

**KAYSERİ YÖRESİNDE ERİTROSİT GLUKOZ -6- FOSFAT
DEHİDROGENAZ ENZİM EKSİKLİĞİNİN GÖRÜLME SIKLIĞI***

Süha ELDELEKLİOĞLU**

Mustafa ÖZTÜRK***

Alev HASANOĞLU***

Sezer ERDEM****

Ö Z E T :

Eritrosit glukoz -6- fosfat dehidrogenaz (G6PD) enzim eksikliği kırmızı kürelerin en sık rastlanan metabolik hastalığıdır. Dünyanın her bölgesinde görülebilir. Bu enzim eksikliğine Türkiye'nin güney bölgelerinde sıklıkla rastlanmaktadır. Bu makale Kayseri yöresinde eritrosit G6PD enzim eksikliğini tespit etmek amacı ile planlanmıştır.

S U M M A R Y :

Glucose -6- phosphate dehydrogenase deficiency is the most common metabolic disorder of red blood cells. The distribution is worldwide. G6PD deficiency has been encountered with greatest frequency in the mid - south of Turkey. The purpose of this article to provide the incidence of erythrocyte G6PD deficiency in Kayseri.

G İ R İ Ő :

Eritrosit glukoz -6- fosfat dehidrogenaz (G6PD) enzim eksikliği dünyanın her bölgesinde rastlanan ve eritrositlerin en sık görülen metabolik hastalığıdır (11,13). Bu enzim eksikliğinin sık görüldüğü bölgelerde hasta ve taşıyıcıların erken tarama testleri ile tespiti, yenidoğan döneminde eritrosit G6PD enzim eksikliğine bağlı sarılıklarda fototerapi ve fenobarbitalin erken uygulanabil-

(*) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı Çalışmalarından.

(**) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Araştırma Görevlisi.

(***) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Doçenti.

(****) Sağlık Sosyal Yardım Bakanlığı Doğumevi Başhekimisi.

mesi ve kernikterus ihtimaline karşı kan değişiminin zamanında planlanması açısından değerlidir.

Bu çalışma eritrosit G6PD enzim eksikliğinin bölgesel farklılıklar göstermesi nedeni ile Kayseri yöresinde enzim eksikliğinin görülme sıklığını tesbit etmek amacı ile yapılmıştır.

MATERYAL VE METOD :

Kayseri ili merkezinde Sağlık ve Sosyal Yardım Bakanlığına bağlı doğumevinde Haziran - Aralık 1983 tarihleri arasında doğan 405 (% 54) erkek, 345 (% 46) kız toplam 750 bebekten kordon kanı veya kapiller kan heparinli tüplere alındı. Numuneler alındıktan sonra 24 saat içinde floreson tarama metodu ile değerlendirildi (3).

Eritrosit G6PD enzim eksikliği tespit edilen vakaların aileleri çağrılarak, anne ve babanın akrabalık durumu, bölgenin yerlisi olup olmadıkları, akrabalarında sarılık, solukluk, halsizlik, şikayeti olan kişilerin varlığı, annenin hamilelikte aldığı ilaçlar, enzim eksikliği olan bebeklerin kaçınıcı çocuk olduğu, doğum sonu oksidon maddelerle teması, sarılık, geçirip geçirmediikleri soruldu.

Anne, baba ve kardeşlerin Hb, Hct, retikülosit sayımları, periferik yaymaları, heinz cisimcikleri, hemoglobin elektroforezleri tayin edildi (6). Aile fertlerinin eritrosit G6PD enzimi kalitatif olarak saptandı. Enzimin kantitatif değerlendirilmesi Dünya Sağlık Teşkilatı'nın önerdiği metoda göre yapıldı (2, 12).

BULGULAR :

Yediyüzelli yenidoğandan sekiz erkek çocukta eritrosit G6PD enzim eksikliği saptanırken, kızlarda rastlanmadı. Bu bulgulara göre Kayseri yöresinde, erkekler için % 1.98, kızlar için % 0, genelde % 1.07 eritrosit G6PD enzim eksikliği olduğu tespit edildi. (Tablo : 1).

