

فراوانی کمبود آنزیم گلوکز ۶ - فسفات دهیدروژناز در نوزادان مبتلا به

هیپر بیلی روبینمی

چکیده

یکی از تظاهرات بالینی هیپر بیلی روبینمی، یرقان است و معمولاً هنگامی بروز می‌نماید که مقدار بیلی روبین سرم خون بیش از 7mg/dl باشد. این افزایش موقت بیلی روبین به علت همولیز گلبولهای قرمز است. کمبود فعالیت آنزیم گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز (G6PD) از عوامل مهم بروز هیپر بیلی روبینمی پاتولوژیک در نوزادان است. خطر ابتلا به کمبود فعالیت این آنزیم در کشور ایران نیز قابل توجه است. با توجه به مرگ‌آور بودن کمبود این آنزیم و نیز امکان بروز صدمات شدید نورولوژیک، تعیین زود هنگام کمبود آنزیم G6PD در نوزادان مبتلا به یرقان اهمیت دارد. در این مطالعه فراوانی کمبود این آنزیم در نوزادان مورد بررسی قرار گرفت. افراد مورد مطالعه شامل ۱۵۰۰ نوزاد مبتلا به هیپر بیلی روبینمی بودند که در بیمارستانهای آموزشی وابسته به دانشگاه علوم پزشکی ایران متولد شدند. تعیین میزان فعالیت آنزیم G6PD در خون حاوی EDETATE Calcium Disodium (EDTA) و با استفاده از روش "Spot test" و احیا NADPH به NADPH با دی‌کروماتول انجام گردید.

از ۱۵۰۰ نوزاد مبتلا به هیپر بیلی روبینمی، ۲۴۰ نوزاد با کمبود فعالیت G6PD متولد شدند و از میان آنها، ۲۰۰ نوزاد پسر و ۴۰ نوزاد دختر بودند. این نتایج نشان می‌دهند که ۱۶٪ جمعیت مورد مطالعه دچار کمبود فعالیت G6PD بودند. کمبود فعالیت آنزیم در پسرها بطور معنی‌داری بیشتر از دختران بود ($P < 0.001$). کمبود فعالیت G6PD در نوزادانی که والدینشان ازدواج فامیلی داشته‌اند به مراتب بیشتر بود ($P < 0.001$).

بیلی روبین تام سرم خون در ۴/۴۳٪ نوزادان برابر $1.0 \pm 0.15\text{mg/dl}$ ، بیلی روبین مستقیم در ۳۶٪ نوزادان برابر $0.25 \pm 0.12\text{mg/dl}$ و مقدار هموگلوبین در ۴/۳۶٪ آنها برابر $17 \pm 1.09\text{g/dl}$ بود. تظاهر هیپر بیلی روبینمی در نوزادان مبتلا به کمبود فعالیت G6PD بیشتر در روز اول تولد بود.

کلید واژه ها: ۱- هیپر بیلی روبینمی ۲- یرقان پاتولوژیک
۳- کمبود فعالیت آنزیم گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز

*دکتر محسن فیروززای I

دکتر محمدرضا صداقت کابلی II

دکتر لادن حقیقی III

مقدمه

هیپر بیلی روبینمی در دوران نوزادی عارضه شایعی است. ۵۳٪ نوزادان متولد شده در جهان به آن مبتلا می‌گردند. در نوزادانی که به هیپر بیلی روبینمی دچارند اغلب یرقان هنگامی قابل مشاهده است که میزان بیلی روبین سرم از 7mg/dl تجاوز نماید (۱). کمبود فعالیت آنزیم

گلوکز ۶- فسفات دهیدروژناز (G6PD) در گلبولهای قرمز یکی از علل بروز هیپر بیلی روبینمی پاتولوژیک در نوزادان می‌باشد که ناشی از نقص ژنتیکی وابسته به کروموزوم X است.

آنزیم G6PD در مسیر متابولیکی پنتوزفسفات سلولهای

این مقاله خلاصه‌ایست از پایان نامه دکتر محمدرضا صداقت کابلی جهت دریافت مدرک دکترای حرفه‌ای علوم آزمایشگاهی، به راهنمایی دکتر محسن فیروززای و به مشاوره دکتر لادن حقیقی، ۱۳۷۶.

(I) دکترای بیوشیمی، استادیار مرکز علوم پایه، بزرگراه شهید همت، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران. (*مؤلف مسؤول)

(II) دکترای حرفه‌ای علوم آزمایشگاهی

(III) استادیار و متخصص بیماریهای زنان و زایمان، زایشگاه شهید اکبرآبادی، خیابان مولوی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران.