

G6PD (Glukoz 6 Fosfat dehidrogenaz) EKSİKLİĞİ İLE İLGİLİ REFERANS REHBER

Bilgilendirme Seri no: 02/2003

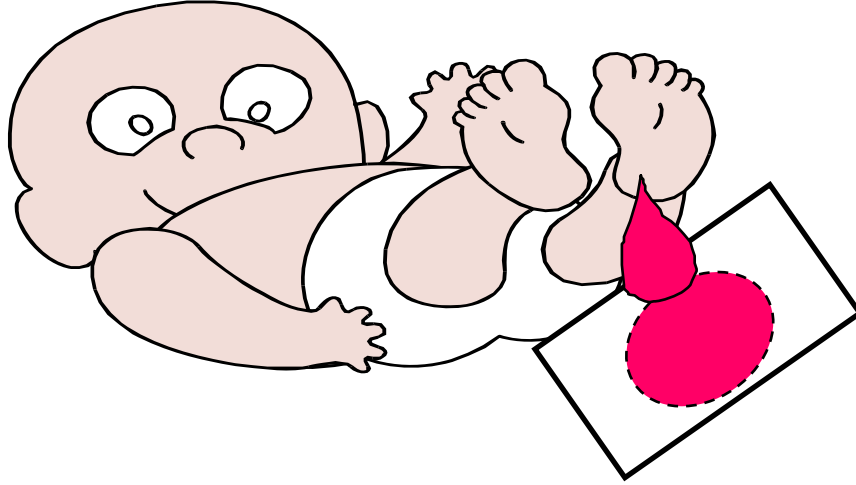
Yeni doğan tarama testleri ve şüpheli vakalarda **G6PD** taraması

Bilgilendirme no:2

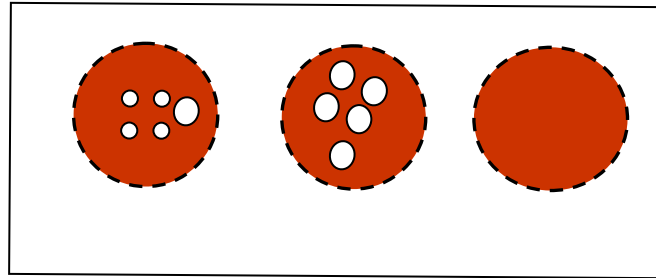
Bu broşürün amacı, favizm ve G6PD eksikliği ile ilgili okuyucuya bilgi sunmaktır. Burada yazılan veya önerilen bilgiler doktorunuzun konsültasyonu olmadan uygulanmamalıdır.

G6PD ölçümleri laboratuvarımızda iki örnek materyalinde yapılmaktadır.

1. Topuk kanı



Laboratuvarımızda ,bebeğinizin topuğundan ya da çocuğunuzun parmak ucundan alınacak birkaç damla kandan G6PD ölçümü yapılarak uzamış yenidoğan sarılıklarının ve hemolitik anemi vakalarının temelinde enzim eksikliğinin olup olmadığı araştırılabilmektedir. Topuk kanı örnekleri laboratuvarımızdan temin edilecek olan özel kağıtlar (S&S 903) üzerine alınır.



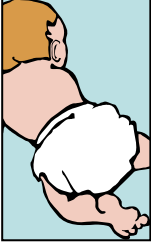
S&S 903 lot W-001

2. Tam kan örneklerinde (EDTA lı)

GEREK TOPUK KANI GEREKSE EDTALI KAN ÖRNEKLERİNDE SONUÇLAR **AYNI GÜN İÇİNDE KANTİTATİF** OLARAK BİLDİRİLMEKTEDİR..



Tanyalçın Tıp laboratuvarı, **Inter-laboratory Quality Assurance for Neonatal G6PD Screening / TAIWAN** kalite kontrol programına üyedir.