Vakaların ailelerinin ve eritrosit G6PD enzim eksikliği gösteren vakaların özellikleri, aile fertlerinin hematolojik bulgu sonuç-

**KAYSERİ YÖRESİNDE ERİTROSİT GLUKOZ -6- FOSFAT
DEHİDROGENAZ ENZİM EKSİKLİĞİNİN GÖRÜLME SIKLIĞI***

Süha ELDELEKLIÖĞLU**

Mustafa ÖZTÜRK***

Alev HASANOĞLU***

Sezer ERDEM****

Ö Z E T :

Eritrosit glukoz -6- fosfat dehidrogenaz (G6PD) enzim eksikliği kırmızı kürelerin en sık rastlanan metabolik hastalığıdır. Dünyanın her bölgesinde görülebilir. Bu enzim eksikliğine Türkiye'nin güney bölgelerinde sıklıkla rastlanmaktadır. Bu makale Kayseri yöresinde eritrosit G6PD enzim eksikliğini tespit etmek amacı ile planlanmıştır.

S U M M A R Y :

Glucose -6- phosphate dehydrogenase deficiency is the most common metabolic disorder of red blood cells. The distribution is worlwide. G6PD deficiency has baan ançountered with greatest frequency in the mid - south of Turkey. The purpose of this article to provide the incidence of erythrocyte G6PD deficiency in Kayseri.

G İ R İ Ő :

Eritrosit glukoz -6- fosfat dehidrogenaz (G6PD) enzim ensikliği dünyanın her bölgesinde rastlanan ve eritrositlerin en sık görülen metabolik hastalığıdır (11,13). Bu enzim eksikliğinin sık görüldüğü bölgelerde hasta ve taşıyıcıların erken tarama testleri ile tespiti, yenidoğan döneminde eritrosit G6PD enzim eksikliğine bağlı sarılıklarda fototerapi ve fenobarbitalin erken uygulanabil-

(*) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı Çalışmalarından.

(**) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Araştırma Görevlisi.

(***) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Doçenti.

(****) Sağlık Sosyal Yardım Bakanlığı Doğumevi Başhekimi.

TABLO 1 : KAYSERİ YÖRESİNDE ERİTROSİT G6PD ENZZİM EKSİKLİĞİNİN GÖRÜLME SIKLIĞI.

Erkek		Kız		Toplam	
Eritrosit G6PD enzimi	Eritrosit G6PD enzimi	Eritrosit G6PD enzimi	Eritrosit G6PD enzimi	Eritrosit G6PD enzimi	Eritrosit G6PD enzimi
Normal	Eksik	Normal	Eksik	Normal	Eksik
397	8	345	0	742	8
% 98.02	% 1.98	% 100	% 0	% 98.93	% 1.07

ları, vakaların ve aile fertlerinin kalitatif ve kantitatif enzim değerleri ve yorumları tablo II, III, IV de özetlenmiştir. Enzim eksikliği gösteren vakaların hemoglobin elektroforezleri normal olarak değerlendirildi.

Çalışmada 8 aileden toplam 37 fert eritrosit G6PD enzimi açısından taranmış, 13 kişinin enzim eksikliği gösterdiği, 9 kişinin de bu enzim eksikliği için heterozigot tespit edilmiştir.

TARTIŞMA :

Amerika'lı zenci ırkta eritrosit G6PD enzim eksikliği % 7 - 17 kadar görülür. Amerika'lı zenci kadınların % 20 kadarı G6PD mutantları için heterozigot, %1 - 32, Irkta % 9 - 15, İran'da % 7 - 12, Suudi Arabistan'ın bazı bölgelerinde ise % 65'e varan sıklıkta görüldüğü bildirilmektedir (5, 12).

Say ve arkadaşları, 1963'de yaptıkları çalışmada, eritrosit G6PD enzim eksikliğine Ankara yöresi erkeklerinde % 0.5 oranında rastlandığını, bu değer in İç Anadolu bölgesi için geçerli olduğunu, hatta Güney Anadolu'daki Eti Türkleri istisna alındığında, Türkiye genel insidans yansıttığını bildirdiler (4).

