

## علائم بالینی

- رنگ پریدگی زردی پوست و ناخن‌ها و پلک
- تغییر رنگ ادرار
- تهوع و استفراغ
- بی‌حالی و گاهی کاهش سطح هوشیاری
- شوک
- اسکلرای ایکتریک
- تپش قلب (تاکی کاردی)
- تاکی پنه یا تنفس کوتاه
- خواب آلودگی
- تب
- افت فشار خون
- نارسایی حاد کلیه (در موارد پیشرفته).

فاویسم یا بیماری باقلای، بیماری ارثی خونی است که در اثر نقص آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز (G6PD) ایجاد می‌شود

در مناطق با شیوع بالای مالاریا کمبود G6PD شیوع ۵ تا ۲۵ درصد دارد، در حالی که در نواحی غیربومی، شیوع آن کمتر از ۰.۵ درصد است. در ایران، فراوانی آن ۱۰ تا ۱۴.۹ درصد می‌باشد.

بیش از ۶۰۰ میلیون نفر در دنیا به این بیماری دچار هستند.

بیماران در حالت عادی کاملاً طبیعی هستند و هیچگونه علامتی ندارند و فقط در مواجهه با باقلا یا بعضی از داروها علائم حاد آن مشاهده می‌شود.



بنیاد خیره ژنتیک  
تهران

فاویسم

Favism

بنیاد ژنتیک استان تهران

نشانی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی ورزشگاه

راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰

تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴

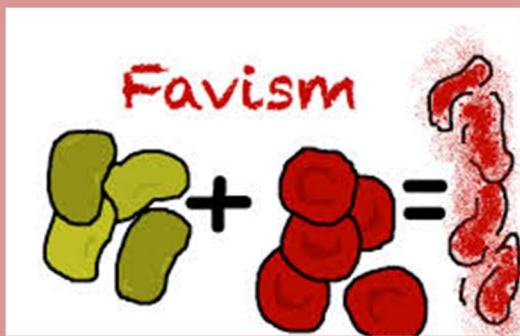
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳

پست الکترونیک:

[gnetic.foundation@gmail.com](mailto:gnetic.foundation@gmail.com)

## پیشگیری از دچار شدن به وضعیت حاد

۱. عدم مصرف یا استنشاق باقلا و برخی داروهای خاص
۲. عدم استفاده کودک و مادر شیرده از آسپرین و مصرف استامینوفن، ایبوپروفن و سپروفلوکساسین
۳. استفاده از داروهای بی خطر
۴. عدم استفاده از نفتالین و حشره کش در محیطی که فرد زندگی می کند.
۵. عدم خوردن سبزیجات به میزان زیاد
- عدم استفاده از رنگ های خوراکی مصنوعی، حنا، نوشابه های الکلی
۶. عدم مصرف مصرف اسید اسکوربیک که در برخی ویتامین ها استفاده می شود



## تشخیص

تشخیص با اندازه گیری سطح آنزیم گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز در گلبول های قرمز است.

بیماری گلبول های قرمز پیر را بیشتر از سلول های جوان مبتلا می کند. زیرا میزان این آنزیم در گلبول های قرمز جوان و رتیکولوسیت ها بیشتر است. زمانی که بیمار مشکلات دیگری مانند بیماری های قلبی و عروقی، کلیوی، چشمی یا کبدی داشته باشد یا در سن دوران نوزادی، بلوغ یا پیری باشد علائم شدیدتر می شوند. بیماری نهفته در اثر استرس های اکسیداتیو مانند مواجهه با داروها یا مواد غذایی حساسیت زا و یا عفونت ها بروز می یابد.

## نشانه های آزمایشگاهی

- آنمی
- ایکتر
- بالا رفتن غیر عادی تعداد رتیکولوسیتها در خون
- دیدن رسوب غیرعادی هموگلوبین در گلبول های قرمز (Heinz body)
- کومبس مستقیم منفی (عدم وجود آنتی بادی روی سطح گلبول های قرمز)
- وجود مقادیر زیاد هموگلوبین در ادرار
- اشکال غیرعادی گلبول قرمز بصورت نبودن یک قسمت کماتی از لبه گلبول - همانند گاز زدن کناره گلبول (Bite cell)

## نکات مهم

۱. فرد مبتلا به فاویسم نمی‌تواند خون اهدا کند.
۲. باوجودی که فاویسم معمولاً تا ۱۰ سالگی به صورت حاد عمل می‌کند ولی فرد مبتلا باید موارد پیشگیری را رعایت نماید و گاهی در سن ۳۰ تا ۴۰ سالگی نیز تشخیص داده می‌شود

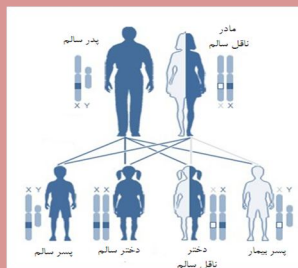
## درمان

درمان این بیماران، درمان حمایتی است که با هدف پیشگیری از رسوب هموگلوبین در کلیه‌ها انجام خواهد شد. در موارد همولیز شدید و هموگلوبین بسیار پایین که خطر نارسایی قلبی را بالا می‌برد و یا حیات بیمار در مخاطره باشد، تزریق خون انجام می‌شود

## نحوه توارث

ژن مربوطه بر روی کروموزوم جنسی X قرار و در واقع یک بیماری وابسته به جنس و مغلوب می‌باشد به همین دلیل:

۱. پسران یک مادر حامل نوعی جهش آنزیم گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز، به احتمال ۵۰ درصد مبتلا می‌باشند.
۲. دختران به احتمال ۵۰ درصد حامل هستند.
۳. تمامی دختران یک پدر مبتلا، حامل هستند، اما تمام پسران این پدر، غیر مبتلا خواهند بود. احتمال آن که دختران حامل علایم با اهمیت بالینی داشته باشند پایین می‌باشد، زیرا غیر فعال شدن کروموزوم X (قانون لیون) به میزان کافی، ناشایع می‌باشد.



## در ایران

فاویسم در ایران بسیار شایع است و در برخی مناطق ایران از جمله نواحی شمالی و جنوبی ایران (سواحل دریا) شیوع بیشتری دارد و کانون‌هایی از این بیماری هم در سواحل خلیج فارس بویژه مناطق جنوب و جنوب شرقی، فسا و فیروزآباد فارس و روستاهای شمالی ایران‌شهر در استان سیستان و بلوچستان دیده می‌شود.