

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ



# فاویسم

## تعریف

به همولیزبه دنبال تماس با باقلا (fava beans) در کسی که کمبود آنزیم G6PD را دارد گفته می شود.

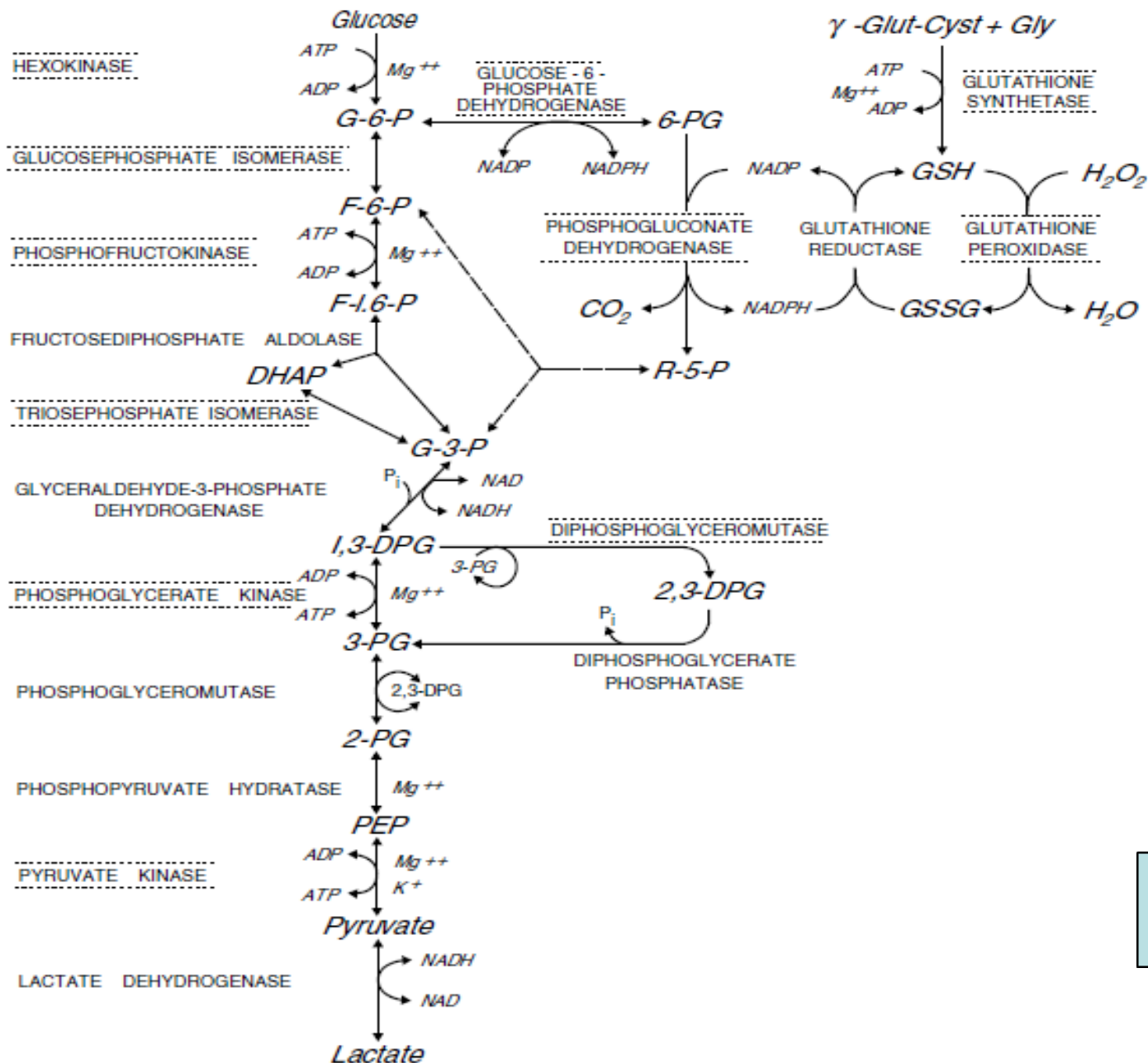
## اپیدمیولوژی

تقریباً 3% جمعیت دنیا مبتلا به این بیماری هستند.  
تقریباً در همه جای دنیا این بیماری دیده می شود.  
بیشتر در آسیا، اطراف دریای مدیترانه و آمریکائی های آفریقائی تبار دیده می شود.  
در ایران بیشتر در استان های شمالی و جنوب کشور شایع است.