Adana yöresinde, eritrosit G6PD enzim eksikliğine diğer yörelere göre daha sık rastlanmaktadır. Say ve arkadaşları 1964'de yaptıkları çalışma, Güney Anadolu'daki Eti Türkleri'nde eritrosit

G6PD enzim eksikliğini erkekler için % 11.4 kızlar için % 1.89 bulduklarını bildirmişlerdir (9). Özsoylu ve Şahinoğlu, 1975'de Eti Türkleri'nde bu enzim eksikliğini, erkekler için % 10, kızlar için % 7.46 olarak tespit etmişlerdir (8), Kılınc, 1982 de Adana yöresinde 155 kız, 122 erkek yenidoğan kordon kanında yaptığı çalışmada, eritrosit G6PD enzim eksikliğinin erkekler için % 22.1, kızlar için % 18.7 genelde % 20.2 görüldüğünü yayınlamıştır (7).

Kayseri yöresi erkekleri için tespit edilen % 1.98 değeri, Ankara yöresi erkekleri için bildirilen % 0.5 değerinden yüksek idi. Bu çalışmada Kayseri yöresi dışından bazı yenidoğanlarda enzim eksikliğinin tespit edilmesi insidansın yüksek bulunmasından sorumlu tutulabilir. Kayseri yöresi dışında kabul ettiğimiz Adana ve Urfa yörelerine ait vakalar değerlendirme dışı bırakıldığında Kayseri yöresi erkeklerinde eritrosit G6PD enzim eksikliği % 0.99 bulundu ve bu değerın Say ve arkadaşlarının İç Anadolu bölgesi için bildirdikleri % 0.5 değerine oldukça yaklaşık olduğu gözlemlendi.

Kayseri yöresi dışından kabul edilen vaka ailelerinin değişik görevde memur aileleri olmaları ve taramada tespit edilmeleri tesadüfi bir bulgudur. Doğum yapan annelerin, yörelere göre ayrımları kesin olarak tespit edilememekle birlikte, taranan kesimin büyük çoğunluğunun Kayseri ili merkez ve merkeze bağlı yerleşim bölgelerinden geldiği gözlemlenmiştir.

Eritrosit G6PD enzim eksikliğine İstanbul yöresinde % 0.6 (1), İzmir yöresinde erkeklerde % 0.94, kadınlarda % 1.88 (9), Alanya yöresinde erkeklerde % 25.3, kadınlarda % 37.5 oranında (10), Kıbrıs Türk erkeklerinde % 3.5 sıklığında rastlanır (9). Kayseri yöresi için tespit edilen % 1.98 değeri İstanbul ve İzmir yörelerine göre yüksek, Alanya yöresi ve Kıbrıs Türkleri'nde bulunan değere göre daha düşüktür.

S O N U Ç :

Kayseri ili merkezinde S.S.Y.B.'na bağlı doğumevinde 405 (% 54) erkek, 345 (% 46) kız, toplam 750 yenidoğan eritrosit G6PD enzimi açısından taranmıştır. Vaka ve aile fertlerinin fizik ve hematolojik muayeneleri eritrosit G6PD enzimi kantitatif tayınları yapılmıştır.

Kayseri yöresinde eritrosit G6PD enzim eksikliğinin görülme sıklığı, erkekler için % 1.98, kızlar için % 0, genelde % 1.07 olduğu tespit edilmiştir.

Bu çalışmada eritrosit G6PD enzimi floresan tarama metodu ile değerlendirilmiş, bu metodun 0.02 ml gibi çok az kapiller kan ile çalışabilmesi, anemiden etkilenmeyip kısa sürede güvenilir neticeler verdiği ve ucuza mal olduğu için geniş taramalarda kullanışlı olduğu sonucuna varılmıştır.

