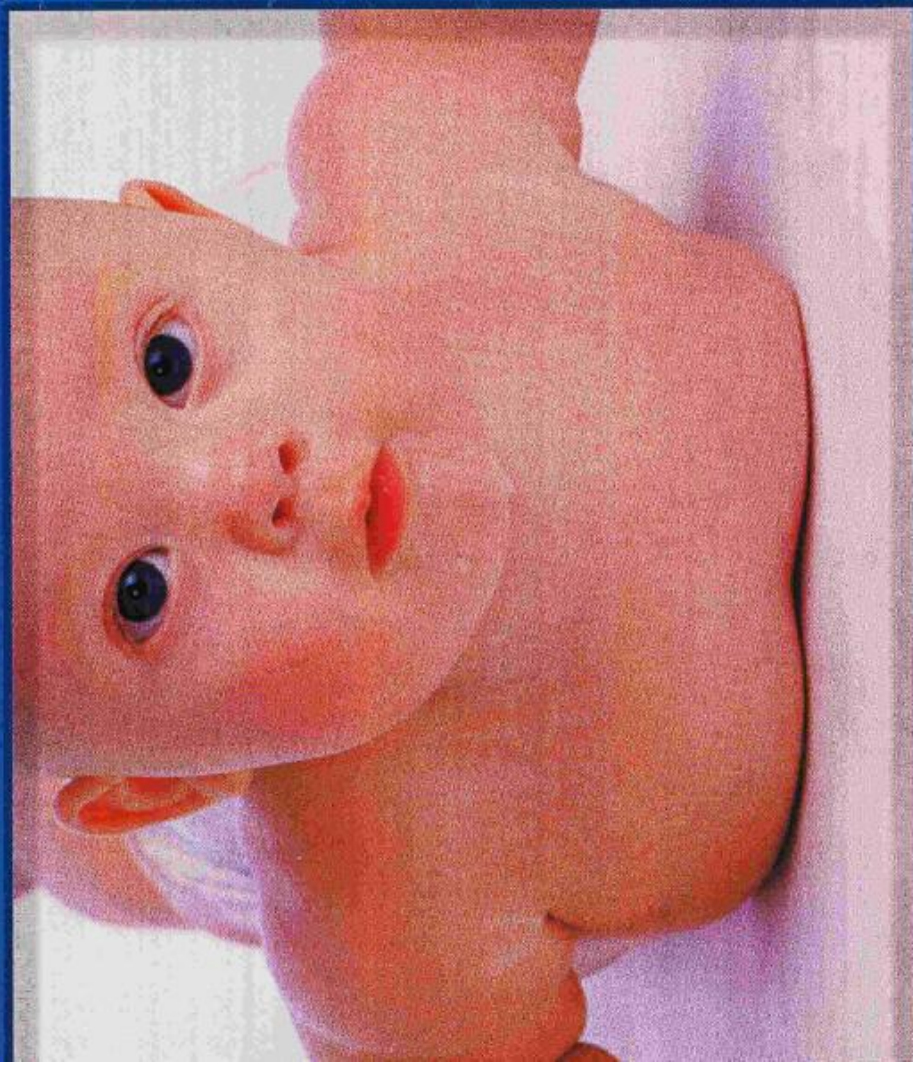


# راهنمای کنترل بیماری های

فنیل کتون اوری (پی.کی.یو.)

و فاویسم (کمبود آنزیم G6PD)



## ویژه کاردان و کارشناس

وزارت بهداشت، درمان، و آموزش پزشکی  
معاونت سلامت  
مرکز مدیریت بیماری ها  
معاونت غیرواکبر  
اداره ژنتیک



این مجموعه چکیده راهنمایی های لازم برای کاردان و کارشناس است و شامل مباحث زیر می باشد:  
شناخت بیماری فنیل کتون اوری (پی.کی.یو.)  
و فاویسم (کمبود آنزیم G6PD)،  
روش های تشخیص، درمان، پیشگیری، مشاوره و غربالگری این بیماری ها.

وزارت بهداشت، درمان، و آموزش پزشکی  
معاونت سلامت  
مرکز مدیریت بیماری ها  
معاونت غیرواکبر  
اداره ژنتیک

واحد سمعی بصری مرکز بهداشت شرق تهران

# راهنمای کنترل بیماری های

فنیل کتون اوری (پی.کی.یو.)

