

GİRİŞ

Eritrositlerin normal yaşamlarını devam ettirebilmek için enerji gereksinimleri vardır. Eritrositlerde mitokondri bulunmadığından, gerekli enerjiyi Embden Meyerhof yolu denilen anaerobik glikolizden elde ederler. Eritrositlerin yaşamlarını sürdürmeleri için enerji gereksinimlerini karşılamalarına ek olarak, hemoglobin ve hücredeki proteinleri oksidan etkilerden korumaları gerekir. Eritrositlerde pentoz monofosfat yolunda bulunan Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz (G6PD) enzimi hücreyi oksidatif hasardan korumak amacıyla görev yapar[1].

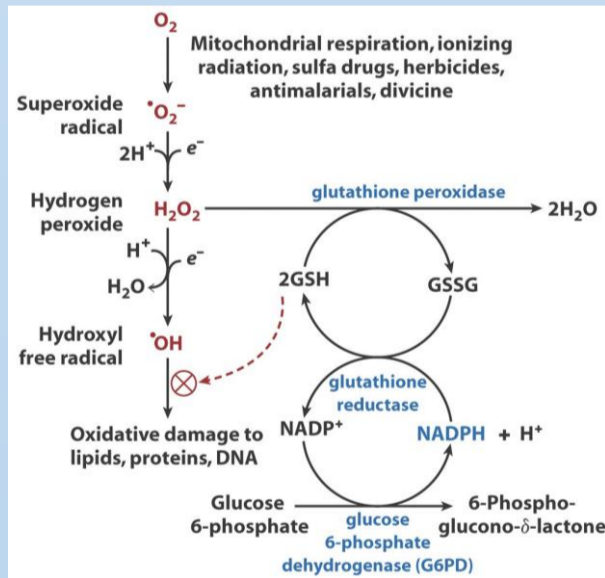
G6PD geni X kromozomunun subtelomerik yöresinde q28 lokusunda yerleşmiştir. Bu gen 18.5 kb uzunluğunda olup 13 ekson ve 12 introndan oluşur. Normal gen G6PD B olarak tanımlanırken; çoğunluğu nokta mutasyonlara nadiren de delesyonlara bağlı gelişen 400'den fazla varyant saptanmıştır[1].

Görülme sıklığı Akdeniz ülkeleri, Afrika ve Çin'de fazla olmakla birlikte tüm etnik gruplarda tanımlanmıştır. Glukoz 6 Fosfat Dehidrogenaz enzim eksikliği Türkiye genelinde %0.5, Çukurova bölgesinde % 8.2 oranında görülmektedir. Dünyada yaklaşık olarak 400 milyon kişide Glukoz 6 Fosfat Dehidrogenaz enzimi eksikliği olduğu tahmin edilmektedir[2].

GLUKOZ 6 FOSFAT DEHİDROGENAZ ENZİM EKSİKLİĞİ

Dünyada en sık glikoz 6 fosfat dehidrogenaz enzim eksikliği görülmektedir. Bu enzim eksikliği hastalığı favizm olarak da bilinir[2]. G6PD eksikliği; vücudumuzda kan şekeri (glikoz) metabolizmasında hayati önem taşıyan bir enzim olan Glukoz 6 Fosfat Dehidrogenaz enziminin eksik olması veya yeterince aktif olamamasıdır. Bu eksiklik bazı hastalıkların veya ilaçların yol açtığı akut hemolitik anemi ve spontan (kendiliğinden gelişen), kronik (süregen) nonsferositik hemolitik anemi olmak üzere iki ayrı klinik sendroma neden olabilir[3].

G6PD eksikliği, kalıtsal olarak anne veya babadan çocuğa bir gen vasıtasıyla geçer. Lakin anne ya da babada bu enzim eksikliği görülmeyebilir; hastalık anne ya da babanın geninde saklıdır. Enzim bozukluğu daha çok erkek çocuklarda ortaya çıkar.[3].



