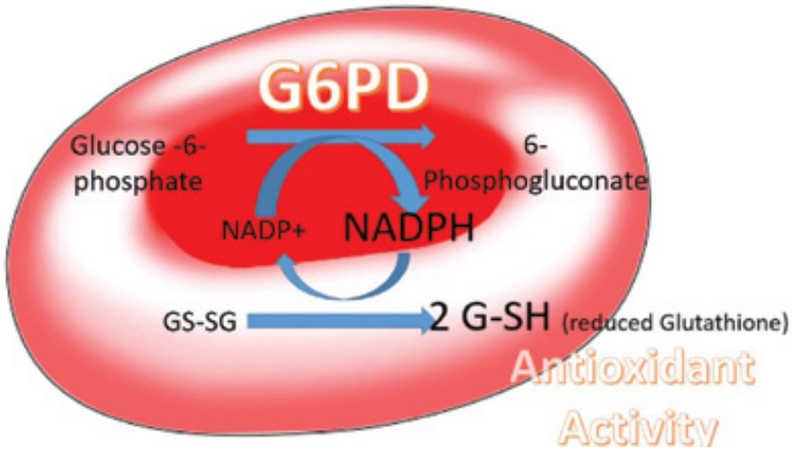
مرض التفول
G6PD Deficiency

biolab
مختبر بيولاب الطبّي

ما هو التفول؟

التفول أو تكسر الدم الفولي هو مرض وراثي ناتج عن نقص انزيم G6PD, واحد من أهم الانزيمات التي تساعد الجسم على هضم الكربوهيدرات وتحويلها إلى طاقة, كما تساعد كريات الدم الحمراء على آداء وظيفتها الطبيعية حيث يقوم هذا الأنزيم على حماية كريات الدم الحمراء من التأكسد ويساعد على إطالة عمر هذه الكريات للفترة اللازمة وبغياب هذا الانزيم تكون كريات الدم الحمراء معرضة للتحلل والتكسر حال تعرضها لما يحفز أكسدتها. وهو من أكثر أمراض نقص الانزيمات شيوعاً حيث يؤثر على ١٠ ٪ من سكان العالم.

هناك تفاوت كبير في السن الذي تظهر فيه اعراض المرض، فقد يظهر عند حديثي الولادة مباشرة بعد الولادة ويكون اليرقان وتركيز البيليروبين عندهم أعلى من المستوى المعتاد لدى الأطفال الطبيعيين. عادة ما تظهر أعراض التفول عندما يتناول المصاب بالمرض الفول أو العدس أو أي نوع من البقوليات أو بعد الأصابة بمرض فيروسي أو عند تناول عقاقير أو كيماويات معينة. كما قد تظهر الاعراض من دون أن يصاب الشخص بأي مرض ومن دون أن يتناول أي نوع من المواد المؤكسدة كالبقوليات.



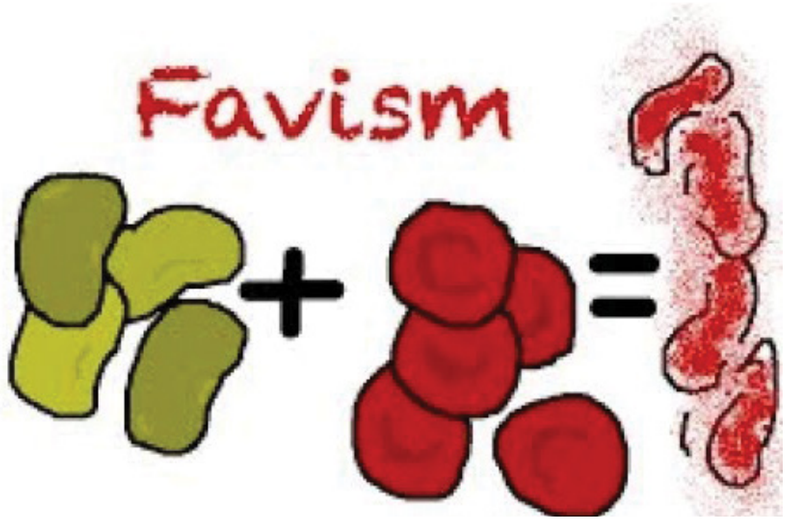
مسببات تكسر الدم

بعض من أهم المواد المكسرة للدم والتي ينصح بتجنبها:

- تناول بعض الاطعمة كالبقوليات بجميع أنواعها خاصة الفول والعدس والبازلاء والفاصولياء. وتتراوح كمية المادة المؤكسدة بين نوع واخر من الأطعمة، وقد تكون الكمية التي يتناولها الشخص قليلة فلا تسبب له مشكلة ولكن في الكثير من الأحيان يتناول الشخص كمية قليلة فتسبب انحلالا حاداً في الدم وأحياناً قد يتناول نوع معين من الأطعمة لسنوات عديدة ولا تسبب له انحلال وفجأة تتكون لديه القابلية لحدوث الانحلال بعد تناول كمية قليلة منه.

قد يحتاج بعض المرضى إلى تلقي دم منقول عند انخفاض مستوى الهيموجلوبين لديهم بشكل حاد.

- تناول بعض أنواع الأدوية وبعض أنواع المضادات الحيوية مثل الكوينلونات والكلورامفينيكول وفي بعض الأحيان البنسلين و السيفالوسبورين. على كل المصابين بهذا المرض تنبيه الطبيب المعالج على انهم مصابون بهذا المرض لكي يتفادى إعطائهم بعض أنواع من الأدوية واستبدالها ببدائل آمنة.
- التعرض للالتهابات الفيروسية أو البكتيرية بشكل عام يسبب حدوث تكسر الدم الفولي.



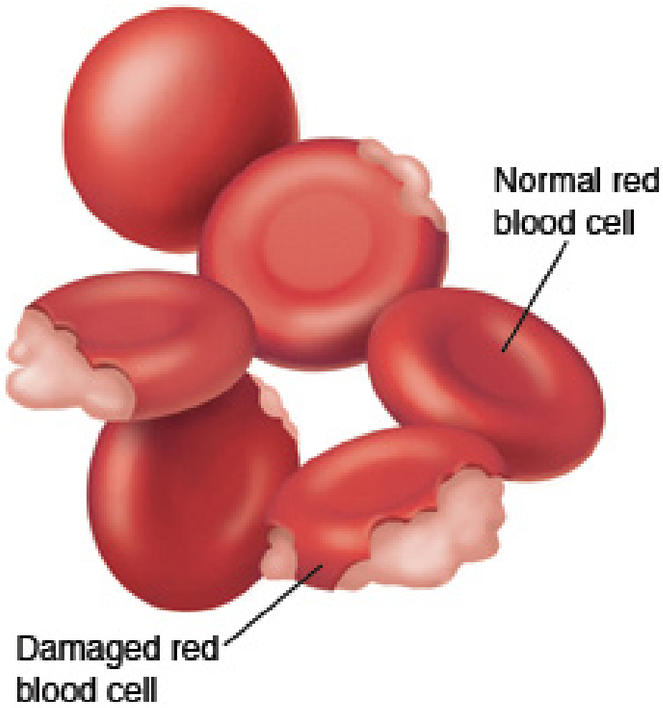
هل أنا مصاب؟

طريقة انتقال المرض هي وراثياً فقط؛ حيث ينتقل جين المرض الموجود على كروموسوم X من أحد الأبوين أو كلاهما إلى الأبناء.