و فاویسم (کمبود آنزیم G6PD)

ویژه کاربان و کارشناس

مرکز مدیریت بیماری ها

وزارت بهداشت، درمان، و آموزش پزشکی

معاونت سلامت

مرکز مدیریت بیماری ها

معاونت غیر واگیر

اداره ژنتیک

مرکز مدیریت بیماری‌های کشور مسئولیت تدوین راهنماهای علمی عملیاتی برنامه‌های مختلف و کنترل بیماری‌های واگیر و غیرواگیر در کشور، از جمله برنامه فنیل‌کتون‌آوری و کمبود آنزیم G6PD را به‌عهده دارد. در راستای این وظیفه و با هدف تأمین و ارتقای سطح سلامت جامعه، با همکاری اساتید و اعضای محترم هیئت علمی دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور، مطالب آموزشی کارکنان در سطوح مختلف را تدوین می‌نماید.

این مجموعه با عنوان *راهنمای کنترل بیماری‌های فنیل‌کتون‌آوری (پی‌کی‌یو) و فاویسم/کمبود آنزیم G6PD*، ویژه‌کاربان و کارشناس شامل مباحث مختلف شناخت بیماری‌های پی‌کی‌یو و فاویسم، روش‌های تشخیصی و درمانی، پیشگیری، مشاوره و غربالگری است. مرکز مدیریت بیماری‌ها امیدوار است با استفاده از نقطه‌نظرها، پیشنهادها و انتقادهای صاحب‌نظران و دست‌اندرکاران آموزشی، پژوهشی و بهداشتی درمانی سراسر کشور، کیفیت این مجموعه را هرچه بیشتر ارتقاء بخشد.

دکتر محمد مهدی گویا

رئیس مرکز مدیریت بیماری‌ها»

عنوان و پدیدآور :

راهنمای کنترل بیماری‌های فنیل‌کتون‌آوری (پی‌کی‌یو) و فاویسم/کمبود آنزیم G6PD (ویژه‌کاربان و کارشناس)

مؤلفان: دکتر فرانک رحیمی - شیرین امیرجباری؛

تهیه‌کننده: وزارت بهداشت، درمان، و آموزش پزشکی، معاونت سلامت مرکز مدیریت بیماری‌ها، معاونت غیرواگیر

مشخصات نشر :

مشخصات ظاهری :

شابک :

یادداشت :

موضوع :

شناسه افزوده :

رده‌بندی کنگره :

رده‌بندی دیویی :

شماره کتابخانه ملی :

تهران: مرکز نشر صدا، ۱۳۸۵.

۱۶ ص.، مصور.

978-964-359-200-4

فیبا

فنیل‌کتون‌وریا

فاویسم

ایران، وزارت بهداشت، درمان، و آموزش پزشکی، مرکز مدیریت بیماری‌ها.

RJ399/FA9

۶۷۸۲۳۹۹

۳۸۵-۳۹۷۴۱

راهنمای کنترل بیماری‌های فنیل‌کتون‌آوری (پی‌کی‌یو) و فاویسم/کمبود آنزیم G6PD (ویژه‌کاربان و کارشناس)

مرکز مدیریت بیماری‌ها

مؤلفان: دکتر فرانک رحیمی - شیرین امیرجباری

خدمات چاپ و نشر: مرکز نشر صدا

نوبت چاپ: اول (۱۳۸۵)

شمارگان: ۲۰۰۰ نسخه

شابک: ۹۷۸-۹۶۴-۳۵۹-۲۰۰-۴

ISBN: 978-964-359-200-4

«حق چاپ برای مرکز مدیریت بیماری‌ها محفوظ است.»



تهران، تقاطع خیابان ولی‌عصر با مطهری، خیابان منصور، شماره ۷۷

(۸۸۷۲۳۹۹ و ۸۸۵۵۳۳۲۹، دورنگار: ۸۸۵۵۳۳۲۹)

## بیماری فنیل کتون اوری (پی.کی.یو.)<sup>۱</sup>

بیماری پی.کی.یو. نوعی اختلال متابولیک ارثی از نوع اتوزوم مغلوب است و جهش در کروموزوم ۱۲ باعث بروز آن می‌شود. به‌طور معمول، بیماری زمانی تشخیص داده می‌شود که ابتلای یکی از فرزندان، والدین و پزشک خانواده را حساس نموده‌است. این وضعیت به‌ویژه در شرایطی پیش می‌آید که برنامه غربالگری نوزادان اجرائمی‌شود. با انجام برنامه غربالگری نوزادان امکان تشخیص و درمان به‌هنگام بیماری وجود دارد.