G6PD pentoz fosfat yolunun ilk ve hız sınırlayan enzimidir [4]

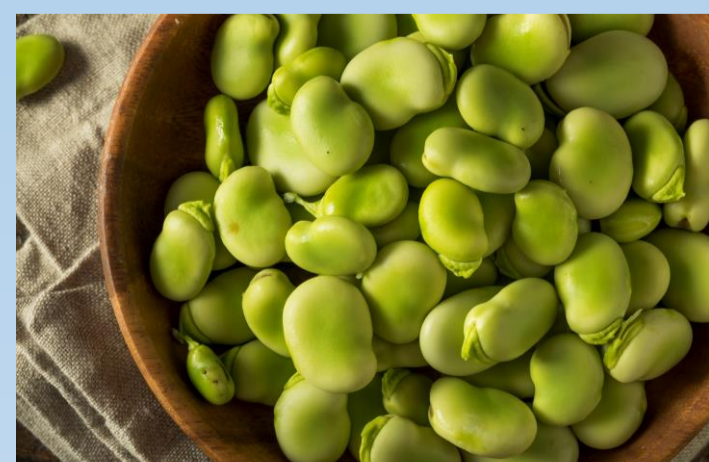
SEMPTOMLAR

Belirtiler, hangi mutasyonu aldığınıza bağlıdır. Bazı insanlara hiçbir semptom olmadığı için hiçbir zaman tanı konmayabilir. G6PD eksikliği olan bazı hastalarda yalnızca belirli ilaçlara veya yiyeceklere maruz kaldığınızda semptomlar vardır. Örneğin bakla buna sebep olabilir. Bu hastalarda ve kronik hemoliz ile birlikte daha şiddetli G6PD eksikliği olanlarda semptomlar:

- Soluk ten rengi
- Hızlı kalp hızı
- Yorgunluk
- Baş dönmesi hissi
- Derinin sararması (sarılık) veya gözler
- Koyu idrar [5]



Kan Hücresi



Bakla



Yeni Doğan Sarılığı



G6PD Enzim Eksikliğinin Dünya Genelinde Dağılımı [6]

TANI

- İmmün olmayan hemolitik anemi ayırıcı tanısında G6PD enzim eksikliği düşünülmelidir.
- Genellikle tanı; enfeksiyonlar, ilaçlar ya da bakla yenmesinden sonra ortaya çıkan klinik bulgular sonrasında konur.
- Kesin tanı için enzimin yokluğunun gösterilmesi gerekir. Enzim eksikliği kalitatif; floresan spot testi veya kantitatif olarak; spektrofotometrik ölçüm ile gösterilmelidir.
- Hemolitik atak sırasında en yaşlı eritrositler (düşük G6PD aktivitesine sahip) ilk olarak parçalanırlar. Bundan dolayı dolaşımdaki eritrositlerde göreceli olarak yüksek G6PD aktivitesi vardır. Akut dönem sırasındaki testler yanlış olarak normal sonuç verebilir. Birkaç hafta sonra iyileşme döneminde testin tekrarlanması önerilir.
- Eritrosit transfüzyonu yapılan hastalarda G6PD enzim düzeyine, transfüzyondan en az 3 ay sonra tekrar bakılması önerilmektedir[1].

TEDAVİ

- Glukoz 6 Fosfat Dehidrogenaz eksikliğinin ana tedavisi; ilaçlar, bakla ve enfeksiyon gibi oksidan strese neden olabilecek durumlardan kaçınmaktır.
- Genellikle hemoliz kısa süreli ve geçici olup özel bir tedavi gerektirmez.
- Nadiren kan transfüzyonu gerektirecek kadar ağır anemi gelişebilir. Kesin kural olmamakla birlikte Hb 7g/dl altında olduğunda ya da Hb 7-9g/dl ve hemoglobinüri devam ediyorsa transfüzyon önerilmektedir.
- Splenektominin faydalı olmadığı bildirilmekteyken, E vitamini, selenyum gibi antioksidan ajanların kullanımı tartışmalıdır[1].

TARAMA

Glukoz 6 Fosfat Dehidrogenaz enzim eksikliği yönünden yenidoğan bebekler ve kan donörlerinin taraması önerilmemektedir. Ancak Sınıf II varyant sık görülen bölgelerde prematüre bebeklere kan verilmeden önce tarama yapılmasının gerektiği ileri sürülmektedir. Prenatal tanı için moleküler tetkikler geliştirilmemiştir[1].

KAYNAKÇA

- [1] <http://www.thd.org.tr/thdData/Books/94/bolum-iv-glukoz-6-fosfat-dehidrogenaz-enzim-eksikligi-tani-ve-tedavi-kilavuzu.pdf>
- [2] <https://www.fosfat.gen.tr/glukoz-6-fosfat-dehidrogenaz.html>
- [3] <https://www.makaleler.com/enzim-eksikligi-g6pd-eksikligi>
- [4] David Nelson ve Michael M. Cox , Lehninger Biyokimyanın İlkeleri , 1970
- [5] <https://tr.diphealth.com/888-g6pd-deficiency-401301-78>
- [6] MD Cappellini, G Fiorelli. (2008). Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency . Lancet 2008; 371: 64–74