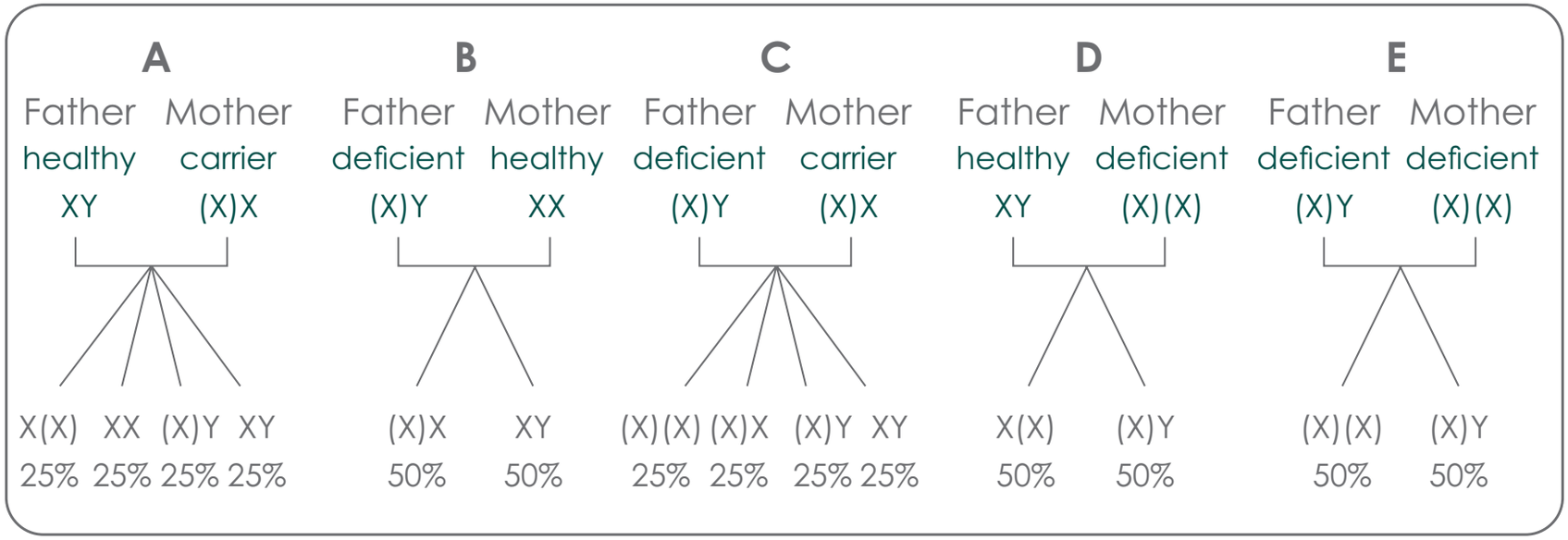
إن اتباعك حمية غذائية يقيك من أعراض المرض علماً بأن هناك بعض الأدوية والأغذية أو حتى الالتهابات التي تحفز تحطيم كريات الدم الحمراء* قد تؤدي إلى مجموعة من الاعراض منها:

- شحوب
- اصفرار في البشرة والعينين والفم
- ارهاق
- صداع
- اضطراب
- تضخم في الكبد والطحال
- تسارع في نبضات القلب
- نفخات القلب
- بول غامق

* واحدة من أهم تأثيرات التفول هي فقر الدم الانحلالي الذي يؤدي الى تكسير كريات الدم الحمراء أسرع من قدرة نخاع العظم على انتاجها.



Inheritance of G6PD Deficiency



X Normal Chromosome (X) Mutant Chromosome

ما هي طريقه الفحص؟

- نسبة انزيم G6PD في الدم*
  الحد الطبيعي: U/g Hb (6.97-20.5)
- تعداد خلايا الدم (CBC)
- تعداد الخلايا الشبكية
- انزيمات الكبد (GOT, GPT, GGT) للتأكد من عدم وجود مسبب آخر للصفار
- نسبة انزيم LDH في الدم وهو مؤشر لانحلال الدم
- اختبار كومبس المباشر

* فحص G6PD واحد من أهم فحوصات حديثي الولادة, لمزيد من المعلومات اقرأ منشور فحص حديثي الولادة.

ماذا أستطيع أن أفعل؟

التفول لا يؤدي الى اي متاعب اذا ابتعد المريض عن الادوية والاغذية التي تؤدي الى تكسير كريات الدم الحمراء.