Glukoz 6 fosfat dehidrogenaz (G6PD) eksikliği insanlarda en sık görülen enzim eksikliğidir. Dünya üzerinde yaşayan 400 milyon insanı etkilemektedir(1). G6PD eksikliği, **Yenidoğan sarılığı, ilaç hassasiyeti, enfeksiyonlar sırasında hemolitik anemi, favizm ve nonsferositik konjenital hemolitik anemi** gibi hastalık bulguları ile yakından ilgilidir(2) Eksiklik favizm olarak da bilinmektedir. Bakla yenmesini takiben

hemolitik anemi tablosu görülmektedir. G6PD X kromozoma bağımlı kalıtsal taşınılan bir hastalıktır. Bu nedenle erkekler çok daha fazla etkilenmektedir(3). Enzimin eksik olup olmadığının bilinmesi ve bunun doktora, hemşireye veya sağlık personeline söylenmesi hastaların olası tedaviden görebilecekleri zararı en aza indirmek için son derece faydalıdır.



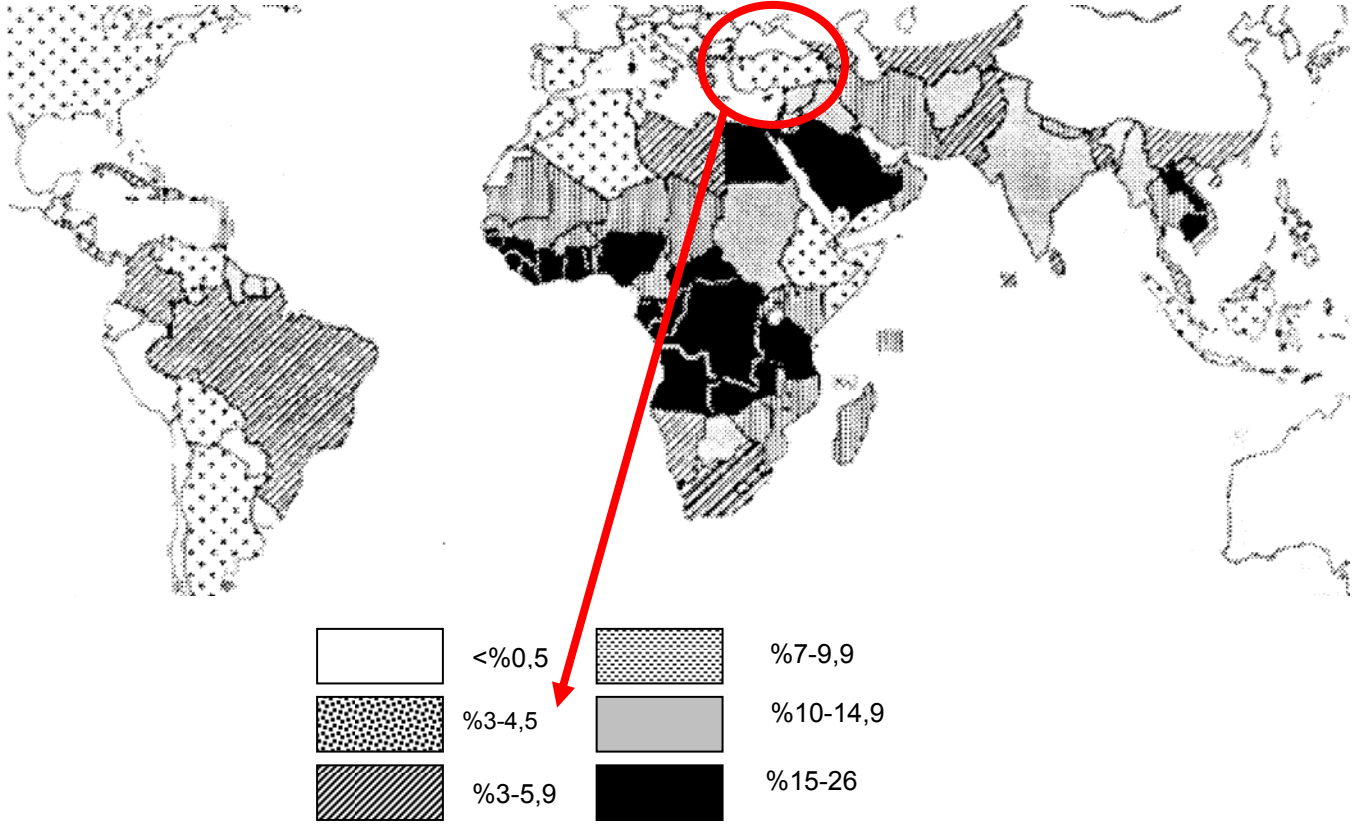
G6PD eksikliği olursa ne olur?

