

BÖLÜM 7

Favizm Olgu Sunumu ile Glukoz 6- Fosfat Dehidrogenaz Eksikliğine Yaklaşım

Selma Özlem ÇELİKDELEN¹

Giriş

Glukoz 6-fosfat dehidrogenaz (G6PD) enzim eksikliği olan kişilerde, bakla tüketiminin neden olduğu akut hemolitik anemi “Favizm” olarak adlandırılır. G6PD eksikliği, Dünyada en sık görülen eritrosit enzim eksikliğidir (1). Ülkemizde, Akdeniz tipi G6PD enzim eksikliği varyantı görülmektedir. Bu varyant beyaz ırkta sık görülür ve bakla tüketimi sonrası ortaya çıkan akut ve şiddetli hemolitik krizler ile seyreder(2,3). Bakla tüketimi sonrası yaklaşık 24 saat içerisinde gelişen intravasküler hemoliz ve hemoglobinemiyi takiben hemoglobinüri sıktır. Hematüri şikayeti ile acil servise başvuran ve hemolitik kriz tespit edilen favizm olgumuzu sunuyoruz.

Vaka Takdimi

39 yaşında erkek hasta idrar ve gaita renginde oluşan koyulaşma şikayeti ile acil servise başvurdu. Gis kanama ön tanısı ile nazogastrik (NG) sonda takılan ve rektal tuşe yapılan hastada melena negatif, NG drenajda normal mide içeriği izlendi. Hastanın acil serviste yapılan tetkiklerinde wbc: $16 \cdot 10^3/\mu\text{L}$, hgb: 8.5 g/dL, mcv:100 fL, plt: $352 \cdot 10^3/\mu\text{L}$, retikülosit % 8,9 (0,5-2), LDH:965 U/L, total bilirubin: 5,4 mg/dL, direkt bilirubin: 1mg/dL, karaciğer ile böbrek fonksiyon testleri normal bulundu. Hasta, hemolitik anemi ön tanısıyla ileri tetkik ve tedavi edilmek üzere hematoloji servisine yatırıldı.

¹ Uzm. Dr. Konya Şehir Hastanesi, İç Hastalıkları AD., drozlemkoc@hotmail.com, ORCID iD: 0009-0000-8546-0070

Favizmin geliştiği hastalarda G6PD enzimi neredeyse her zaman eksiktir, ancak genetik polimorfizm nedeniyle, eksikliği olan tüm bireylerde baklaya duyarlılık görülmez. Favizm en sık ve en şiddetli olarak sınıf I varyantında görülür. Akdeniz varyantında (sınıf II) biraz daha az sıklıkta, G6PD A varyantında (sınıf III) zaman zaman favizm gözlenmektedir(12).

Favizmin en yaygın görülen şekli, bakla tüketiminden 24 saat sonra ortaya çıkan, akut intravasküler hemolizin görüldüğü hemolitik anemidir. Favizm hastalarında eritrositler oksidatif hasara uğrar ve oksidasyona uğrayan eritrositler dolaşımdan hızlı bir şekilde temizlenir. Bu sebeple, favizimli hastalarda intravasküler hemoliz yanında ekstrasvasküler hemoliz de olabilmektedir. İlaçlar ve enfeksiyona sekonder gelişen hemolitik krizlere göre favizmde daha şiddetli hemoglobinüri görülmektedir. Genellikle akut ve şiddetli anemi gelişmekte, bazı hastalarda anemiye sekonder gelişen iskemi ve hipoksi; şiddetli hemoglobinürinin neden olduğu tübülöpati neticesinde akut böbrek hasarı da gelişebilmektedir.

Hastanın kan transfüzyonu gereksinimi geçirilen hemolitik atağın şiddeti belirler.

Sonuç

Dünya üzerinde yaklaşık 400 milyon insan G6PD eksikliği genini taşımaktadır. Ancak bunların çoğunluğu genetik polimorfizm nedeniyle yaşamları süresince klinik olarak asemptomatik kalmaktadırlar. Bununla birlikte, G6PD eksikliği olan ve semptomatik seyreden vakaların tedavi sürecinin yönetimi hayati önem taşımaktadır. Teşhis ve tedavideki yetersizlik, bu kişilerde yenidoğan sarılığı neticesinde nörolojik sekellerin gelişimine, akut hemolitik krizler sonucu morbidite ve mortalite de artışa yol açacaktır. Ayrıca, G6PD eksikliği olan hastalar bakla tüketiminden kesinlikle kaçınılmalı; akut hemoliz ataklarına yol açabilecek ilaç ve kimyasallar konusunda bilgilendirilmelidir.

Kaynaklar

1. Sodeman WA Jr, Sodeman TM. Sodeman's Pathologic Physiology Mechanism of Disease, 1985. Çev: kurul, Fیزیopatoloji cilt-2, Ankara:Türkiye Klinikleri Yayınevi, 1991:720-724
2. Mason PJ, Bautista JM, Gilsanz F. G6PD deficiency: The genotype-phenotype 16. association. Blood Rev 2007;21:267-83
3. Nathan DG, Orkin SH. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and hemolytic anemia. In: Nathan and Oski's hematology of infancy and childhood. 7th ed. Philadelphia: W. B. Saunders, 2009: 883-900.

4. Nkhoma ET, Poole C, Vannappagari V, Hall SA, & Beutler E. The global prevalence of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: a systematic review and meta-analysis. *Blood Cells, Molecules, and Diseases*. 2009;42(3): 267-278.
5. Altay Ç, Gümrük F. Red cell glucose-6- phosphate dehydrogenase deficiency in Turkey. *Turk J Hematol*. 2008;25(1):1-7.
6. Mehta AB. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Postgraduate Medical Journal*. 1994; 70(830): 871-877.
7. Wajcman H, Galactéros F. Glucose 6-phosphate dehydrogenase deficiency: a protection against malaria and a risk for hemolytic accidents. *Comptes Rendus Biologies*, 2004; 327(8): 711-720.
8. Gómez-Manzo S, Marcial-Quino J, Vanoye-Carlo A, et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase: update and analysis of new mutations around the world. *International Journal of Molecular Sciences*. 2016; 17(12): 2069.
9. Beutler E. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: a historical perspective. *Blood*. 2008; 111(1): 16-24.
10. Song M. Preventing favism by selecting faba bean mutants using molecular markers. *STEM Fellowship Journal*.2017; 3(1): 2-6.
11. Arese P, Gallo V, Pantaleo A, Turrini F. Life and death of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficient erythrocytes—role of redox stress and band 3 modifications. *Transfusion Medicine and Hemotherapy*. 2012; 39(5): 328-334.
12. Ahmed SN. Do favic patients resume fava beans ingestion later in their life, a study for this, and a new hypothesis for favism etiology. *Hematology/Oncology and Stem Cell Therapy*.2013; 6(1): 9-13.