يبين الجدول الادوية التي قد تؤدي الى تكسير الخلايا عند المرضى المصابين:

Antimalarials:
- Primaquine
- Pamaquine
- Chloroquine

Antibiotics:
- Sulfanilamide
- Sulfapyridine
- Sulfadimidine
- Sulfacetamide
- Glucosulfone sodium
- Nitrofurantion
- Furazolidone
- Nitrofurazone
- Dapsone
- Sulfoxone
- Sulfisoxazole

Analgesics:
(which contain aspirin or phenacetin), such as:
- Aspirin
- Bufferin
- Anacin
- Excedrin
- Empirin
- APC Tablets
- Darvon Compound
- Coricidin

Anthelmintics:
- B-Naphthol
- Stibophen
- Niridazole

Miscellaneous:
- Probenecid
- Thiazide Diuretics
- Phenothiazine
- Chloramphenicol
- Orinase
- Dimercaprol
- Methylene blue
- Naphthalene (moth balls)
- Vitamin K
- Fava beans

- ننصحك بالابتعاد عن هذه الادوية.
- لمزيد من المعلومات استشر طبيبك.

مرض التفول

G6PD Deficiency

What Can I Do About it?

G6PD deficiency does not cause any problems, unless you were exposed to certain medications or foods which may damage red blood cells.
Below is the list of medications that can be considered harmful for deficient people.

Antimalarials:
- Primaquine
- Pamaquine
- Chloroquine

Antibiotics:
- Sulfanilamide
- Sulfapyridine
- Sulfadimidine
- Sulfacetamide
- Glucosulfone sodium
- Nitrofurantion
- Furazolidone
- Nitrofurazone
- Dapsone
- Sulfoxone
- Sulfisoxazole

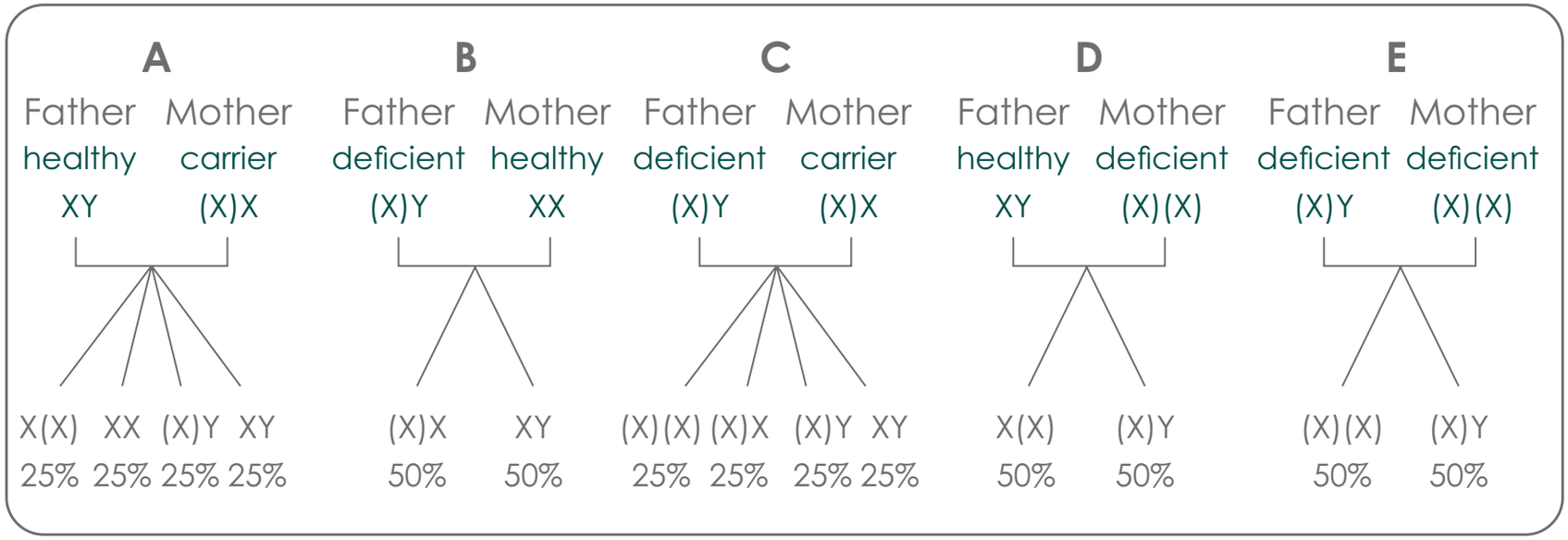
Analgesics:
(which contain aspirin or phenacetin), such as:
- Aspirin
- Bufferin
- Anacin
- Excedrin
- Empirin
- APC Tablets
- Darvon Compound
- Coricidin