Hemolitik anemi ve uzamış yenidoğan sarılığı G6PD eksikliği olan hastalarda en sık görülen problemlerdir. Bütün bu problemlerin nedeni belirli hücrelerde NADPH (nikotinamid adenin dinukleotid fosfatın) redükte formunun oluşmamasıdır. Bu reaksiyon normalde G6PD tarafından katalizlenir. Yenidoğan sarılığı yanısıra G6PD eksikliği

olanlar belirli kimyasallara maruz kaldıklarında hemolitik anemi gelişir. Nedeni kırmızı kan hücrelerinin vücut içinde oksijen taşıma kapasitelerindeki azalmadır. Sonuç olarak hemolitik krizde yorgunluk, sık nefes alma ve koyu renkli idrar çıkarma sözkonusudur. Bazı okside edici ilaçlar, enfeksiyonlar veya bakla ve bakla bitkisinin polenleri bu anemi tablosuna sebebiyet verir. Bu ajanlar kırmızı kan hücrelerinin içine girdiklerinde hemoglobin denatüre olur ve hemoglobinin oksijen taşıma fonksiyonu bozulur. Normal hücrelerde NADPH bu zararlı molekülleri hücrelerden alır. G6PD eksikliği olan bireyler için aspirin ve antimalaryal ilaçlar kontro endikedir (kullanılması sakıncalıdır). G6PD eksikliği olanlar sıtma enfeksiyonuna karşı dirençlidirler. Hemolitik anemi tedavisinde nasal oksijen, yatak istirahati, haptoglobin ürünleri, folik asid ve kan transfüzyonu yapılmaktadır. Yenidoğan sarılığı (mukoz membranların ve diğer vücut dokularının doğum sonrası sararması) yeni doğanlarda sık görülen bir durumdur. Sarılığın erken dönemde

başlaması ve ısrarlı devam etmesi halinde G6PD eksikliğinin de olabileceği düşünülmelidir. Yenidoğan bebek, G6PD nin karaciğerde düşük aktivitesine bağlı olarak sararır. Bu durum nörolojik komplikasyonları da beraberinde getirecek ciddi bir probleme dönüşebilir. Sarılıklı bebekler derideki bilirubini suda çözünür izomerlere dönüştürerek vücuddan kolayca atılmasını sağlayacak ve sarılığı hafifletecek özel ışık altında tedavi görürler.

SIK SORULAN SORULAR



Bu hastalığın dünyada görülme sıklığı ve yayılımı nedir



Ülkemizde görülme oranı nedir



Dünya Sağlık Örgütü (WHO) çalışma grubuna göre Bull.WHO 67:601,1989.

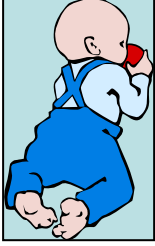
Yukarıdaki şekilde G6PD defektli erkek dağılımı ve kadın heterozigot birlikte görülmektedir. Akdeniz bölgesini çevreleyen bütün ülkelerde, Türkiye dahil olmak üzere dağılımın polimorfik olduğu dikkat çekicidir. Ülkemiz görülme sıklığı açısından erkek defektli ve kadın heterozigotlar birlikte % 3,2-4,5 luk dilime girmektedir. Heterozigot kadınlarda arta kalan G6PD aktivitesi normal enzimatik aktivitenin %10-60'ı kadardır.

Buna "kısmi defekt" adı verilir ve bu vakaların da ciddi hemolitik ataklara maruz kaldıkları görülmektedir (2).

Bende G6PD eksikliği nasıl olur ?

G6PD eksikliği kalıtılan bir hastalıktır. G6PD eksikliği olan birinden temas yoluyla geçmez. Kalıtıldığı için tedavisi yoktur.