### عامل بروز پی.کی.یو. و نحوه انتقال آن چیست؟

حروف K, P و U به ترتیب از اول کلمه‌های Phenyl, Uria و Keton گرفته شده‌است. پی.کی.یو. یک بیماری ژنتیک است که از پدر و مادر به فرزند منتقل می‌شود و به علت کمبود نوعی آنزیم کبیدی در نوزاد به وجود می‌آید. نوزاد مبتلا، به علت کمبود این آنزیم، قادر به هضم فنیل آلانین (که یک اسید آمینه است) نیست.

در ادرار مبتلایان به این بیماری، موادی به نام فنیل کتون که حاصل هضم ناقص فنیل آلانین است و در ترکیب پروتئین‌ها وجود دارد، وارد می‌شود.

مصرف غذاهای پروتئینی، از جمله شیرخشک‌های معمولی و به‌میزان کمتر شیر مادر، باعث افزایش شدید غلظت خونی فنیل آلانین و تجمع آن در بدن می‌شود و رشد و تکامل مغز و اعصاب را مختل می‌کند و به ضایعه مغزی و عقب‌ماندگی ذهنی پایدار منجر می‌شود.

1. Phenylketonuria (P.K.U.)

## فهرست

### بیماری فنیل کتون اوری (پی.کی.یو.): ۵

۵ عامل بروز پی.کی.یو. و نحوه انتقال آن چیست؟

۶ بیماری پی.کی.یو. چه نشانه‌هایی دارد و چگونه تشخیص داده می‌شود؟

۶ انواع فنیل کتون اوری

۷ چگونه فنیل آلانین خون را اندازه بگیریم؟

۸ مراحل غربالگری پی.کی.یو. در نوزادان

۱۰ آیا بیماری پی.کی.یو. درمان می‌شود؟

۱۱ آیامی توان بیماری را پیشگیری کرد؟

۱۱ چه زمانی مشاوره ژنتیک لازم است؟

۱۱ برنامه کشوری کنترل بیماری پی.کی.یو.

### بیماری فاویسم (کمبود آنزیم G6PD): ۱۴

۱۵ این بیماری چگونه تشخیص داده می‌شود؟

۱۵ موادی که باعث لیزخون در افراد مبتلا به فاویسم می‌شوند

۱۶ منابع

**بیماری پی.کی.یو. چه نشانه‌هایی دارد و چگونه تشخیص داده می‌شود؟**

بیماری پی.کی.یو. در بدو تولد نشانه بارزی ندارد و ظاهر نوزاد طی هفته‌های اول زندگی سالم است. ولی به تدریج، علائمی مانند تأخیر در رشد و تکامل، بی‌قراری، استفراغ، ضایعات پوستی در سطح بدن، بوری موهای سر و بدن بدون سابقه خانوادگی و بوی زننده و نامطبوع عرق و ادرار ظاهر می‌شود. با گذشت زمان، کودک دچار عقب ماندگی ذهنی می‌شود و اغلب ناآرام و پر جنب و جوش (بیش فعال) است. همچنین، صحبت کردن، نشستن و راه رفتن کودک مختل می‌شود و ممکن است این عارضه‌ها همیشه وجود داشته باشد.

علائم این بیماری تا ۵ و ۶ ماهگی گمراه‌کننده است. به همین دلیل، پزشکان در بسیاری از موارد در تشخیص دچار اشتباه می‌شوند. تأخیر در تشخیص بیماری از هفته دوم به بعد موجب آسیب رسیدن به مغز می‌شود که هرچه بیشتر به تأخیر بیفتد، آسیب شدیدتر و امکان برگشت علائم ضعیف‌تر خواهد بود.

### انواع فنیل کتون اوری

**فنیل کتون اوری کلاسیک:**

این نوع بیماری به دلیل نقص آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز (که فنیل آلانین را به تیروزین تبدیل می‌کند) به وجود می‌آید. در این بیماری اسید آمینه فنیل آلانین به تیروزین تبدیل نمی‌شود و در نتیجه میزان آن در خون افزایش می‌یابد. در فنیل کتون اوری کلاسیک مقدار فنیل آلانین خون بیش از ۲۰ میلی‌گرم در دسی‌لیتر است و متابولیت‌های فنیل آلانین (فنیل کتون‌ها) به میزان زیاد در ادرار وارد و سبب بوی مخصوص ادرار می‌شوند.

