

فاویسم یا بیماری باقلایی چیست؟

فاویسم یک بیماری ارثی خونی می باشد که به علت کمبود وابسته به جنس بوده و بیشتر در جنس مذکر دیده می شود. کمبود آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز (G6PD) اختلالی ارثی ناشی از نقص ژنتیکی وابسته به کروموزوم X در گلبول های قرمز خون (RBC) است که با نام های فاویسم یا بیماری باقلایی نیز شناخته می شود. آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز، مسئول تولید NADPH است (Nicotinamide Adenine Dinucleotide) به اختصار NADPH، نیکوتین آمید آدنین دی نوکلئوتید فسفات، نقش محافظت از گلبول های قرمز از آسیب اکسیداتیو را بر عهده دارد. در صورت کمبود این آنزیم، گلبول های قرمز زودتر از موعد تخریب می شوند. تخریب زود هنگام گلبول های قرمز با نام همولیز شناخته می شود و در نهایت منجر به کم خونی همولیتیک می شود.

تظاهرات بالینی کمبود آنزیم G6PD طیف وسیعی از سندرم همولیتیک را شامل می شود. در کم خونی همولیتیک سلول های قرمز خون سریع تر از بدن دفع می شوند و باعث کاهش جریان اکسیژن به اندام ها و بافت ها و در نتیجه خستگی، زرد شدن پوست و چشم ها و تنگی نفس می شود. بیماران مبتلا به فاویسم یا بیماری باقلایی اغلب بدون علامت هستند، اما برخی بیماران دارای کم خونی دوره ای و برخی افراد دارای همولیز مزمن هستند. شدت کم خونی همولیتیک در میان افراد مبتلا به فاویسم یا بیماری باقلایی متفاوت است و در برخی موارد، تشخیص چالش برانگیز است.

در اکثر موارد کمبود آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز، همولیز در کودکان و بزرگسالان ناشی از تخریب ناگهانی اریتروسیت های (گلبول های قرمز) پیر و ناکارآمد اتفاق می افتد. همولیز بعد از قرار گرفتن در معرض داروهای حاوی مواد با پتانسیل بالای اکسیداسیون و احیا، از جمله داروهای ضد مالاریا مانند پریماکین، سولفونامیدها که در درمان عفونت های مختلف مورد استفاده قرار می گیرند، آسپرین که برای کاهش تب، درد و تورم استفاده می شود و برخی داروهای ضد التهابی غیر استروئیدی (NSAID)، باقلا یا برخی حبوبات رخ می دهد و باعث عفونت و یا اختلالات متابولیکی می شود. کمبود آنزیم G6PD در نوزاد باعث کاهش حذف بیلی روبین از بدن می شود و نقش مهمی در تشدید زردی نوزادی بازی می کند. پس از درمان علت زمینه ای، علائم کمبود آنزیم G6PD معمولاً در عرض چند هفته ناپدید می شوند.

شیوع فاویسم یا بیماری باقلایی

کمبود آنزیم G6PD شایع ترین اختلال آنزیمی در گلبول های قرمز انسان است که بیش از ۴۰۰ میلیون نفر در سراسر جهان را تحت تأثیر قرار می دهد و در آفریقا شیوع بیشتری دارد و تا ۲۰ درصد هر جامعه را درگیر می سازد. فاویسم یا بیماری باقلایی در مردان، نسبت به

زنان، شیوع بیشتری دارد. افراد مبتلا به فاویسم یا بیماری باقلایی نمی‌توانند خون اهدا کنند. شناسایی افراد مبتلا به کمبود آنزیم G6PD و آموزش آنان در مورد داروها و غذاهای ایمن و غیرایمن برای جلوگیری از وقوع همولیز ضروری است. در این مقاله تظاهرات بالینی، تشخیص و مدیریت کمبود آنزیم G6PD را بررسی خواهیم کرد.

چگونه علائم بیماری بروز می‌کند؟

بیماران در حالت عادی کاملاً طبیعی بوده و هیچ گونه علامتی ندارند مگر با مواد خوراکی مانند باقلا یا داروها و مواد ممنوعه یا عفونت‌ها مواجه شوند که در این صورت دچار علائم حاد بیماری می‌شوند.

علائم فاویسم کدامند؟

۲۴ تا ۴۸ ساعت پس از خوردن مواد اکسیدان (موادی که اکسیژن در آنها زیاد تولید می‌شود. همین امر باعث می‌شود که گلبولهای قرمز از بین بروند یا پاره شوند) فرد به طور ناگهانی دچار علائمی از قبیل:

- زردی
- تب خفیف
- بی‌حالی
- رنگ پریدگی
- حالت تهوع و گاهی استفراغ
- قرمز یا تیره رنگ شدن ادرار
- گاهی درد شکم یا کمر

در صورت عدم درمان مناسب، احتمال آسیب دیدن کلیه‌ها و ایجاد نارسایی کلیوی، نارسایی قلبی و نیز کم‌خونی شدید و صدمات حاصل از آن وجود دارد.