TABLO II : VAKALARIN AİLELERİNİN ÖZELLİKLERİ

Vaka	Akrabalığı Ailenin	Anne Baba Kökeni	Akrabalarında solukluk, Halsizlik, Ara Ara Sarılık Geçiren Kişiler	Annenin Hamileliğinin Son 3 Ayında İlaç Alımı
1	+	Adana	—	—
2	—	Kayseri	—	—
3	+	Urfa	Vakanın dayısında eritrosit G6PD enzimi eksik .	—
4	+	Adana	+ (hikayesinden)	—
5	+	Kayseri	—	—
6	+	Nevşehir	—	—
7	+	Adana	Vakanın dayısında eritrosit G6PD enzimi eksik.	—
8	—	Nevşehir	—	Aspirin

TABLO III : ERİTROSİT G6PD ENZİM EKSİKLİĞİ GÖSTEREN VAKALARIN ÖZELLİKLERİNİ GÖSTERMEKTEDİR

Vaka	Ailenin Kaçınıcı Çocuğu	Doğum zamanı	Doğumu takiben oksidan madde ile temas	Sarılık gözlenen vakalar	vakalar	Sarılık nedeni ile sağlık merkezine müracaat	Müsbet fizik muayene bulgu.
1	1	Miadında	—	—	—	—	Soluk
2	2	Miadında	—	—	—	—	Soluk
3	4	Miadında	—	—	—	—	Soluk
4	1	Miadında	—	—	—	—	Soluk
5	1	Miadında	—	—	—	—	Normal
6	1	Miadında	—	+	—	—	Normal
7	3	Miadında	Naftalinli elbise giydirilmiş	+	—	—	Soluk, mezokardiak odakta 116 dan sistolik sufl var
8	2	Prematüre	Naftalinli battaniyeye sarılmış	—	—	—	Ex

Eritrosit G6PD enzim eksikliği gösteren vakaların ve aile fertlerinin Hb, Hct, retikülosit, heinz cisimciği, kan yayma sonuçları Tablo VIII'de görülmektedir.

TABLO IV : AİLE FERTLERİNİN HEMATOLOJİK BULGU SONUÇLARI.

Aile	Aile fertleri	Hb (g/dl)	Hct (%)	Retikülosit (binde)	Heinz cisimi	Kan yayması
1	Anne	11	37	10	—	Özellik yok
	Baba	12	40	8	—	Özellik yok
	Vakamız	9.66	25	22	—	Hipokromi
2	Anne	12.6	33	26	—	Özellik yok
	Baba		ÇALIŞILMADI			
	Kız çocuk	13.6	36	12	—	Özellik yok
	Vakamız	12.4	34	10	—	Özellik yok
3	Anne	12.4	36	20	—	Özellik yok
	Baba	12.6	45	10	—	Özellik yok
	Erkek ço.	12.3	38	7	—	Özellik yok
	Erkek ço.	9	28	10	—	Hipokromi
	Erkek ço.	7.5	20	30	—	Hipokromi
	Vakamız	8.5	25	20	—	Hipokromi
4	Anne	13	40	11	—	Özellik yok
	Baba	13.6	39	8	—	Özellik yok
	Vakamız	8.8	23	18	—	Hipokromi yer yer target hücreleri
5	Anne	13.4	50	28	—	Özellik yok
	Baba	14.4	55	6	—	Özellik yok
	Vakamız	11.6	40	28	—	Özellik yok
6	Anne	11.6	34	5	—	Özellik yok
	Baba	12.4	40	9	—	Özellik yok
	Vakamız	10.4	30	13	—	Hipokromi
7	Anne	9.3	23	6	—	Özellik yok
	Baba	15	41	5	—	Özellik yok
	Erkek ço.	12	40	8.6	—	Özellik yok
	Erkek ço.	8.5	40	8	—	Hipokromi
8	Vakamız	7.9	30	10	—	Hipk. target h. anizositoz
	Anne	10.4	40	16.5	—	Özellik yok
	Baba	12.3	46	15	—	Özellik yok
8	Kız çocuk	6.5	25	12.7	—	Hipk. target h. mikrositler
	Vakamız			Exitus		

TABLO V : VAKALARIN VE AİLE FERTLERİNİN KALİTATİF VE KANTİTATİF ENZİM DEĞERLERİ VE YORUMLARI.