Çocuklarıma geçme olasılığı ne kadardır ?

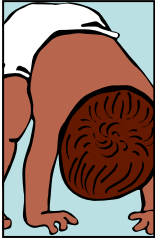


Eğer baba G6PD eksikliği olup anne sağlıklı olursa,

- Kız çocuklarında G6PD eksikliği olma olasılığı (%0)
- Erkek çocuğunda G6PD eksikliği olma olasılığı (%0)
- Klinik semptom olmadan taşıyıcı kız çocuğu sahibi olma olasılığı (%100)

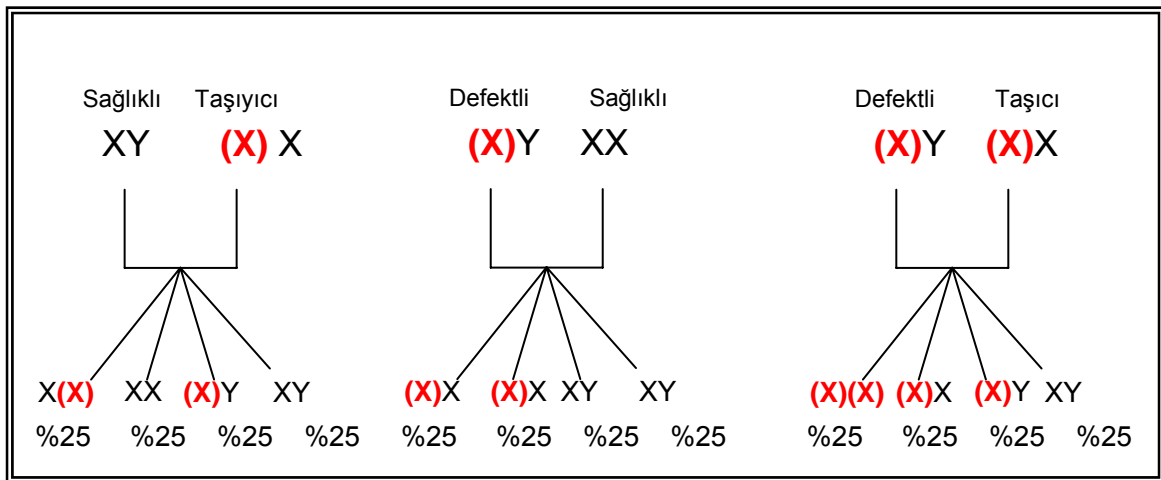
Eğer baba G6PD eksikliği olup anne taşıyıcı olursa,

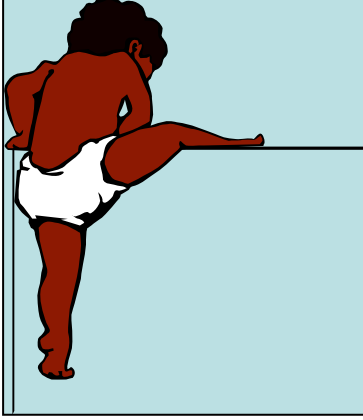
- Kız çocuklarında G6PD eksikliği olma olasılığı (%50)
- Taşıyıcı kız çocuğu olma olasılığı (%50)
- Erkek çocuklarında G6PD eksikliği olma olasılığı (%50)



Eğer baba sağlıklı anne taşıyıcı ise

- Kız çocuklarında G6PD eksikliği olma olasılığı (%0)
- Taşıyıcı kız çocuğu sahibi olma olasılığı (%50)
- Erkek çocuklarında G6PD eksikliği olma olasılığı (%50)





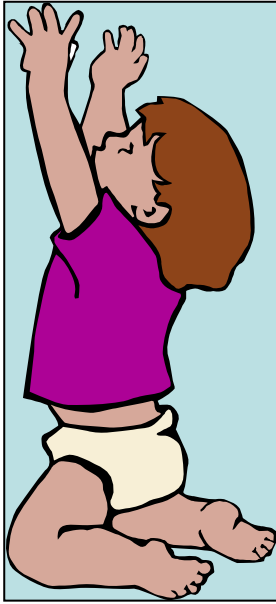
Bütün genetik kombinasyonlar incelendiğinde eksikliklerin erkek kadın oranı 2:1 şeklindedir (2). **G6PD eksikliğim var, sağlıklı**

yaşayabilmem için hangi önlemleri almam lazım ?

