برگردان از:
۱-بهشته غریبی: کارشناس آزمایشگاه، مرکز بهداشت شهرستان اردبیل، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل
۲-فریبرز خوشبخت خیاوی: کارشناس فوریت های پزشکی، شبکه بهداشت ودرمان مشگین شهر، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل
۳-الهامه طباطبایی: کاردان هوشبری، شبکه بهداشت ودرمان مشگین شهر، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

بیماری فاویسم

بیماری فاویسم حساسیت و تظاهرات بالینی بحران های همولیتیک حاد را در نتیجه خوردن باقلا در گروهی از بیماران مبتلا به کمبود گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز (G6PD) نشان می دهد و می تواند تهدید کننده زندگی باشد. نام بیماری فاویسم از گیاه باقلا که نام علمی آن Vicia fava است مشتق شده است. بیماران مستعد همچنین ممکن است این سندرم را هنگام قرار گرفتن در معرض گرده گیاه نیز تجربه کنند.

G6PD در حفظ هموستاز گلبول های قرمز بسیار مهم است و کمبود آن منجر به افزایش حساسیت به همولیز ناشی از داروها، عفونت ها و مواد موجود در غذا می شود. تعداد زیادی پلی مورفیسم ژن با اثرات متغیر بر روی فعالیت ژن آنزیم و طیف وسیعی از حساسیت فنوتیپی به همولیز وجود دارد.

ژنتیک

ژن G6PD روی کروموزوم X قرار دارد. بنابراین فاویسم یک بیماری ارثی مرتبط با X است که عمدتاً مردان را تحت تأثیر قرار می دهد. این بیماری می تواند اثرات بالینی در زنان هموزیگوت و نسبتی از زنان ناقل هتروزیگوت داشته باشد.

تصور می شود که حساسیت به فاویسم با ترکیبی از پلی مورفیسم خاص G6PD و عوامل دیگر، مانند ژنتیک و همچنین متابولیسم مواد فعال در باقلا همراه است که باعث آسیب اکسیداتیو در گلبول های قرمز می شود. یک عامل عفونی مانند یک ویروس نیز ممکن است در ایجاد فاویسم نقش داشته باشد.

همه گیرشناسی

- کمبود G6PD شایع ترین آنزیموپاتی در مردان با اهمیت بالینی است وبیش از ۴۰۰ میلیون نفر را در سراسر جهان تحت تاثیر قرار می دهد.
- بیماران مبتلا به فاویسم همیشه دچار کمبود G6PD هستند، اما همه افراد دارای کمبود G6PD هنگام مصرف باقلا دچار همولیز نمی شوند.
- اکثریت قریب به اتفاق موارد فاویسم در افراد مبتلا به انواع کمبود شدید G6PD رخ می دهد.
- فاویسم در مردان بیشتر از زنان است.

تظاهرات بالینی

فاویسم منجر به همولیز داخل عروقی حاد و شدید می شود. ویژگی های اصلی بالینی آن عبارتند از:

- درد حاد کمر ویا شکم.
- رنگ پریدگی حاد به دلیل کم خونی.
- هموگلوبینوری که باعث دفع ادرار تیره یا زرد مایل به نارنجی می شود.
- زردی.
- بیماران مبتلا به کمبود G6PD مستعد ابتلا به سنگ کیسه صفرا و اسپلنومگالی به دلیل دوره های مکرر، اغلب تحت بالینی از همولیز، هستند.

تشخیص های افتراقی

- همولیز حاد ناشی از یک رسوب دهنده جایگزین در افراد مبتلا به کمبود G6PD - به عنوان مثال، داروها، به ویژه داروهای ضد مالاریا یا عفونت
- کم خونی وبحران سلول داسی شکل.
- تشدید دیگر کم خونی های همولیتیک، مانند، اسفروسیتوز ارثی، کم خونی همولیتیک خود ایمنی.
- انعقاد درون‌رگی منتشر(DIC).
- لوپوس اریتماتوی سیستمیک.

روش های بررسی و تشخیص فاویسم

- آزمایش ادرار از نظرهموگلوبینوری.
- CBC تصویر کم خونی همولیتیک حاد با هموگلوبین پایین را نشان می دهد.
- تعداد رتیکولوسیت ها ممکن است افزایش یابد (اگرچه اغلب در مرحله حاد اولیه طبیعی است).
- افزایش بیلی روبین غیرمستقیم (غیر کونژوگه) که نشان دهنده همولیز است.
- LFT ها معمولا طبیعی هستند.
- لاکتات دهیدروژناز سرم ممکن است افزایش یافته باشد که نشان دهنده همولیز است.
- هاپتوگلوبین های سرم ممکن است کم باشد که نشان دهنده همولیز است.
- سونوگرافی شکم ممکن است برای تشخیص سنگ کیسه صفرا ویا اسپلنومگالی استفاده شود.
- تست کومبس منفی است.
- آزمایش فعالیت G6PD در رتیکولوسیتوز بالا ممکن است طبیعی نماید، زیرارتیکولوسیت ها غنی از آنزیم هستند بدینروی ممکن است نیاز به تکرار آزمایش در مرحله نقاهت باشد.

بیماری های همراه

- کمبود G6PD
- سنگ های صفراوی ناشی از همولیز مزمن.
- اسپلنومگالی ناشی از همولیز مزمن.

کنترل و درمان بیماری

- خودداری از مصرف بیشتر باقلا
- استفاده از مکمل اسید فولیک.
- در صورت وجود همولیز حاد داخل عروقی مداوم، تجویز مکمل آهن.
- اکسیژن درمانی.
- استراحت و انتقال به یک محیط دارای مراقبت بالا یا بخش مراقبت های ویژه.
- مایعات داخل وریدی برای کاهش احتمال نارسایی حاد الیگوریک کلیه.
- گاهی اوقات برای درمان کم خونی شدید نیاز به انتقال خون یا تعویض خون است.

عوارض بیماری

- مرگ ناشی از کم خونی همولیتیک شدید حاد (نسبتا نادر).
- آسیب چشمی ناشی از همولیز داخل عروقی داخل چشمی.
- آسیب حاد کلیه.
- حساسیت به عفونت.

پیش آگهی بیماری

پیش آگهی بیماری بسته به میزان حساسیت به فاویسم، مقدار باقلای مصرف شده و دسترسی به مراقبت های پزشکی حاد متغیر است. اکثر موارد با مراقبت های حمایتی به خوبی قابل کنترل است، اما عوارض قابل توجه و در بعضی موارد مرگ و میر مرتبط با این بیماری وجود دارد.

پیشگیری از بیماری

- پرهیز از مصرف باقلا لوبیا در بیمارانی که کمبود G6PD دارند یا دارای پیشینه ی قبلی بیماری فاویسم هستند.
- بهر روی ، یک بررسی نشان داد که بیشتر بیمارانی که پس از یک حمله بیماری باقلا خورده بودند، هیچ علامتی نداشتند.
- در مواردی که سابقه خانوادگی کمبود G6PD وجود دارد، مشاوره و غربالگری ژنتیک می تواند در تشخیص قبل از قرار گرفتن در معرض عوامل همولیتیک مفید باشد.
- غربالگری جمعیت و برنامه های آموزش بهداشت در مناطق با شیوع بالای کمبود G6PD نشان دهنده ی کاهش بروز فاویسم در جمعیت در معرض خطربوده است.

منبع:
This is a translation into Farsi of an article originally published in English:Dr. Louise Newson, Favism. Available from patient info doctor,Last updated: 09: 2015.