

عنوان: بیماری فاویسم (کمبود G6PD) ؛ چرا برخی افراد با خوردن باقلا دچار بحران می‌شوند؟

مقدمه

سلامت خون و پیشگیری از بیماری‌های مرتبط با آن از دغدغه‌های اصلی در پزشکی است. فاویسم که به دلیل کمبود آنزیم گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز (G6PD) رخ می‌دهد، یک اختلال ژنتیکی شایع است که می‌تواند با مصرف باقلا یا مواجهه با برخی داروها و استرس‌های اکسیداتیو منجر به بحران همولیتیک شود. این بیماری به‌ویژه در نواحی مدیترانه، خاورمیانه، آفریقا، و آسیا شایع است و ارتباط آن با مصرف باقلا (Vicia faba) به دلیل وجود ترکیبات فعال مانند ویسین و کونویسین شناخته شده است. کمبود G6PD در حدود ۴۰۰ میلیون نفر در جهان گزارش شده و نقش مهمی در مرگ‌ومیر نوزادان و بزرگسالان دارد. آگاهی از علل، مکانیسم‌ها و مدیریت این بیماری برای پیشگیری از عوارض جدی ضروری است.

فاویسم چیست؟

فاویسم یک بیماری ارثی است که به دلیل کمبود یا نارسایی آنزیم G6PD در گلبول‌های قرمز خون رخ می‌دهد. این آنزیم در مسیر پنتوز فسفات نقش دارد و از سلول‌ها در برابر استرس اکسیداتیو محافظت می‌کند. کمبود G6PD شایع‌ترین نقص آنزیمی گلبول‌های قرمز است و می‌تواند به همولیز شدید، یرقان و حتی نارسایی کلیوی منجر شود (به‌ویژه پس از مصرف باقلا).

مکانیسم مولکولی کمبود G6PD

آنزیم G6PD آنزیمی است که NADPH تولید می‌کند، که برای بازسازی گلوکوتاتیون ضروری است. گلوکوتاتیون از گلبول‌های قرمز در برابر آسیب اکسیداتیو محافظت می‌کند. ژن G6PD روی کروموزوم X قرار دارد و بیش از ۴۰۰ جهش مختلف آن شناسایی شده است. جهش‌های شایع شامل نوع مدیترانه‌ای (Mediterranean) و آفریقایی (A-) هستند. به دلیل وابستگی به کروموزوم X، مردان (XY) بیشتر از زنان (XX) تحت تأثیر قرار می‌گیرند، اگرچه زنان حامل (هتروزیگوت) نیز ممکن است علائم خفیف داشته باشند.

علل بحران همولیتیک با مصرف باقلا

ترکیبات فعال باقلا ویسین (Vicine) و کونویسین (Convicine) : این گلیکوزیدها در باقلا یافت می‌شوند و پس از متابولیسم، ترکیبات اکسیداتیو مانند دی‌هیدروکسی‌بنزن تولید می‌کنند. این ترکیبات باعث تولید گونه‌های فعال اکسیژن (ROS) می‌شوند که گلوکوتاتیون را تخلیه کرده و گلبول‌های قرمز را تخریب می‌کنند.

در افراد با کمبود G6PD، عدم تولید کافی NADPH منجر به ناتوانی در خنثی‌سازی ROS می‌شود. ویسین می‌تواند همولیز را در عرض ۲۴-۴۸ ساعت پس از مصرف آغاز کند.

عوامل تشدیدکننده

مصرف داروهایی مانند پراواکوئین، سولفانامیدها یا مواجهه با عفونت‌ها نیز می‌تواند بحران را تحریک کند.

علائم و عوارض فاویسم

۱. علائم حاد:

- زردی (یرقان)، تیره شدن ادرار، ضعف شدید، و کم‌خونی ناگهانی.
- در نوزادان، یرقان شدید می‌تواند به کرنیکتروس منجر شود.

۲. عوارض مزمن:

- نارسایی کلیوی به دلیل انسداد مجاری با هموگلوبین آزاد.
- افزایش خطر عفونت‌ها به دلیل کاهش گلبول‌های قرمز.

تشخیص فاویسم

۱. آزمایش‌های غربالگری

تست رنگ: کاهش فعالیت G6PD با استفاده از رنگ‌های متابولیک مانند MTT

الکتروفورز: شناسایی انواع جهش‌ها.

۲. آزمایش‌های تأییدی: اندازه‌گیری مستقیم فعالیت آنزیم G6PD در گلبول‌های قرمز.

۳. مشاوره ژنتیکی: شناسایی حامل‌ها و برنامه‌ریزی برای خانواده‌ها.

مدیریت و درمان فاویسم

۱. پیشگیری: اجتناب از مصرف باقلا، داروهای محرک و مواجهه با استرس‌های اکسیداتیو.

۲. درمان حاد: هیدراتاسیون وریدی، انتقال خون در موارد شدید و استفاده از آنتی‌اکسیدان‌ها.

۳. پیگیری: نظارت دوره‌ای بر سطح هموگلوبین و عملکرد کلیه.

نتیجه‌گیری

بیماری فاویسم، ناشی از کمبود G6PD، یک اختلال ژنتیکی است که با مصرف باقلا به دلیل تولید ترکیبات اکسیداتیو مانند ویسین و کونویسین، بحران همولیتیک ایجاد می‌کند. مکانیسم مولکولی آن که با تخلیه گلوکاتیون و آسیب گلبول‌های قرمز مرتبط است، اهمیت تشخیص زودهنگام و مدیریت دقیق را برجسته می‌کند. علائم حاد مانند یرقان و عوارضی مانند نارسایی کلیوی، ضرورت آزمایش‌های غربالگری و مشاوره ژنتیکی را نشان می‌دهد. با وجود محدودیت‌هایی مانند دسترسی محدود به خدمات، پیشرفت‌هایی مانند تست‌های ژنتیکی و درمان‌های نوین نوید آینده‌ای بهتر را می‌دهند.

منابع

G6PD deficiency and favism

Mechanisms of hemolysis in G6PD deficiency

Diagnostic advances in G6PD testing

Transfusion strategies in favism

Genetic basis of G6PD deficiency

Oxidative stress in G6PD deficiency