### فنیل کتون اوری گذرا:

بعضی نوزادان که به بیماری فنیل کتون اوری مبتلا نیستند، سطح بالای از فنیل آلانین به میزان ۴ میلی‌گرم در دسی‌لیتر دارند که ممکن است به دلیل تأخیر غیر اختصاصی در تکامل آنزیم‌های لازم برای متابولیسم اسیدهای آمینه مانند تیروزین گذرای ناشی از نارسایی نوزاد باشد.

از سایر علل افزایش فنیل آلانین، بیماری کبد و ابتلای مادر به بیماری فنیل کتون اوری است. در این موارد کتون‌ها در ادرار وارد نمی‌شوند و فنیل کتون اوری وجود ندارد. در نقص خفیف آنزیم هیدروکسیلاز نیز، فنیل آلانین خون بالاست، ولی فنیل کتون اوری وجود ندارد.

### فنیل کتون اوری بدخیم:

درصد کمی از نوزادان فنیل کتون اوری بدخیم دارند. علت آن نقص در سنتز یا متابولیسم تئرا هیدروبیوپتیرین (BH۴) است. این نوع بیماری حدود ۲٪ از موارد پی.کی.یو. را شامل می‌شود. علائم ظاهری بالینی مانند فنیل کتون اوری کلاسیک است.

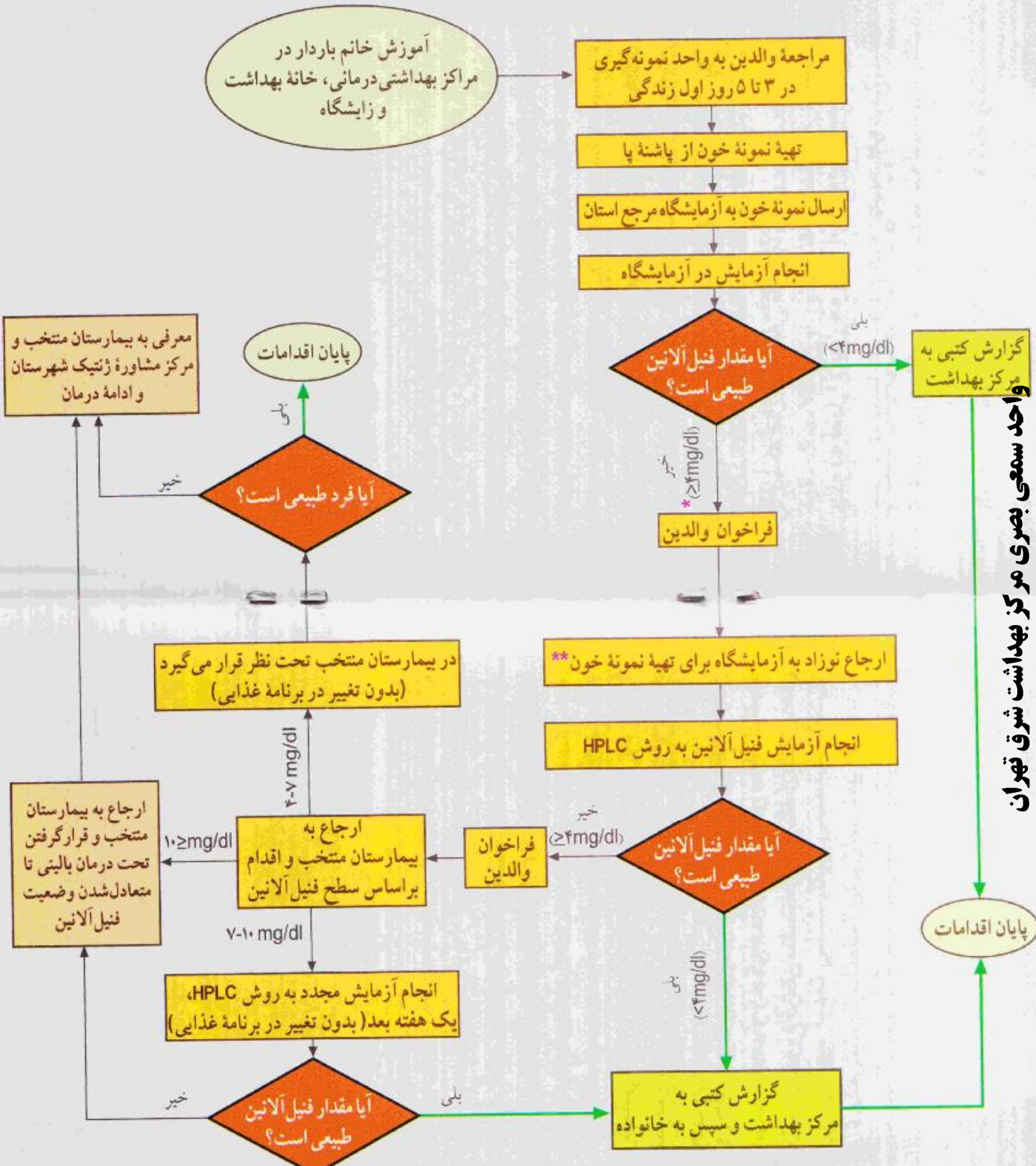
این بیماران به بیماری پیش‌رونده سیستم عصبی مرکزی مبتلا می‌شوند و با وجود درمان با برنامه غذایی مخصوص و متعادل شدن سطح فنیل آلانین، عوارض اختلال‌های عصبی ادامه می‌یابد. اگرچه برنامه غذایی مخصوص در پیشگیری از عقب‌ماندگی ذهنی و عوارض اختلال‌های عصبی مبتلایان به پی.کی.یو. بدخیم نقش ندارد، ولی در کنترل بیش‌فعالی آنان مفید است.