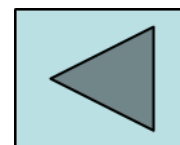
شیوع کمبود آنزیم G6PD در نوزادان متولد شده در بیمارستان الزهراء رشت 6.4% ( پسران 9.8% و دختران 3.1%) است.

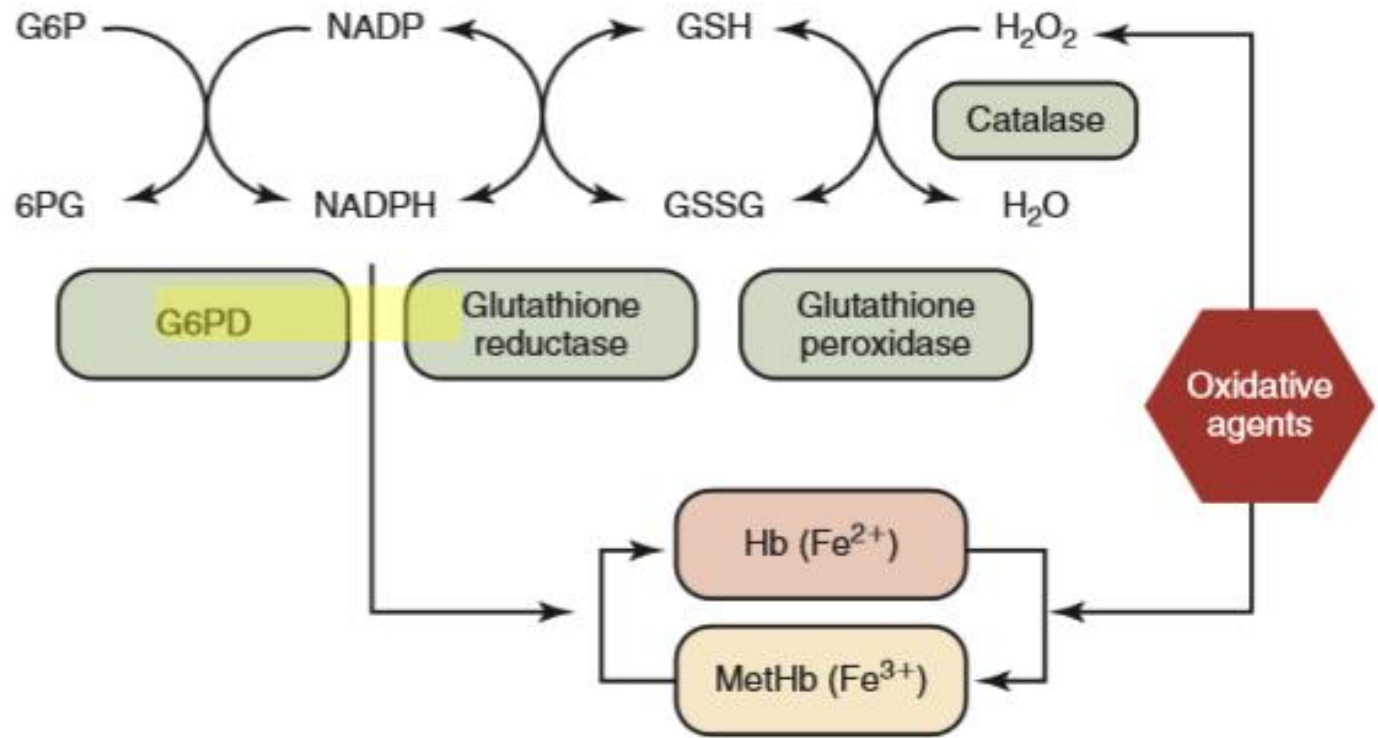




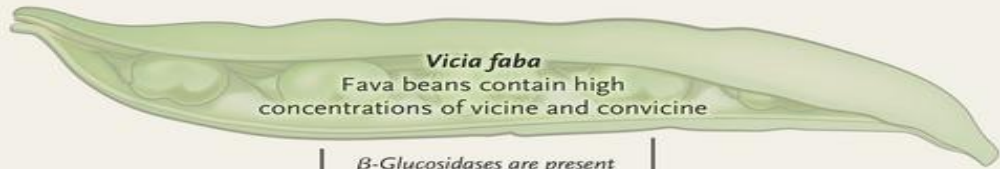


**Fig. 7-3.** Enzyme reactions of Embden-Meyerhof and hexose monophosphate pathways of metabolism. Documented hereditary deficiency diseases are indicated by enclosing dotted lines.