Doktorunuza danışmadan bu listede yer alan ilaçları ve benzerlerini kullanmayın.

Hemolitik aneminin semptomları nelerdir? Bende herhangi bir reaksiyon olur mu ?

Çabuk yorulmaya başlarsın, sık nefes almaya başlarsın, kalp atım hızın düzensizleşir. İdrar rengi koyu turuncu bir renk alır.



G6PD eksikliğim varsa kan verebilir miyim ?

Kan veremezsin, cross, G6PD eksikliği olan kanı kabul etmez.

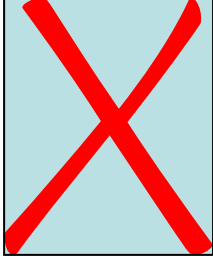
Hastalarımı laboratuvarınıza güvenerek yollayabilir miyim ?

Günümüze kadar bu enzimin ölçümü için birçok yöntemler kullanılmıştır ve standardize edilmeye çalışılmıştır (4,5). Ancak yapılan çalışmalar eritrositlerdeki hemoglobin içeriğinin dikkate alınarak enzim aktivitesinin hesaplanması gerektiğini vurgulamaktadır. **Laboratuvarımızdaki G6PD aktivite ölçümü hem kantitatif yapılmakta hem de örneklerde hemoglobin normalizasyonunu yapılmaktadır** (1,3,6). Kullandığımız yöntem sadece tam defektli erkek çocuklarının değil, kısmi defektli kız çocuklarının da saptanmasına olanak sağlamaktadır ve böylelikle ileriye dönük tedbir alınması da gerçekleşmiş olmaktadır. Bu konunun halk sağlığı ve korunumu açısından önemli olduğuna inanmaktayız. <http://www.g6pd.tw> sayfadaki laboratuvar performansımız da yöntemin güvenilirliğini doğrulamaktadır. Gerekli dokümanlar laboratuvardan temin edilebilir (laboratuvar kodu C5).

Baklagiller diğer dillerde nasıl adlandırılıyor ?

Arapça: Foolle	Çince: Tzan-Doo	Urdo (Pakistan&Hindistan) Lobhiya, Rajma	Fransızca: Féve
Farsça: Ba-ghe-Leh	Almanca: Favabohnen	İngilizce: Fava veya Broad Bean	Yunanca: Koukia
Dutch: Tuinboon	İspanyolca: Haba	Türkçe: Bakla.	İtalyanca: Fava

Fava ise kuru baklagillerden yapılan bir mezedir.



TEDAVIDE KULLANILMAMASI GEREKEN İLAÇLAR

Analjezikler/antipiretikler

Acetanilid, acetophenetidin (phenacetin), amidopyrine (aminopyrine)*, antipyrine*, aspirin*, phenacetin, probenecid, pyramidone

Diğer

Alpha-methyldopa, ascorbic acid*, dimercaprol (BAL), hydralazine, mestranol, methylene blue, nalidixic acid, naphthalene ((NAFTALİN)),



niridazole, phenylhydrazine, toluidine blue, trinitrotoluene, urate oxidase, vitamin K* (water soluble), pyridium, quinine*

Antimalaryal ilaçlar

Chloroquine*, hydroxychloroquine, mepacrine (quinacrine), pamaquine, pentaquine, primaquine, quinine*, quinocide

Sitotoksik/Antibakteriyel ilaçlar

Chloramphenicol, co-trimaxoxazole, furazolidone, furmethonol, nalidixic acid, neoarsphenamine, nitrofurantoin, nitrofurazone, para-aminosalicylic acid.