Anthelmintics:
- B-Naphthol
- Stibophen
- Niridazole

Miscellaneous:
- Probenecid
- Thiazide Diuretics
- Phenothiazine
- Chloramphenicol
- Orinase
- Dimercaprol
- Methylene blue
- Naphthalene (moth balls)
- Vitamin K
- Fava beans

- You are advised to avoid any of the mentioned medication.
- Check with your doctor for more specific instructions.

Inheritance of G6PD Deficiency



X Normal Chromosome (X) Mutant Chromosome

How can I test for it?

- G6PD, whole blood level*
  Reference Range: (6.97-20.0) U/g Hb
- Complete blood count (CBC)
- Reticulocyte count.
- Liver enzymes (GPT, GOT, GGT), to exclude other causes of jaundice.
- Lactate dehydrogenase Serum level (LDH), a marker of hemolytic severity.
- Direct Coomb's test.

* This test is an essential part of the neonatal screening, check the pamphlet on "Neonatal Screening" for further information.

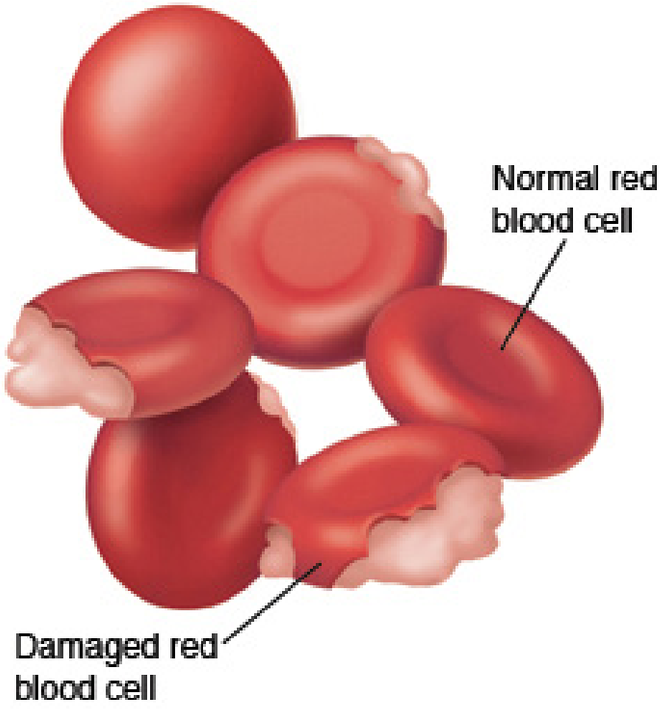
Do I have it?

G6PD deficiency can only be inherited, i.e. passed along in genes from one or both parents. The gene responsible for this deficiency is on the (X) chromosome.

You might not suffer from any symptoms at all and lead a healthy active life if you follow the right precaution. (Check table) Nevertheless, if you were exposed to certain medications, food, or even infections that trigger the destruction of red blood cells*, symptoms may include:

- Paleness
- Jaundice (yellowing of the skin, eyes and mouth)
- Dark color of urine
- Fever
- Weakness
- Dizziness
- Confusion
- Enlargement of the spleen and liver
- Increased heart rate
- Heart murmur

* one of the major effects of G6PD deficiency is "hemolytic anemia" a disorder in which red blood cells are destroyed faster than the bone marrow can produce them.