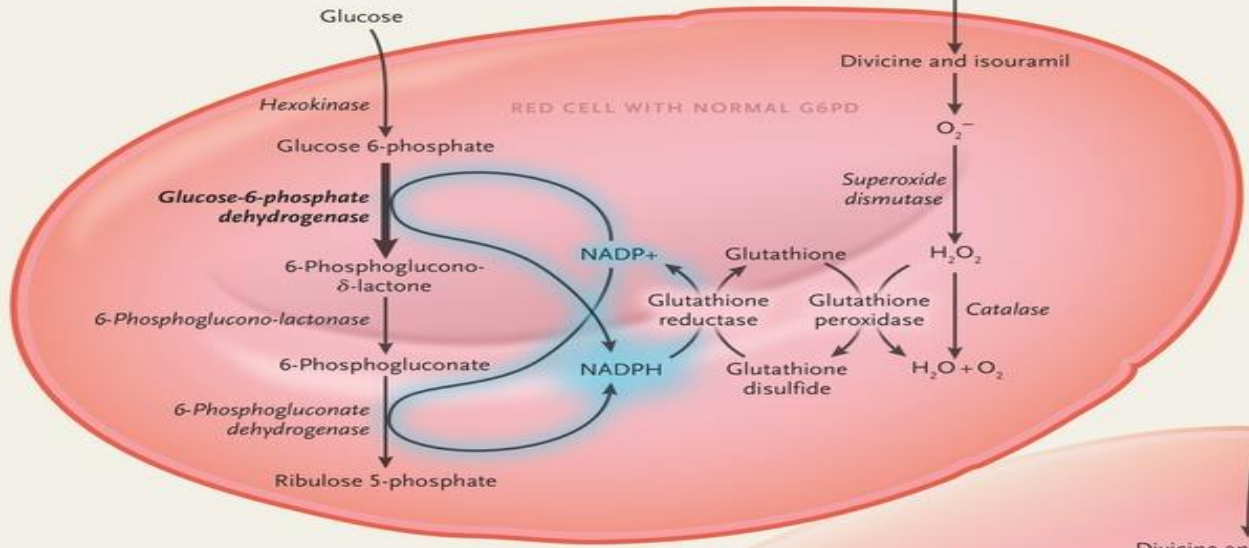


Glutathione cycle (G6PD) → Hb (Fe<sup>2+</sup>) → MetHb (Fe<sup>3+</sup>)

