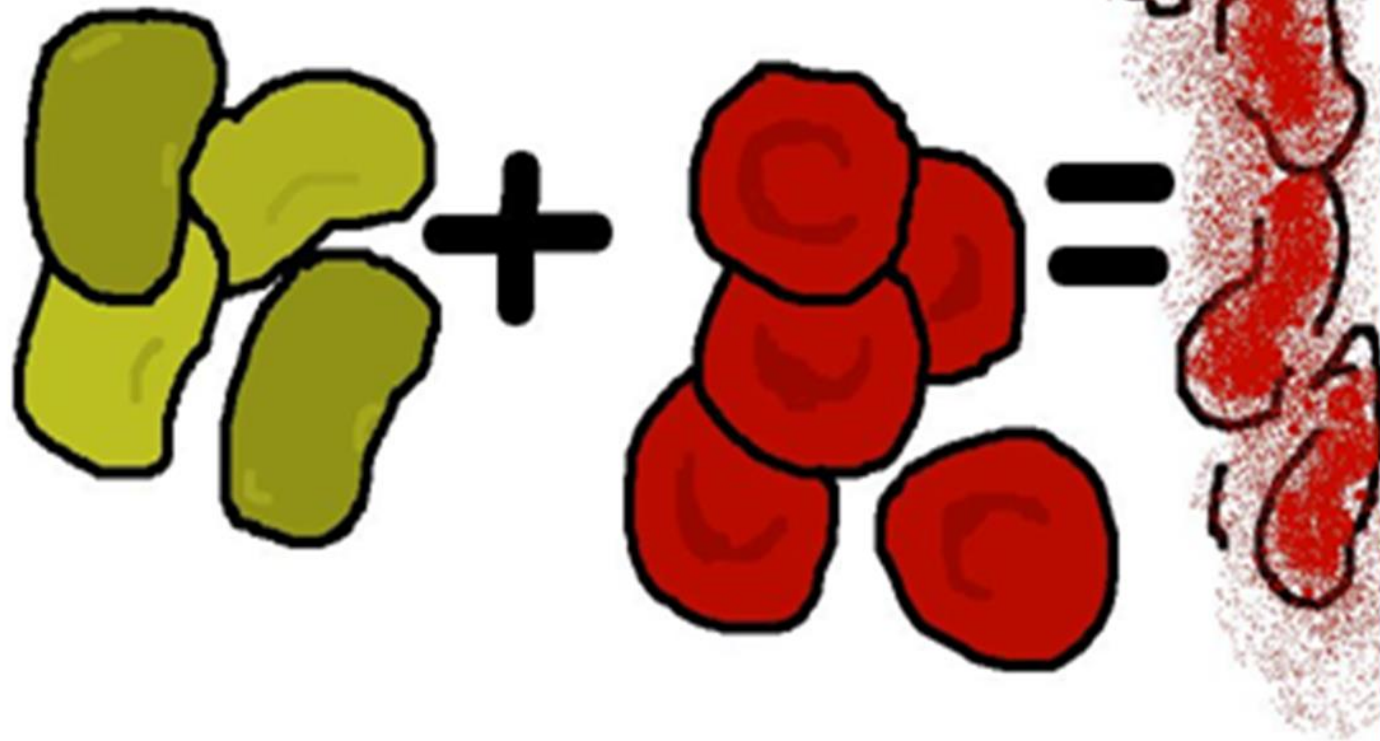
پسر سالم
XY

دختر سالم
XX

کلاس بندی بیماری

- I. شدید : فرم مزمن غیر اسفروتیک
- II. شدید: کمبود حاد و انزیم کمتر از ۱۰ %
- III. متوسط: انزیم ۱۰ تا ۶۰ %
- IV. خفیف: ۶۰ تا ۱۵۰ %
- V. نرمال : بیشتر از ۱۵۰ %

Favism



برای



ایکتر نوزادی

○ مکانیسم کاملاً شناخته شده نیست

○ علل

۱. همولیز

۲. نقص در کونژوکاسیون بیلی روبین

۳. نقص در کلیرانس از کبد

○ موتاسیون در UDPGT-1

همولیز مزمن

- جهش اسپورادیک ژن
- نقص ژنی در ناحیه NADP-binding
- در افراد با واریان B- دیده میشود
- در کمبود خفیف انزیم دیده نمیشود
- ایجاد همولیز در طی متابولیسم نرمال گلبول قرمز
- شدت متفاوت از همولیز خفیف تا شدید وابسته به ترانسفوزیون
- اسپلنکتومی ارزش کمی در درمان دارد

هموليز حاد

● گلبول‌های قرمز پیر را بیشتر از سلول‌های جوان مبتلا می‌کند

● میزان این آنزیم در گلبول‌های قرمز جوان و رتیکلوسیت‌ها بیشتر است.