### چگونه فنیل آلانین خون را اندازه بگیریم؟

با انجام آزمایش روی قطره خونی که از پاشنه پای نوزاد ۳ تا ۵ روزه گرفته می‌شود، تشخیص امکانپذیر خواهد بود. روش خون‌گیری بسیار ساده و بدون درد و ضایعه است. ابتدا با وارد کردن یک سوزن ظریف و مخصوص (لانست) به نرمة کناری پاشنه پای نوزاد،

# مراحل غربالگری پی.کی.یو. در نوزادان

واحد سمعی بصری مرکز بهداشت شرق تهران



\* در صورتی که فنیل آلانین بالای  $20 \text{ mg/dl}$  باشد، باید به طور کلی مراحل مختلف دریافت نمونه خون، انجام آزمایش، ارائه نتیجه آزمایش، و در صورت تأیید، ارجاع نوزاد به بیمارستان منتخب طی ۷۲ ساعت انجام شود.

\*\* والدین نوزاد می توانند برای انجام آزمایش به روش HPLC مستقیماً به آزمایشگاه تعیین شده مراجعه کنند. در صورت عدم دسترسی به این آزمایشگاه، نمونه خون نوزاد در آزمایشگاه تعیین شده شهرستان محل سکونت تهیه می شود و برای آزمایش به روش HPLC ارسال می شود.

## آیا می‌توان بیماری را پیشگیری کرد؟

در حال حاضر، با آزمایش ژنتیک بیمار و والدین، نقص ژنتیکی تشخیص داده می‌شود. در صورتی که این نقص مشخص شود، بررسی جنین در حاملگی‌های بعدی مادر امکان‌پذیر است. در صورت تشخیص ابتلای جنین به بیماری، امکان سقط وی وجود دارد.

## چه زمانی مشاوره ژنتیک لازم است؟

بعد از تشخیص اولین نوزاد مبتلا در خانواده، لازم است والدین به مراکز بهداشتی-درمانی ویژه مشاوره ژنتیک در شهر خود مراجعه کنند تا از چگونگی تشخیص نقص ژنتیکی در خانواده آگاه و در حاملگی‌های بعدی مادر از این اطلاعات بهره‌مند شوند. با مشخص شدن نقص ژنتیکی، امکان مشاوره ژنتیک با افراد فامیل بیمار که قصد دارند با یکدیگر ازدواج کنند نیز وجود خواهد داشت. اگر یک زوج (هر دو نفر) ناقل بیماری باشند، براساس اطلاعات کسب شده در مشاوره ژنتیک، می‌توانند برای زندگی آینده خود تصمیم بگیرند.