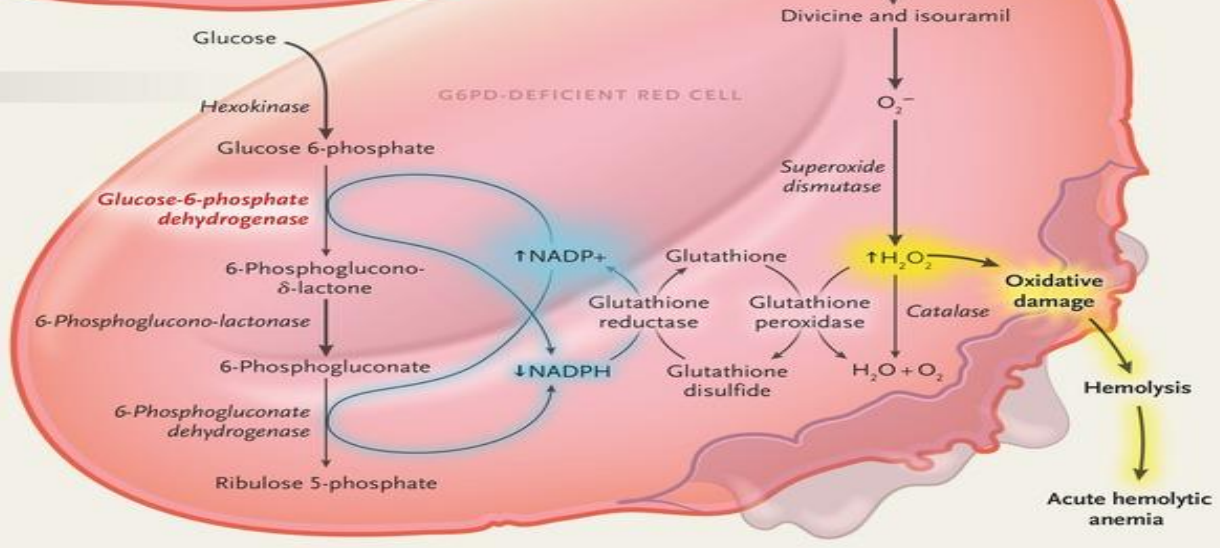


$\beta$ -Glucosidases are present in fava beans and in the gastrointestinal tract

**A Red Cell with Normal G6PD**



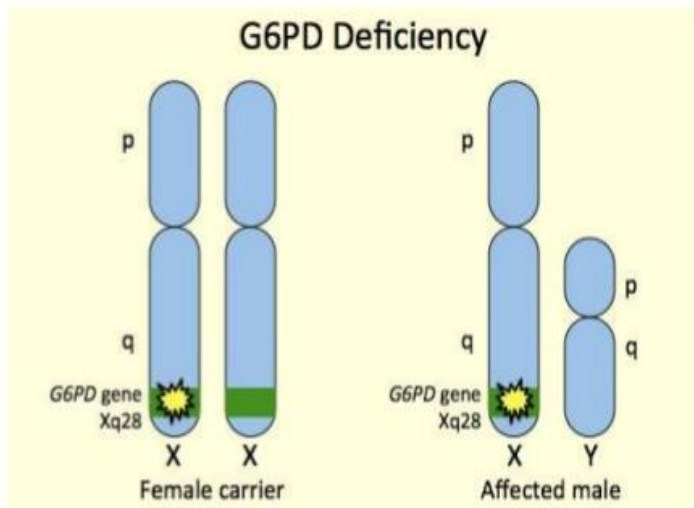
**B G6PD-Deficient Red Cell**



# فاویسم

ژنتیک:

## Inheritance



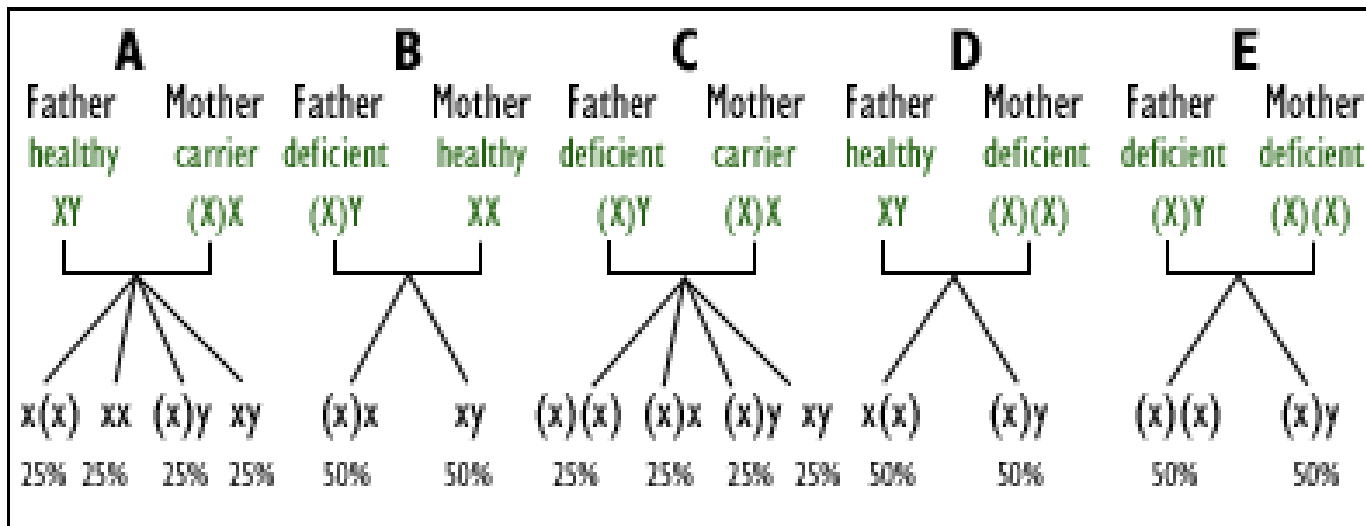
ژن مربوط به تولید آنزیم G6PD بر روی کروموزوم X قرار دارد.