Aile	Aile fertleri	Eritrosit GöPD enzimi kantitatif değeri IU/g Hb	Floresan taramada enzim varlığı	Eritrosit GöPD enzimi kantitatif ve kantitatif değerine göre yorum
1	Anne	2.865	+	Heterozigot
	Baba	3.677	+	Normal
	Vaka	0.652	-	Eksik
2	Anne	2.260	+	Heterozigot
	Baba	ÇALIŞILMADI		
	Kız çocuk	1.864	+	Heterozigot
3	Vaka	0.153	-	Eksik
	Anne	1.634	+	Heterozigot
	Baba	5.447	+	Normal
	Erkek çocuk	Çalışılmadı	+	Normal
	Erkek çocuk	0.622	-	Eksik
4	Erkek çocuk	0.233	-	Eksik
	Vaka	0.879	-	Eksik
	Anne	2.946	+	Heterozigot
	Baba	4.803	+	Normal
5	Vaka	0.882	-	Eksik
	Anne	4.758	+	Normal
	Baba	4.859	+	Normal
6	Vaka	0.134	-	Eksik
	Anne	2.300	+	Heterozigot
	Baba	5.471	+	Normal
	Vaka	0	-	Eksik
7	Anne	1.450	+	Heterozigot
	Baba	6.023	+	Normal
	Erkek çocuk	5.782	+	Normal
	Erkek çocuk	0.933	-	Eksik
	Vaka	0.100	-	Eksik
8	Anne	3.152	+	Heterozigot
	Baba	4.607	+	Normal
	Kız çocuk	3.961	+	Normal
	Vaka	Çalışılmadı	-	Eksik

KAYNAKLAR

- (1) Aksoy, M., Erdem, Ş.: Kordon kanında talassemik gruplarda G6PD ve diğer enzimlerin, anormal ve fetal hemoglobinlerle serbest alfa ve beta zincirlerinin ve haptoglobinlerin tayini. Glukoz -6- fosfat dehidrogenaz ve piruvatkinaz problemleri. Tıp Fak. Mec., 31 : 39, 1968.
- (2) Baver, J.D., Ackermann, P.G., Toro, G.: Methods in enzmology. Clinical Laboratory Methods. Saint Levis : C.V. Mosby Co., 1974, p : 498.
- (3) Beutler, E. : A Series of new soreening procedures for pyruvate kinase deficiency, glucose -6- phosphate dehydrogenase deficiency and glutathione reductase deficiency. Blood, 28 : 553, 1966.
- (4) Çevik, N., Özand, P., Durmuş, Z., Berkel, İ., Say, B. : Türkiye'de glukoz 6 fosfat dehidrogenaz enzim eksikliği. Çocuk Sağlığı ve Hast. Dergisi, 6 : 193, 1963.
- (5) Gelpi, A.P. : Glucose -6- phosphate dehydrogenase deficiency in Saudi Arabia : A survey. Blood, 25 : 486, 1965.
- (6) İnwood, M.J., Thomson, S. : Basic hematologic techniques. In : Raphael, S.S. (eds.). Lynch's medical Laboratory technology (3 thed). Philadelphia, London, Toronto : W.B. Saunders Co., pp : 1109 - 1121.
- (7) Kılınç, Y. : The incidence of glucose -6- phosphate dehydrogenase deficiency in cond blood in mid. South part of Turkey, Ç.Ü. Tıp Fak. Der., 3 : 233, 1982.
- (8) Özsoylu, Ş., Şahinoğlu, M. : Haemoglobinopathy survey in an Eti Türk village. Hum. Hered., 25 : 50, 1975.
- (9) Say, B., Özand, P., Çevik, N., Berkel, İ. : Türkiye'de eritrosit glukoz -6- fosfat dehidrogenaz enzimi eksikliği. Çocuk Sağlığı ve Hast. Dergisi, 7 : 75, 1964.
- (10) Sipahioğlu, H. : G6PD, venom and haemolytic anemia. Lancet, 2 : 51, 1967.
- (11) Sullivan, D.W., Gladen, B.E. : Erythrocyte enzyme disorders in children. Pediatr. Clin. North Am., 27 : 449, 1980.
- (12) WHO Scientific Group : Standar dization of procedures for the study of glucose -6- phosphate dehydrogenase. FHO Tech Rep Ser 366, Geneva, 1967.
- (13) Wintrobe, M.M., Lea G.R., et al. : Clinical Hematology. Philadelphia : Lea and Febiger, 1981, p : 786.