## برنامه کشوری کنترل بیماری پی.کی.یو.

۱. **ساماندهی وضعیت خدمات بالینی بیماران در برنامه کشوری** در هر استان، توسط دانشگاه علوم پزشکی (دولتی) مرکز استان یک بیمارستان انتخاب شده است. در درمانگاه تخصصی این بیمارستان پزشک متخصص و کارشناس تغذیه حضور دارند. همچنین، آزمایشگاه بیمارستان برای انجام دادن آزمایش‌های لازم و داروخانه برای توزیع شیر مخصوص به بیماران سازماندهی شده‌اند.

۲ تا ۳ قطره خون روی کاغذ صافی مخصوص می‌چکانند. بعد از خشک شدن کامل خون، کاغذ صافی برای انجام آزمایش به آزمایشگاه مرجع ارسال می‌شود. در صورتی که نتیجه این آزمایش مثبت باشد، آزمایش خون دیگری برای تشخیص قطعی به روش HPLC برای نوزاد انجام می‌شود. برای صحت آزمایش، رعایت اصول نمونه‌گیری بسیار مهم و ضروری است.

در صورت ابتلای نوزاد، خانواده از طریق کارکنان مراکز بهداشتی درمانی، آگاه و برای مراجعه به بیمارستان منتخب راهنمایی می‌شود.

## آیا بیماری پی.کی.یو. درمان می‌شود؟

در صورتی که با گرفتن آزمایش خون از نوزاد، بیماری به موقع تشخیص داده شود، می‌توان با برنامه غذایی مخصوص و مراقبت‌های لازم او را درمان کرد. میزان موفقیت درمان به زمان شروع و مراقبت‌های بعد از آن بستگی دارد. هرچه تشخیص و درمان بیماری زودتر آغاز شود، موفقیت بیشتر است.

مصرف شیر مخصوص و مواد غذایی با فنیل آلانین کم، زیر نظر پزشک و کارشناس تغذیه تنها راه درمان است. چنانچه این برنامه غذایی مخصوص به موقع آغاز شود و ادامه یابد، آزمایش‌های فنیل آلانین خون در طول درمان به‌طور منظم انجام شود و وضعیت بالینی، تغذیه و تأثیر درمان، دوره‌ای بررسی گردد، کودک به رشد طبیعی خود ادامه می‌دهد و زندگی همراه با سلامتی خواهد داشت. در صورت تأخیر در شروع درمان مناسب، رشد و تکامل با درجه‌های متفاوت به تأخیر می‌افتد.

مشاوره ژنتیک در مراکز بهداشتی-درمانی ویژه مشاوره ژنتیک انجام می‌شود که در هر یک از شهرها مستقر است. بعد از مشاوره در صورت نیاز، والدین بیمار برای تشخیص پیش از تولد بیماری جنین (انجام PND) و در حاملگی بعدی مادر و همچنین، برای تشخیص ناقل بودن افرادی از فامیل که قصد دارند با یکدیگر ازدواج کنند، معرفی می‌شوند. برای انجام آزمایش‌ها، افراد ذکر شده به یکی از آزمایشگاه‌های منتخب تشخیص پیش از تولد ژنتیک ارجاع می‌شوند که در یک شبکه سازماندهی شده‌اند و تحت پروتکل مشخص کشوری فعالیت می‌نمایند.

### ۳. غربالگری نوزادان در برنامه کشوری

اولین نمونه از خون پاشنه پای نوزاد ۳ تا ۵ روزه روی کاغذ صافی گرفته می‌شود و به‌روش رنگ‌سنجی، مقدار فنیل‌الانین تعیین می‌گردد. مقدار بالاتر از ۴ میلی‌گرم در دسی‌لیتر، آستانه ارجاع بیمار به آزمایشگاه مرجع غربالگری (برای بررسی مجدد به روش HPLC) است. موارد مثبت در غربالگری، فوری (تلفنی) از آزمایشگاه مرجع استان به مرکز بهداشت شهرستان گزارش می‌شوند و سپس، والدین با پیگیری فوری مرکز بهداشتی درمانی پوشش‌دهنده محل سکونت بیمار فراخوانده می‌شوند.

نتیجه‌های مثبت توسط آزمایشگاه HPLC و موردی به مرکز بهداشت شهرستان اعلام می‌شوند و بیماران از طریق مرکز بهداشتی درمانی پوشش‌دهنده محل سکونت مجدد فراخوانده می‌شوند و ضمن تحویل کارت مخصوص برای مراجعه فوری به بیمارستان منتخب راهنمایی می‌شوند. در بیمارستان منتخب مرکز استان بعد از درمان و متعادل شدن فنیل‌الانین خون، بیمار برای ادامه بررسی‌ها، به بیمارستان منتخب شهرستان محل سکونت که تحت پروتکل کشوری فعالیت می‌نماید، ارجاع می‌شود.