Kardiyovasküler ilaçlar

Procainamide*, quinidine*

Dapsone, sulfacetamide, sulfamethoxypyrimidine, sulfanilamide, sulfapyridine, sulfasalazine, sulfisoxazole

Diğer yiyecekler

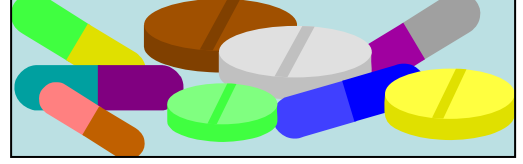


((BAKLA TANELERİ))

Kırmızı şarap, diğer baklagiller, yaban mersini, bunları içeren yoğurtlar, soya ürünleri, tonik su, kafur.

GÜVENLE ALINABİLECEK İLAÇLAR

Ancak normal tedavi dozlarında !!!!!



Acetaminophen (paracetamol, Tylenol, Tralgon, hydroxyacetanilide)	Antipyrine*	Chloroquine*	Menadione sodium bisulfite (Hykinone)
Acetophenetidin (phenacetin)	Ascorbic acid (vitamin C)*	Colchicine	Menaphthone
Acetylsalicylic acid (aspirin)*	Benzhexol (Artane)	Diphenhydramine (Benadryl)	p-Aminobenzoic acid
Aminopyrine (Pyramidon, amidopyrine)*	Chloramphenicol Sulfonamideler / Sulfonlar	Isoniazid	Phenybutazone
Antazoline (Antistine)	Chlorquanidine (proguanil, paludrine)	L-Dopa	Phenytoin
Probenecid (Benemid)	Pyrimethamine (Daraprim)	Streptomycin	Sulfadiazine
Procain amide hydrochloride (Pronestyl)*	Quinidine* Quinine*	Sulfacytine	Sulfaguanidine
Sulfamerazine	Sulfamethoxyprid azine (Kynex) Vitamin K*	Sulfisoxazole (Gantrisin)	Trimethoprim, Tripelethamine (pyribenzamine)

* işaretli ilaçlar her iki listede de yer almaktadır. Alınmaları gerekiyorsa tedavi dozlarında alınmalıdır.

Daha fazla bilgi istenirse yararlı internet adresleri

<http://www.rialto.com/g6pd>; <http://www.rialto.com/favism>;

<http://www.rialto.com/cgibin/htz?favforum.hts> (ortak tartışma konuları yer alır)

Aşağıdaki mail listesine üye olabilir, bilgi alışverişinde bulunabilirsiniz ve diğer üyelerle yazışabilirsiniz. (<http://www.rialto.com/favism/newslist.htm>).

Ramez Ethnasios (G6PD Site; ps98157@itsa.ucsf.edu); Chanan Zass (Favism Site; favism@rialto.com)
WHO dokümanları adı geçen yazarların notlarından ve aşağıdaki kaynaklardan derlenmiştir.

REFERANSLAR

1. Reclos GJ, Hatzidakis CJ, Kruithof RA. G-6-PD Diagnosis: Modification of the standard method eliminates the need for an additional hemoglobin determination. **Pharmakeftiki (12): 1: 25-31, 1999.**
2. Beutler E. Screening for Glucose-6-Phosphate dehydrogenase deficiency. **Israel Journal of Medical Sciences (9):9-10: 1350-1352, 1973.**
3. Reclos GJ, Hatzidakis CJ, Schulpis KH. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency neonatal screening: preliminary evidence that a high percentage of partially deficient female neonates are missed during routine screening. **Journal of Medical Screening. (7):1: 46-51, 2000.**
4. Beutler E, Blume KG, Kaplan JC, Löhr W, Ramot B, Valentine WN. International Committee for standardization in haematology: Recommended screening test for glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. **British Journal of Haematology (43): 469-477, 1979.**
5. Tanaka KR, Beutler E, Kaplow LS, Plapinger RE, Yoshida A. Screening red blood cell glucose-6-phosphate dehydrogenase activity. **Approved standard NCCLS.4:15,1984. H12-A.**
6. Reclos GJ, Schulpis KH, Gavrili S, Vlachos G. Evaluation of glucose-6-phosphate dehydrogenase activity in two different ethnic groups using a kit employing the haemoglobin normalization procedure. **Clinical Biochemistry (36): 393-395, 2003.**

Kalite Sevgi ve Güvenin olduğu yerdedir!!!

