

أنحلال الدم الفولي G6PD Deficiency

الفوال أو انحلال الدم الفولي أو أنيميا الفول هو عبارة عن نوع من انواع فقر الدم الوراثية التي تنتج عن تحلل كريات الدم الحمر بسبب وجود أعتلال جيني يتسبب في نقص نسبة أنزيم (خميرة) جي 6 بي دي لذلك يسمى هذا المرض طبييا G6PD Deficiency أو Favism.

وظيفة هذا الإنزيم هي تدعيم وسائل الدفاع الكيميائية الحيوية ضمن سلسلة من التفاعلات على سطح الخلية ضد المواد المؤكسدة التي قد يؤدي هجومها إلى تحطيم جدران الخلية وبالتالي تحللها. عندما يتناول المريض طعام يحتوي على مواد مؤكسدة مثل البقوليات وبعض أنواع الأدوية تتكسر جدران الخلايا الحمر وتختل وظائفها.

ويعتبر هذا المرض من الأمراض الوراثية التي تنتقل بالوراثة المرتبطة بالجنس. وهو في العادة يصيب الذكور و ينتقل من امهاتهم. وفي بعض الأحيان قد يظهر المرض على الإناث كما ان الذكور المصابين بالمرض ينقلون المرض ولكنهم ينقلونه الى بناتهم ولا ينقلونه الى ابنائهم مطلقا. ونقص الأنزيم يجعل كريات الدم الحمراء معرضة للتحلل والتكسر قبل موعدها المعتاد) والذي في العادة يتجاوز ١٢٠ يوم (فيؤدي الى انخفاض في خضاب الدم) فقر دم او انيميا (مع انتشار للمادة الصفراء يعجز الكبد عن تصفيتها بشكل سريع) .

هناك تفاوت كبير فالأطفال الطبيعيين كما انه قد يحدث في أي سن و لكنه في العادة يظهر عندما يتناول المصاب بالمرض الباقلاء او العدس او أي نوع من البقوليات او بعد الإصابة بمرض فيروسي وخاصة ألتهاب الكبد الفايروسي او عند تناول بعض من العقاقير. كما قد تظهر الاعراض من دون ان يصاب الشخص بأي مرض و من دون ان يتناول أي نوع من المواد المؤكسدة كالبقوليات.

يعتبر مرض انيميا الفول أكثر امراض الأنزيمات انتشارا في العالم، يصيب حوالي ٤٠٠ مليون شخص وينتشر في أفريقيا وجنوب آسيا والشرق الأوسط. يؤدي عوز هذا الأنزيم إلى فقر الدم الأنحلالي شديد عقب الإصابة بالعدوى أو التعرض لأدوية أو كيميائيات معينة أو لدى التعرض للفول (الباقلاء) إما عن طريق تناوله أو تناول الأطعمة المحتوية عليه.

الوراثة

هو مرض وراثي متنحي مرتبط بالكروموسوم X يتميز بضعف أو غياب قدرة كريات الدم الحمر على إنتاج أنزيم سداسي الجنسي فوسفات الجلوكوز النازع للهيدروجين والذي يلعب دورا هاما في عملية أيض كريات الدم الحمر. يحدث نتيجة لطفرة موجودة على الكروموسوم الجنسي X مما يعني انتقاله بالوراثة المرتبطة بالجنس. يقع الجين الخاص بهذا الإنزيم في الشريط رقم ٢٨ من الذراع الطويلة للكروموسوم. تؤثر جميع الأمراض الوراثية التي لها علاقة بهذا الكروموسوم مثل نقص الإنزيم سداسي فوسفات الجلوكوز النازع للهيدروجين على الذكور أكثر من الإناث وينتقل من الأم التي تكون حاملا للمرض. كما أن الذكور المصابين بالمرض ينقلون المرض ولكنهم ينقلونه إلى بناتهم ولا ينقلونه إلى ابنائهم مطلقا قد يظهر المرض في أحيان قليلة لدى الإناث.

الأعراض السريرية:

يؤدي تناول الفول أو بعض انواع الادوية عند الاشخاص المصابين بنقص انزيم G6PD إلى حدوث تكسر الكريات الحمر (الانحلال الدموي) وبالتالي يحدث فقر الدم الذي قد يكون شديدا ومهددا للحياة وقد يحدث الموت.

واهم الاعراض السريرية هي الشحوب، التعب، الوهن، الصداع، الدوار، الغثيان، الخفقان، التقيؤ، لون البول الداكن، ألم الظهر، الألم البطني والحمى الخفيفة ومن الاعراض الهامة جدا أليرقان (الصفار) وهو تلون الجلد والاعشية المخاطية (ملتحمة العين) باللون الاصفر الناجم عن زيادة إنتاج مادة البيليروبين نتيجة للتخريب الشديد للكريات الحمر، وهذه المادة قد تكون ضارة جدا عند الاطفال حديثي الولادة حيث يمكن لها ان تترسب داخل الدماغ محدثة مشاكل خطيرة وتبقى طول حياته وألم في القدمين.