نحوه توارث این بیماری به صورت وابسته به جنس مغلوب است

# ETHIOLOGY

مغلوب X-LINKED

احتمال ابتلائی فرزندان (نمونه توارث)



X Normal Chromosome (X) Mutant Chromosome

## Inheritance of G-6-PD Deficiency

**A:** اگر پدر سالم و مادر ناقل (بدون علامت):

۲/۱ دخترها ناقل و ۲/۱ پسرها بیمار

**B:** اگر پدر بیمار و مادر سالم:

همه دخترها ناقل و همه پسرها سالم

**C:** اگر پدر بیمار و مادر ناقل

نصف دخترها بیمار و نصف دیگر دخترها ناقل و ۲/۱ پسرها هم

بیمار خواهد بود

**D:** اگر پدر سالم و مادر بیمار:

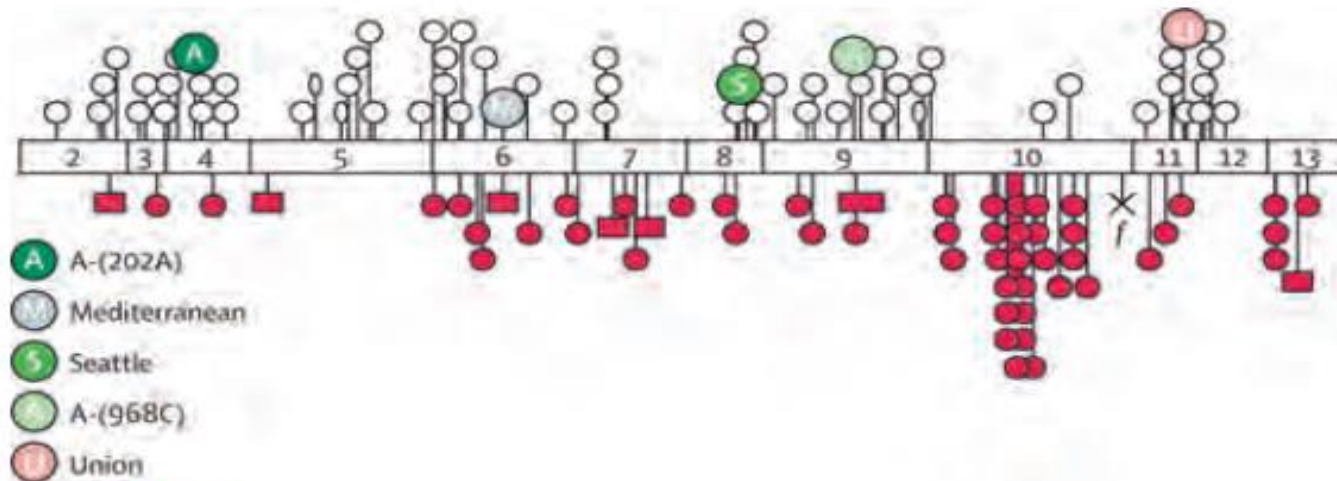
همه دخترها ناقل و همه پسرها بیمار

**F:** اگر پدر و مادر هر دو بیمار باشند

همه فرزندان چه پسر و چه دختر بیمار خواهند بود



# فاويزم



**Fig. 490.2** Most common mutations along coding sequence of G6PD gene. Exons are shown as *open numbered boxes*. *Open circles* are mutations causing classes II and III variants. *Filled circles* represent sporadic mutations giving rise to severe variants (class I). *Open ellipses* are mutations causing class IV variants. X is a nonsense mutation; f, a splice site mutation; *filled squares*, small deletions. 202A and 968C are the 2 sites of base substitution in G6PD-A. (From Cappellini MD, Fiorelli G: *Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency*, Lancet 371:64–74, 2008.)