عوامل موثر در ابتلا به فاویسم یا بیماری باقلایی

کمبود آنزیم G6PD بیماری ژنتیکی است که از طرف یک یا هر دو والد به فرزند منتقل می‌شود. ژن معیوب که عامل این کمبود آنزیمی است، بر روی کروموزوم X (یکی از دو کروموزوم جنسی) قرار دارد. مردان دارای یک کروموزوم X و زنان دارای دو کروموزوم X هستند، بنابراین برای بروز بیماری فاویسم یا بیماری باقلایی در مردان وجود تنها یک کپی جهش یافته از ژن معیوب کافی است. اما در زنان، جهش در هر دو نسخه‌ی ژن باید ایجاد

شود. از آنجایی که احتمال ایجاد دو نسخه‌ی تغییر یافته از این ژن در خانم ها کمتر از مردان است، کمبود آنزیم G6PD در مردان، بیشتر از زنان است.

تشخیص فاویسم یا بیماری باقلایی

پزشک با انجام آزمایش خون ساده برای بررسی سطح آنزیم G6PD، می‌تواند کمبود آنزیم G6PD را تشخیص دهد. تست‌های تشخیصی دیگری مانند شمارش کامل خون، آزمایش هموگلوبین سرم و شمارش رتیکولوسیت‌های خونی، در تشخیص کمک کننده هستند. تمام این آزمایشات اطلاعاتی در مورد گلبول‌های قرمز بدن را در اختیار پزشک قرار می‌دهند و همچنین می‌توانند به تشخیص کم خونی همولیتیک نیز کمک کنند. در زمان ویزیت توسط پزشک، در مورد رژیم غذایی و هر دارویی که مصرف می‌کنید، پزشک را مطلع نمایید، این جزئیات به تشخیص کمک می‌کنند.

مدیریت و درمان کمبود فاویسم یا بیماری باقلایی

افراد مبتلا به فاویسم یا بیماری باقلایی به ندرت بدون علامت هستند و در صورت مواجهه با محرک دچار علائم می‌شوند. آگاهی از چگونگی کنترل شرایط و جلوگیری از پیشرفت علائم بسیار مهم هستند. فاویسم یا بیماری باقلایی درمان قطعی ندارد و تنها راه کنترل آن جلوگیری از مواجهه فرد با محرک‌هایی است که باعث بروز علائم در فرد می‌شود که شامل موارد زیر است:

- اگر فاویسم یا بیماری باقلایی به دلیل عفونت رخ داده باشد، عفونت زمینه‌ای باید درمان شود.
- قطع مصرف هر دارویی که باعث تخریب گلبول‌های قرمز خون می‌شود.
- کاهش سطح استرس نیز می‌تواند در کنترل علائم کمک کند.
- مهم ترین اقدام جهت پیشگیری از فاویسم یا بیماری باقلایی، این است که زمان مراجعه به پزشک از ابتلا به بیماری فاویسم یا بیماری باقلایی پزشک را مطلع کنید تا کم عارضه ترین داروها را تجویز کند.
- با این وجود، در برخی موارد فاویسم یا بیماری باقلایی به سمت کم خونی همولیتیک پیشرفت می‌کند، که نیاز به درمان‌های تهاجمی‌تر دارد که شامل اکسیژن درمانی برای بالا بردن سطح اکسیژن خون و انتقال خون به منظور جایگزینی گلبول‌های قرمز است. درمان‌های تهاجمی نیاز به بستری در بیمارستان و نظارت دقیق از نظر بروز کم خونی همولیتیک شدید، بهبودی کامل و کاهش عوارض، دارد.

ایجاد لیستی از داروها و مواد غذایی که برای جلوگیری از فاویسم یا بیماری باقلایی باید از آن‌ها اجتناب کنید، در کاهش علائم بسیار کمک کننده است. لیست برخی مواد ممنوعه در بیمار مبتلا به فاویسم :

- سولفونامیدها: کوتریموکسازول، نالیدیکسیک اسید، سولفاستامید، سولفاپریدین، سولفانیلامید، سولفادیازین
- داروهای ضد مالاریا: کلروکین، کینین
- داروهای متفرقه: استامینوفن، آسپرین، استیل سالیسیلیک اسید، متیلن بلو، فنیل هیدرازین، پروبنسید
- مواد متفرقه: حنا، نفتالین

اقداماتی که والدین کودک مبتلا به فاویسم باید توجه نمایند :

- از مصرف هر نوع باقلا ، داروها و مواد ممنوعه پرهیز شود.
- برای تسکین درد یا پایین آوردن تب کودکان، هرگز به او آسپرین ندهید. از استامینوفن، فقط با مقداری که پزشک تجویز کرده است بهره بگیرید.
- در صورت مراجعه به پزشک و یا مراکز درمانی، ابتلا به فاویسم را اعلام کنید تا داروهای بی خطر برای فرزندان تجویز شود
- اگر مادری هستید که به کودکان شیر می دهید، هرگز باقلا و آسپرین نخورید و در مورد مصرف سایر داروها نیز با پزشک مشورت کنید