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 انحلال الدم الفولي عندما يتناول المصاب بالمرض الفول أو العدس أو أي نوع من البقوليات أو بعد الإصابة بمرض فيروسي أو عند تناول عقاقير أو كيميائيات معينة. كما قد تظهر الاعراض من دون أن يصاب الشخص بأي مرض ومن دون أن يتناول أي نوع من المواد المؤكسدة كالبقوليات.

لوحظ أن بعض المصابين بمرض الأنيميا المنجلية أو الثلاسيميا أيضا مصابون بمرض انيميا الفول.

مسببات تكسر كريات الدم الحمر

في بعض الأحيان يحدث الانحلال لأسباب مجهولة ولكن بشكل عام ان تعرض الجسم لأي مادة مؤكسدة يمكن ان تحلل كريات الدم الحمر. وهذه بعض من أهم المواد المكسرة للدم والتي ينصح بتجنبها:

تناول بعض الاطعمة كالبقوليات بجميع أنواعها خاصة الفول والعدس والبازلاء والفاصوليا و تترواح كمية المادة المؤكسدة بين نوع واخر من الأطعمة، وقد كون الكمية التي يتناولها الشخص قليلة فلا تسبب له مشكلة ولكن في الكثير من الأحيان يتناول الشخص كمية قليلة فتسبب انحلالا حادا في الدم وأحيانا 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 خضاب الدم لديهم بشكل حاد.

تناول بعض أنواع الأدوية : على كل المصابين بهذا المرض تنبيه الطبيب المعالج على انهم مصابون بهذا المرض لكي يتفاد اعطائهم بعض أنواع من الأدوية واستبدالها ببدايل آمنة، من عائلات الأدوية المعروفة بتسببها بفقر الدم الانحلالي:

- مضادات الملاريا.

- مضادات الطفيليات .
- مضادات السل .
- مركبات السلفا .
- مضادات الهيستامين .
- بعض أنواع المضادات الحيوية مثل الكوينلونات والكلورامفينيكول وفي بعض الأحيان البنسلين والسيفالوسبورين .
- بعض أدوية مسكنات الألم .
- التعرض للالتهابات الفيروسية أو البكتيرية بشكل عام يسبب حدوث تكسر الدم الفولي .
- مرض الحمض الكيتوني السكري .

التشخيص

يتم التشخيص اعتمادا على تاريخ المريض المرضي وفحص المريض إضافة إلى إجراء بعض الفحوص المختبرية حيث يكون خضابالدم منخفضا والبيلروبين مرتفعا وتبدو الكريات الحمراء تحت المجهر منكسرة ومتجزأة. أما فحص البول فيظهر وجود البيلة الخضابية. ويتم إثبات التشخيص بمعايرة فعالية انزيم G6PD في الكريات الحمراء حيث تكون هذه الفعالية منخفضة.

يلعب الفحص السريري دورا هاما في التعرف إلى المرض عن طريق العلامات على وجوده ولكن هناك حاجة إلى التحاليل المختبرية لانه هي التي تحدد المرض. التحاليل المختبرية التي يجب القيام بها:

- عد دمي شامل وعد الخلايا الشبكية..
- وجود اجسام هائيز (هيموغلوبين مترسب في الخلايا الدموية) في خلايا الدم الحمر (هيموغلوبين الدم منخفض).
- إنزيمات الكبد .
- نازعة هيدروجين اللاكتات ارتفاع بكميته .
- هابتوغلوبين انخفاض بكميته .
- في الدم حيث تكون هذه الفعالية منخفضة. G6PD معايرة فعالية أنزيم .

النصائح العامة للمصابين بهذا المرض هي كالتالي:

1. عدم تناول الفول .
2. عدم الإكثار من تناول الأغذية الغنية بفيتامين ج مثل " الليمون – البرتقال – اليوسفي "
3. عدم تناول الفواكه غير الناضجة خاصة الخوخ والنبق.
4. عدم شم أو لمس المواد المحتوية على النفتالين وكذلك الحناء.
5. عدم تناول أي دواء إلا بعد إخبار الطبيب أو الصيدلي بأنك مصاب بفقر الدم الفولي.
6. تختلف درجة الإصابة ونوعها من شخص لآخر وإن كانوا أقارب ولذلك قد يتناول البعض أطعمة أو أدوية معينة يتم التحذير منها عادة دون أن يتعرضوا لمضاعفات ولكن هذا لا يعني أن هذه المواد آمنة لغيرهم من المرضى.

7. نوبات الالتهابات الجرثومية والجفاف ونقص الأوكسجين إضافة إلى التعرض لما ذكرناه سابقا كّلها عوامل تؤدي إلى حدوث مضاعفات هذا المرض المتمثلة في تحلل خلايا الدم الحمر.

العلاج

لا يوجد حتى الآن علاج شافٍ لمرض تكسر الدم الفولي ولا يمكن منعه من الانتقال من جيل لآخر، يتمحور العلاج حول تجنب تكسر الدم عن طريق تجنب التعرض للمواد المؤكسدة المذكورة في الأعلى وتجنب الإصابة بالأمراض الفيروسية والبكتيرية