Favism

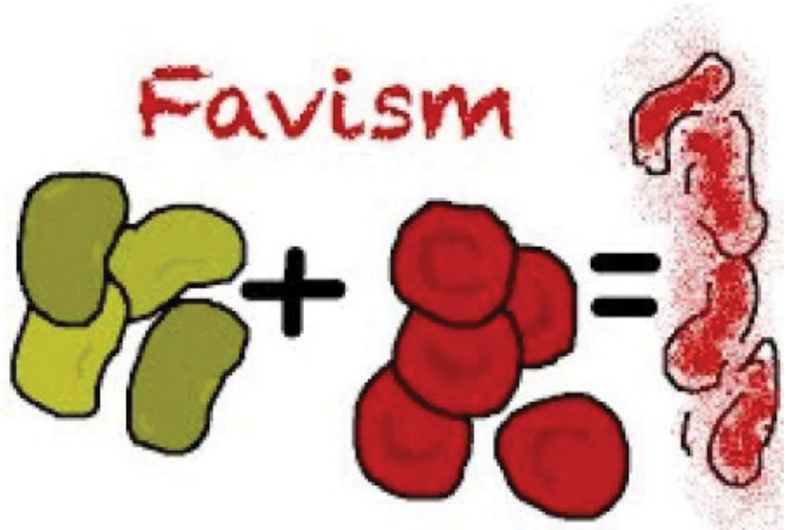
Is a hemolytic response to the consumption of fava beans, also known as broad beans. Though all individuals with favism show G6PD deficiency, not all individuals with G6PD deficiency show favism. The condition is known to be more prevalent in infants and children, and G6PD genetic variant can influence chemical sensitivity.

Triggers

Carriers of the underlying mutation do not show any symptoms unless their red blood cells are exposed to certain triggers, which can be of three main types:

- Foods (fava beans is the hallmark trigger for G6PD mutation carriers)
- Certain medicines including aspirin, quinine and other antimalarials derived from quinine.
- Stress from a bacterial or viral infection

To avoid the hemolytic anemia, G6PD carriers have to avoid some drugs and foods.

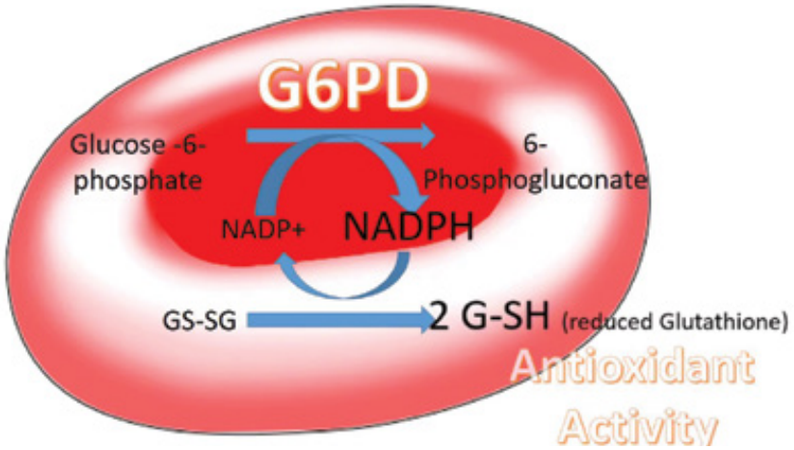


What is it?

G6PD deficiency is an inherited condition, in which the body doesn't have enough of the enzyme "Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase" - or G6PD- which is one of many enzymes that help the body process carbohydrates and turn them into energy, and as well, it helps red blood cells (RBCs) function normally ; a defect in this enzyme causes red blood cells to break down prematurely. This destruction of red blood cells is called hemolysis.

G6PD deficiency is the most known human enzyme disease, affecting 10% of the world's population.

In people with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, hemolytic anemia is most often triggered by bacterial or viral infections or by certain drugs (such as some antibiotics and medications used to treat malaria). Hemolytic anemia can also occur after eating fava beans or inhaling pollen from fava plants (a reaction called favism). Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency is also a significant cause of mild to severe jaundice in newborns. Many people with this disorder, however, never experience any signs or symptoms and are unaware that they have the condition.



مرض التفول
G6PD Deficiency

biolab
مختبر بيولاب الطبّي