بیماران از ۲ طریق به بیمارستان منتخب ارجاع می‌شوند: **الف)** بیماران توسط نماینده انجمن پی‌کی‌یو. در مرکز استان شناسایی و ارجاع می‌شوند. به‌طور معمول، نمایندگان انجمن پی‌کی‌یو. از بین والدین فعال بیماران ساکن هر استان انتخاب و به اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماری‌ها معرفی شده‌اند.

نماینده استانی انجمن بعد از هماهنگی با کارشناس ژنتیک معاونت بهداشتی دانشگاه علوم پزشکی (دولتی) مرکز استان و عوامل مؤثر در بیمارستان منتخب، جدول زمانی مراجعه بیماران به بیمارستان را تنظیم می‌نماید و سپس، نسبت به معرفی این بیماران به بیمارستان منتخب در روز تعیین شده اقدام می‌کند.

**ب)** بعد از اعلام نتیجه آزمایش به روش HPLC (تأیید غربالگری)، نوزادانی که مبتلا شناخته شده‌اند برای درمان و سایر اقدامات لازم از جمله مشاوره تغذیه، انجام آزمایش‌ها و تهیه شیر مخصوص توسط مرکز بهداشتی درمانی محل سکونت، به بیمارستان منتخب مرکز استان ارجاع می‌شوند.

**توجه:** بیماران که از طریق غربالگری شناسایی شده‌اند نیز باید توسط بیمارستان منتخب به نماینده استانی انجمن پی‌کی‌یو. در استان معرفی شوند تا به‌عنوان عضو انجمن ثبت‌نام گردند و از شرکت در جلسه‌های آموزشی دوره‌ای، استفاده از مواد کمک آموزشی و غیره (که برنامه کشوری تدارک دیده‌است) برخوردار شوند.

### ۲. پیشگیری از تولد بیمار جدید در خانواده بیماران در برنامه کشوری

این امر مهم با استفاده از ۲ اقدام زیر صورت می‌گیرد:

- ✓ مشاوره ژنتیک
- ✓ تشخیص ژنتیک



ظاهر می‌شود. بنابراین، در صورت تشخیص به‌موقع بیماری در نوزاد و آموزش والدین، برای اجتناب از تماس با مواد ذکر شده، می‌توان بروز این عوارض را کاهش داد. در غیر این صورت، ممکن است بیمار به‌طور مکرر به بستری شدن در بیمارستان و تزریق خون نیاز داشته‌باشد. خطر مرگ نیز در لیز شدید بیمار را تهدید می‌کند.

### این بیماری چگونه تشخیص داده می‌شود؟

غربالگری این بیماری در دسترس و نسبتاً ارزان است. غربالگری در نوزاد ۳ تا ۵ روزه با آزمایش قطره خون پاشنه‌پای او که بر روی کاغذ صافی مخصوص چکانده می‌شود، همراه با سایر آزمایش‌های غربالگری نوزادی، انجام می‌شود. در صورت تشخیص کمبود آنزیم در نوزاد، یک برگه به دفترچه بیمه نوزاد الصاق می‌شود تا پزشکان هنگام تجویز دارو از کمبود آنزیم G6PD در نوزاد آگاه‌گردند. والدین نوزاد نیز راهنمایی‌های لازم را برای پیشگیری از مواجهه نوزاد با مواد اکسیدکننده و لیزدهنده خون دریافت می‌کنند.

### موادی که باعث لیز خون در افراد مبتلا به فاویسم میشوند:

۱. ترکیب‌های ضد مالاریا: فن‌تاکین، پاماکین، پریماکین، کوئینوسید کیناکرین، کینین<sup>۱</sup>، کلروکین<sup>۲</sup> (برای پروفیلاکسی و درمان مالاریا و پلاسموکین).
۲. سولفونامیدها و سولفون‌ها: مانند سولفادیازین، سولفامرازین، سولفی سوکسازول (گانتریزین)<sup>۳</sup>، سولفاتiazول، سولفاستامید، سولفاپید—ریدین، اناس—تیل سولفانیلامی، سولفانیلامید، سولفامتوکسی، پیریدازین، سالیسیلاز و سولفاپیریدین، تiazول سولفون (پرومیزول)، دی‌آمینو دی‌فنیل سولفون (دایسون) و سولفوکسون سدیم (دایسون).