● بیمار مشکلات دیگری مانند بیماری‌های قلبی و عروقی، کلیوی، چشمی یا کبدی داشته باشد یا در سن دوران نوزادی، قبل بلوغ یا پیری باشد علائم شدیدتر می‌شوند.

● بیماری نهفته در اثر استرس‌های اکسیداتیو مانند مواجهه با داروها یا مواد غذایی حساسیت‌زا یا عفونت‌ها بروز می‌یابد.

علائم بالینی

- رنگ پریدگی
- درد شکم و پشت
- اسپلنومگالی گذرا
- تغییر رنگ ادرار
- تهوع و استفراغ
- بی‌حالی و گاهی کاهش سطح هوشیاری
- شوک
- ایکنتر
- تاکیکاردی
- تاکی پنه یا تنفس کوتاه
- خواب آلودگی
- تب
- افت فشار خون
- نارسایی حاد کلیه (در موارد پیشرفته)

نشانه‌های آزمایشگاهی

- آنمی خفیف تا شدید
- افزایش بیلیروبین غیر مستقیم
- رتیکولوسیتوز (بالا رفتن غیر عادی رتیکولوسیتها ۴ تا ۷ روز بعد همولیز)
- دیدن Heinz body (رسوب غیر عادی هموگلوبین در گلبول‌های قرمز)
- کومبس مستقیم منفی (عدم وجود آنتی بادی روی سطح گلبول‌های قرمز)
- هموگلوبینوری (وجود مقادیر زیاد هموگلوبین در ادرار)
- Bite cell
- کاهش هاپتوگلوبین

تشخیص

○ اندازه‌گیری سطح آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز در گلبول‌های قرمز

○ برخی مواقع بیماران نقص فعالیت آنزیمی را در تست‌های رایج آزمایشگاهی در زمان همولیز نشان نمی‌دهند چون در گلبول‌های قرمز جوان میزان این آنزیم بالاست و ممکن است در موقع حمله حاد که گلبول‌های قرمز جوان وارد جریان خون می‌شوند، فعالیت آنزیمی طبیعی گزارش شود. در این گونه بیماران آزمایش پس از سپری شدن یک نیمه گلبول‌های قرمز (۲ تا ۳ ماه بعد) تکرار می‌شود.

درمان

- دوری از مواد اکسیداتیو
- هیدراتاسیون برای پیشگیری از آسیب کلیه
- تزریق خون در برخی موارد
- فولیک اسید و آهن خوراکی
- ویتامین E و سلنیوم (اثبات شده نیست)

غذاهای ممنوع

- خانواده نخودیان : باقلا، انواع لوبیا، سویا، انواع نخود، عدس
- سولفیت‌ها و غذاهای شامل آنها
- منتول و مواد غذایی و فراورده‌های بهداشتی
- البته عصاره نعناعی طبیعی مشکلی ایجاد نمی‌کند.
- رنگ‌های خوراکی مصنوعی، حنا، نوشابه‌های الکلی، نوشابه گازدار
- مصرف اسید اسکوربیک که در برخی ویتامین‌ها استفاده می‌شود به میزان زیاد مشکل‌ساز خواهد بود.
- بلوبری، آب تونیک و شراب قرمز