TABLE 9.6 WHO Classification of G6PD Variants

WHO class	Variant	Magnitude of enzyme deficiency	Severity of hemolysis
I	Harilaou, Tokyo, Guadalajara, Stonybrook, Minnesota	2% of normal activity	Chronic non-spherocytic hemolytic anemia
II	Mediterranean	3% of normal activity	Intermittent hemolysis
III	A <sup>2</sup>	10–60% of normal activity	Intermittent hemolysis usually associated with infections or drugs
IV	B (Normal)	100% normal activity	No hemolysis

# فاویسم

## ⊙ علائم بالینی :

### acute episode of hemolysis

معمولا 24-48 ساعت پس از تماس با باقلا مازندرانی علائم بیماری شروع می شود  
این علائم شامل **رنگ پریدگی ، ایکتر ، پررنگی ادرار** با یا بدون ، تهوع ، استفراغ ، درد شکم و تب خفیف هستند.  
در بعضی موارد بیقراری، کاهش سطح هوشیاری و تشنج نیز بروز میکند که می تواند منجر به مرگ بیمار نیز بشود.

عوامل دیگر از جمله عفونت ها، داروها و بیماریهای مثل DKA نیز می توانند باعث بروز همولیز در فرد با کمبود G6PD بشوند

# فاویسم

## Chronic non-spherocytic hemolytic anemia

این بیماران بطور مزمن آنمی دارند.  
تماس با مواد اکسیدان شدت آنمی را تشدید میکند

◎ زردی نوزادی



# فاویسم

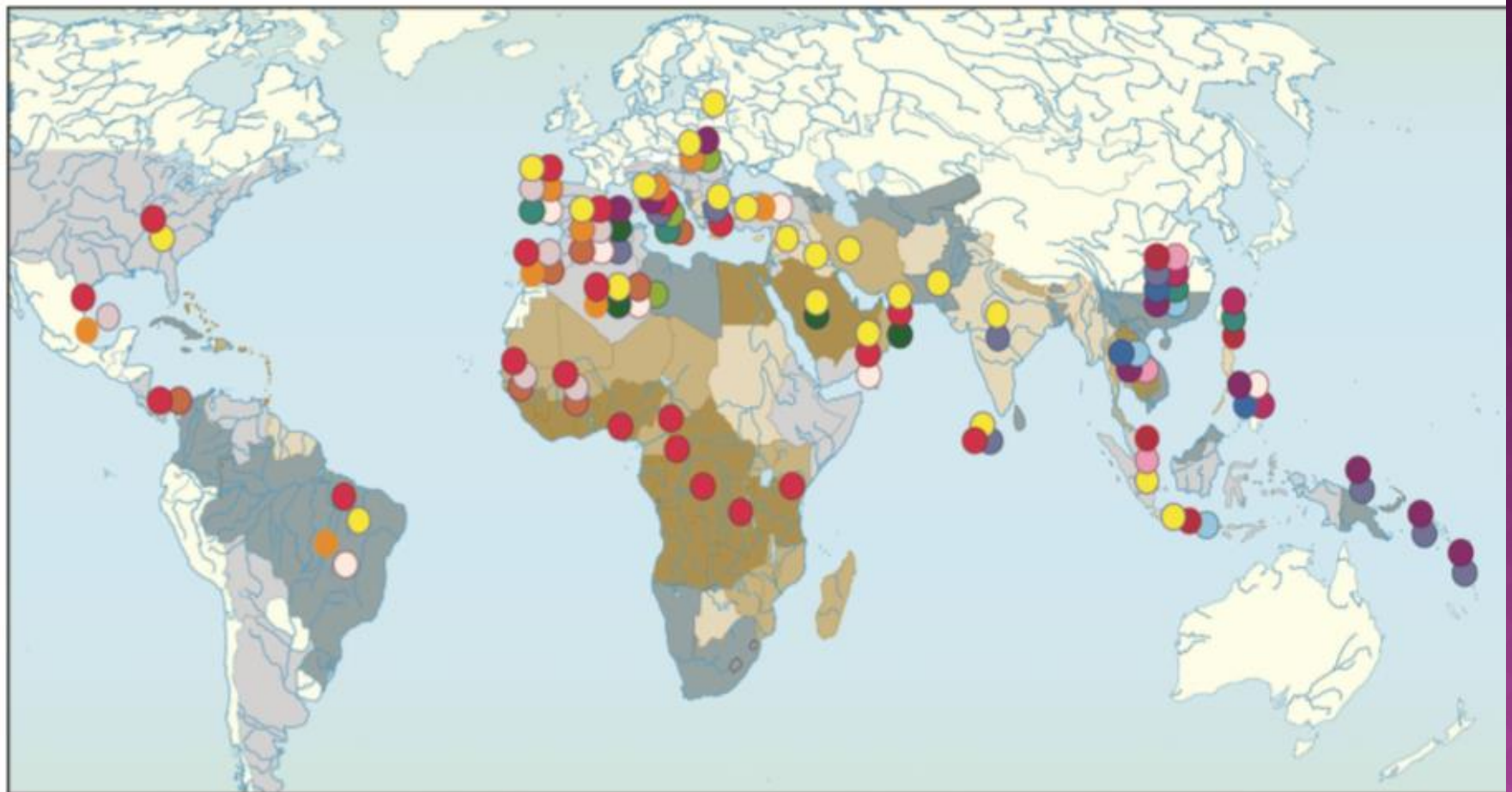
## بررسی های آزمایشگاهی

CBC	آنمی نورموسیتیک با گلبول سفید و پلاکت نرمال
Reticulocyte	افزایش می یابد
Direct Coombs test	منفی
K	نرمال یا افزایش یافته
BUN,Cr	برای ارزیابی عملکرد کلیه
AST,ALT	ALT باید نرمال باشد ولی AST مختصری افزایش می یابد
Bill(total , direct)	بیلی روبین غیرمستقیم افزایش می یابد