۱. فقط در سفیدپوستان همولیز ایجاد می‌کند. ۲. در نوزاد آفریقایی و آمریکایی در مقدار بالا همولیز خفیف ایجاد می‌کند.

آزمایش‌های فنیل‌آلنین در تمام دوره درمان، در آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان انجام می‌شود. پیش از مراجعه بیمار به بیمارستان منتخب شهرستان و جهت انجام دادن تمام اقدامات در یک روز کاری در این بیمارستان، نمونه خون بیمار روی کاغذ صافی قبلاً به آزمایشگاه بیمارستان منتخب مرکز استان ارسال می‌شود و جواب آن تلفنی به آزمایشگاه بیمارستان منتخب شهرستان اعلام می‌شود تا در زمان مراجعه بیمار برای بررسی بالینی و تغذیه به والدین تحویل‌شود. سپس، والدین می‌توانند با در دست داشتن جواب آزمایش به درمانگاه بیمارستان و کارشناس تغذیه مراجعه‌نمایند.

تمام آزمایش‌های کنترل درمان در بیمارستان منتخب مرکز استان صورت می‌گیرد (در حالی که تمام آزمایش‌های غربالگری و تأیید آن در آزمایشگاه مرجع استان انجام می‌شود).

### بیماری فاویسم (کمبود آنزیم G6PD)

فاویسم (کمبود آنزیم G6PD) یک بیماری ارثی است که بیشتر در مردان دیده می‌شود. G6PD آنزیمی است که برای محافظت گلبول قرمز در برابر اکسیدشدن توسط مواد اکسیدکننده ضروری است. کمبود این آنزیم در بیش از ۲۰۰ میلیون نفر در دنیا گزارش شده‌است.

بر اساس مطالعه‌ای که در شیراز انجام شده، بروز کمبود این آنزیم در مردان و زنان به ترتیب حدود ۱۰٪ و ۴٪ اعلام شده‌است. افرادی که مبتلا به فاویسم (کمبود آنزیم G6PD) هستند، در ظاهر سالم‌اند، اما در صورت تماس با عوامل خطر مانند برخی داروها و مواد غذایی (از جمله باقلا یا ابتلا به بعضی از عفونت‌ها، عوارض ناشی از پارگی سلول‌های قرمز خون یعنی، زردی و کم‌خونی در او مشاهده می‌شود. در صورت تماس با عوامل خطر، علائم بیماری در هر سنی

۳. نیتروفورانها: نیتروفوران توئین (Furadantin)، فورازولیدون (Furoxone)، نیتروفورازون (Furacin) و فورالتادون (Altafur).
۴. سایر آنتی بیوتیکها: کلرامفنیکل، نالیدیکسیک اسید (NegGram) و کینیدین.
۵. ضد دردها و تب برها: آنتی پیرین<sup>۱</sup>، آمینوپیرین<sup>۱</sup>، استوفنتیدین (Fenacetin)، استیل سالیسیلیک اسید در مقدار بالا، آسپرین (با مقدار متوسط می توان استفاده کرد، جایگزین مناسب این دارو پاراستامول است) و پارا - آمینو سالیسیلیک.
۶. سایر مواد: آنالوگهای ویتامین K (ویتامین K منع مصرف ندارد)، نفتالین (موتبالن)، پروبنسید، دی مرکاپتول (BAL)، متیلن بلو، فنیل هیدرازین، مپاکرین، استیل فنیل هیدرازین، منادیون و اسیدوز دیابتی ها و عفونت ها.

## منابع:

۱. استانداردهای بالینی، کمیته فنی کشوری کنترل بیماری PKU، شاخه بالینی.
۲. استانداردهای آزمایشگاهی، کمیته فنی کشوری کنترل بیماری PKU، شاخه آزمایشگاه.
۳. استانداردهای رژیم غذایی تغذیه، کمیته فنی کشوری کنترل بیماری PKU، شاخه تغذیه.
۴. استانداردهای بالینی در برخورد با بیماران G6PD، علمی و ایزدیار.
۵. طرح کشوری کنترل فنیل کتونوزی و کاهش عوارض G6PD، اداره ژنتیک مرکز مدیریت بیماریها.
6. *Manual of Pediatric Haematology and Oncology*, 4<sup>th</sup> edition, 2003.