نکته مهم

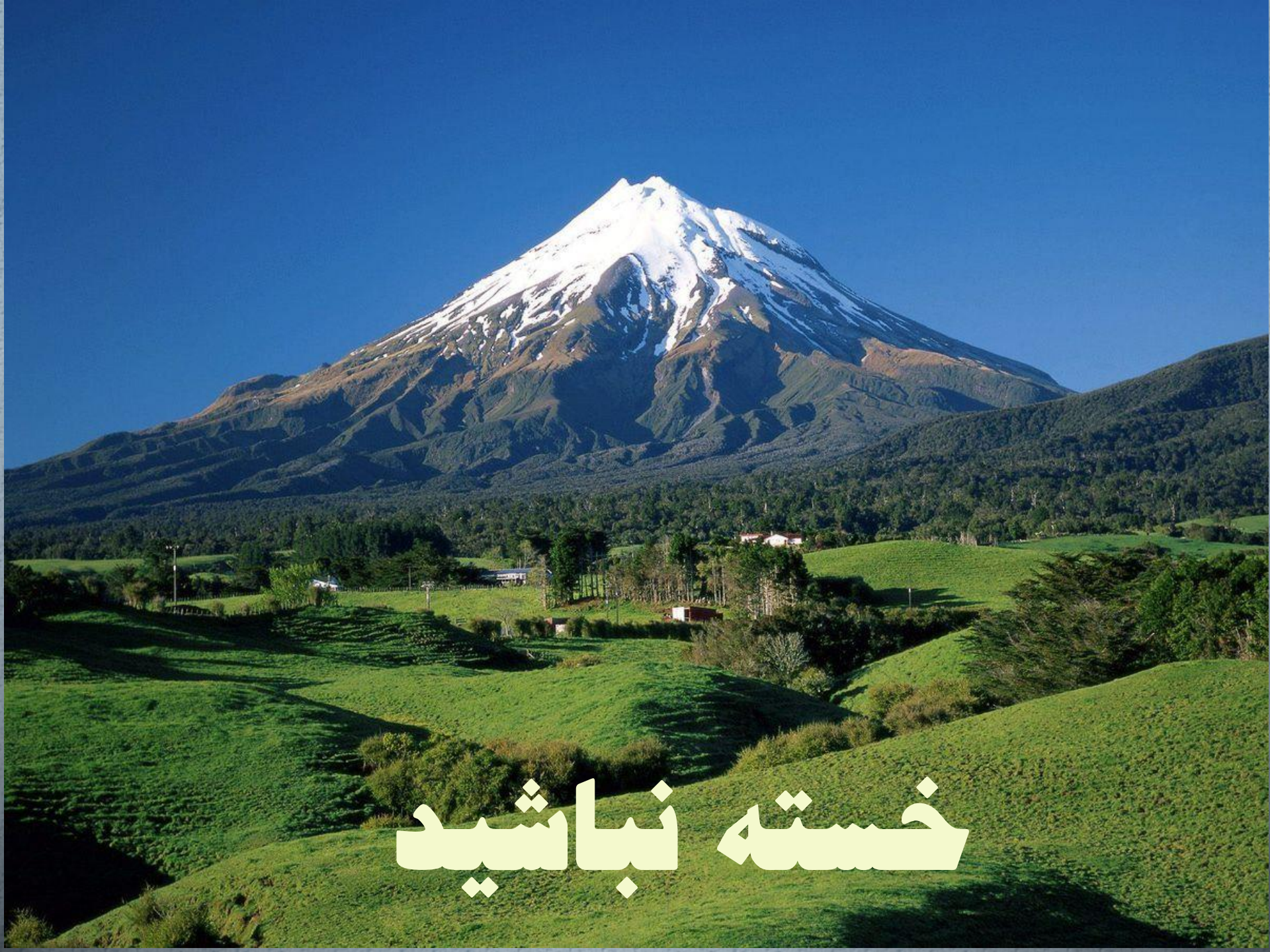
- ❶ فرد مبتلا به فاویسم نمی‌تواند خون اهدا کند.
- ❷ با وجودی که فاویسم معمولاً تا ۱۰ سالگی به صورت حاد عمل می‌کند ولی فرد مبتلا باید همیشه موارد پیشگیری را رعایت نماید و گاهی تا سن ۳۰ تا ۴۰ سالگی نیز تشخیص داده نمی‌شود

عوامل ایجاد کننده همولیز

- باقلا
- آنالوگ‌های ویتامین K
- داروهای ضد مالاریا: کلروکین / پریماکین / پاماکین / کیناکرین / کینین.
- سولفونامیدها: کوتریموکسازول / نالیدیکسیک اسید / سولفاستامید / سولفاپیریدین / سولفانیلامید / سولفادiazین / سولفی سوکسازول.
- ترکیبات نیترو فوران: فوروکسون / فورودانتین / فورابن / نیترو فورانتوئین / فورازولیدون / نیترو فورازون / سپتاپرین.
- داروهای متفرقه: متیلن بلو / پروبنسید / استیل سالیسیلیک اسید / فنازوپیریدین / فنیل هیدرازین / بنزن / نفتالین / ایزونیازید / اسپرین / بعضی از داروهای ضد تب / استامینوفن.
- بیماریها: هیپاتیت/DKA

پیشگیری

- عدم مصرف یا استنشاق باقلا و برخی داروهای خاص
- عدم استفاده فرد مبتلا، کودک و مادر شیرده از آسپرین و مصرف استامینوفن، ایبوپروفن و سیپروفلوکساسین و کلرامفنیکل تحت نظر پزشک
- استفاده از داروهای بی خطر
- عدم استفاده از نفتالین و حشره کش در محیطی که فرد زندگی می کند.
- عدم خوردن سبزیجات به میزان زیاد



خسته نباشید