LDH	افزایش می یابد
G6PD	کاهش یافته یا نرمال
U/A	وجود یا عدم وجود هموگلوبینوری

PBS

# فاویسم

<b>Biochemistry</b>			
	Result	Unit	Normal Ranges
Blood Urea Nitrogen	11.8	mg/dL	5-23
Creatinine	0.4	mg/dL	Adult :0.6-1.5 Infant :0.2-0.4 Children :0.3-0.7
Blood Sugar (BS)	113	mg/dL	75-140
Sodium	139	mEq/L	135-145
Potassium	3.6	mEq/L	3.5 - 5.5
Total Bilirubin	H 7.4	mg/dL	0.1-1.2
Direct Bilirubin	H 0.4	mg/dL	<=0.3
SGOT(AST)	46*	IU/L	Up to 37
SGPT(ALT)	15	IU/L	Up to 40
Alkaline Phosphatase	412	U/L	Male:80-306 Female:64-306
LDH	977*	U/L	Children up to 15 years old:180-1200 NewBorn : <975 Children : <615 Adult : <480
<b>Hematology</b>			
	Result	Unit	Normal Ranges
WBC	H 17.50	10 <sup>3</sup> /cumm	3.5-10.0
RBC	L 1.86	10 <sup>6</sup> /cumm	3.80-5.80
Hemoglobin	6.4	g/dL	Male: 13 - 18 Female: 12 - 16
Hematocrit	L 18.6	%	Male: 39 - 49 Female: 35 - 45
MCV	H 100	fL	80-96
MCH	H 34.4	pg	27-34
MCHC	34.4	g/dL	32 - 36
Platelet	264	10 <sup>3</sup> /cumm	135 - 450
RDW-CV	12.9	%	11.7-14.4
Neutrophil	68	%	
Lymphocyte	28	%	
Monocyte	2	%	
Eosinophil	2	%	
Hypochromia	2+		
Poikilocytosis	2+		
Reticulocyte	8.0 RPI 1.40	%	0.5-1.5
Blood Group	O-		
RH	Negative		
G6PD	Partially Defficient		
<b>Serology</b>			
	Result	Unit	Normal Ranges
Direct Coombs	Negative		
<b>Urine Analysis</b>			
	Result	Unit	Normal Ranges
urineHb	Positive (3+)		



**Frequency of G6PD deficient males**



**Polymorphic G6PD variants**



