

بیماری فاویسم



فاویسم یک بیماری است که بر اثر کمبود آنزیم گلوکز 6 فسفات دهیدروژناز سلول های خونی به وجود می آید. این بیماری پایه ژنتیکی دارد و معمولا در اثر مصرف غذاهایی مثل باقالی یا محصولات فرآوری شده خود را نشان می دهد.

-این بیماری گلبولهای قرمز پیر را بیشتر از سلولهای جوان مبتلا می کند. زیرا میزان این آنزیم در گلبولهای قرمز جوان و رتیکلوسیتها بیشتر است. زمانی که بیمار مشکلات دیگری مانند بیماریهای قلبی عروقی، کلیوی، چشمی یا کبدی داشته باشد یا در دوران نوزادی، بلوغ یا پیری باشد علائم شدیدتر میشوند. بیماری نهفته در اثر استرسهای اکسیداتیو مانند مواجهه با داروها یا مواد غذایی حساسیتزا و یا عفونتها بروز می یابد.

باقالا از جمله مواد غذایی است که دارای موادی به نام "ویسین" و "کوویسین" است که در لوله گوارش و در ضمن فرآیندهای شیمیایی عمل هضم به "دی ویسین" و "ایزورامیل" تبدیل میشوند، این مواد از اکسیدانهای قوی محسوب میشوند بنابراین به محض تماس با غشاء گلبولهای قرمز در افرادی که کمبود آنزیم گلوکز 6 فسفات دهیدروناز را دارند، آنها را منهدم نموده و از بین می برند و شخم به "فاویسم" مبتلا میشود.



ژن G6PD روی بازوی بلند کروموزوم X واقع شده است که به این معنی است که بصورت وابسته به جنس به ارث می رسد. مردانی که یک جهش در ژن G6PD را به ارث می برند، به عنوان هوموزیگوت در نظر گرفته می شوند و دچار کمبود G6PD می شوند. از سوی دیگر، زنان می توانند برای کمبود این آنزیم هتروزیگوت یا هوموزیگوت باشند. خانمهای هوموزیگوت دچار کمبود G6PD هستند، در حالی که زنان هتروزیگوت ترکیبی از سلول های دارای G6PD نرمال و یا کمبود G6PD می باشند.

بیش از 140 نوع جهش از G6PD شناسایی شده اند. بسیاری از این جهش ها جهش های missense هستند که حاصل حذف یک اسید آمینه منفرد به دست می باشند، به این معنی که هر گونه تغییر قابل توجهی در ژن به احتمال زیاد منجر به مرگ داخل رحم می شود. سازمان بهداشت جهانی (WHO) کمبود G6PD را بر اساس فعالیت آنزیم و تظاهرات بالینی طبقه بندی کرده است.

ژن مربوطه بر روی کروموزوم ایکس قرار دارد و تقریباً تمام بیماران مرد هستند.

1. پسران یک مادر حامل جهش آنزیم گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز، به احتمال ۵۰ درصد مبتلا می باشد.
2. دختران به احتمال ۵۰ درصد حامل هستند.
3. 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. این آنزیم در تمامی سلول‌های بدن وجود داشته و در متابولیسم قندها دخیل است.

فاویسم در ایران بسیار شایع است و در برخی مناطق ایران از جمله نواحی شمالی و جنوبی ایران (سواحل دریا) شیوع بیشتری دارد.

علائم

علائم فاویسم معمولا 24 الی 48 ساعت بعد از مصرف باقالی یا داروهای حساسیت زا خود را نشان می‌دهد. ضعف شدید به حالت غش کردن نیز ممکن است در کودک اتفاق بیافتد. علائم دیگر آن نیز شامل موارد زیر می‌باشد:

- علائم معده و گوارشی: اسهال، استفراغ، دل درد
- علائم سیستم ادراری: ادرار به رنگ قهوه ای تیره
- علائم پوستی: رنگ پریدگی یا زرد شدن پوست که شبیه به زردی است.
- علائم سیستماتیک: تب و لرز، نارسایی شدید سیستماتیک، نبض تند اما ضعیف، افت فشار خون، کند ذهنی یا کلافگی، کما
- توجه خاص: کودکان پسر زیر پنج سالی که می‌خواهند برای بار اول باقالی بخورند، باید حتما تحت نظر باشند. در نوزادان و بچه های کوچک، موارد بسیار شدید فاویسم می‌تواند کشنده باشد. اگر علائمی مثل تب، دل درد، رنگ پریدگی، ادرار تیره یا دیگر نشانه‌ها را از خود بروز دادند، حتما باید به پزشک مراجعه کنید.
- اگر فاویسم درمان نشود، شخص به کما رفته، بیهوش می‌شود و نیاز به تزریق خون دارد.

کودک مبتلا به فاویسم نمی‌تواند خون بدهد و نباید سبزیجات زیاد مصرف نماید. اگر به کودک خود شیر می‌دهید از مصرف باقلا و آسپرین خودداری کنید و در مورد مصرف سایر داروها با پزشک مشورت نمایید. نوزادی مبتلا به فاویسم نباید در معرض باقلا و سموم حشره کش قرار گیرد و داروهای مثل کوتریموکسازول، آسپرین مصرف نماید. در صورت رخ دادن همولیز حاد خون، بیمار باید خون تزریق کند. در

صورت نارسایی حاد کلیوی، بیمار باید به تجویز پزشک دیالیز شود. به دلیل نابودی سلول های خونی برخی مواقع طحال را از بدن خارج می کنند. اگر کودک دچار کم خونی باشد نیز پزشک مکمل های اسید فولیک، ویتامین ای و مکمل های آهن تجویز می کند.

روش تشخیص

این بیماری از یک تا 10 سالگی شایع است و مبتلایان بیشتر کودکان زیر پنج سال هستند. در کودکان زیر یک سال بیماری از طریق خوردن شیر مادر اتفاق می افتد.

کمبود ژن آنزیم گلوکز 6 فسفات دهیدروژناز را می توان با یک آزمایش خون، از طریق اندازه گیری فعالیت این آنزیم یا از طریق اندازه گیری مقدار بیلی روبین تشخیص داد.

تهیه شده توسط : ن. قضاوی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - PND)