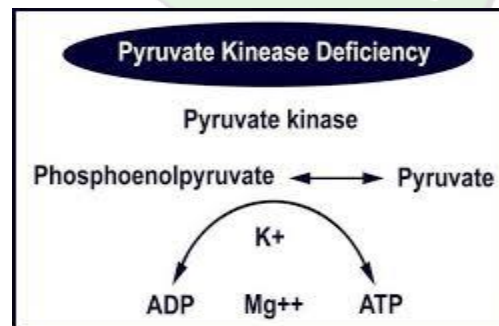




نقص آنزیمی پیرووات کیناز

نقص آنزیمی پیرووات کیناز یک اختلال ژنتیکی خون است که با پایین آمدن سطح آنزیم پیرووات کیناز که توسط گلبول های قرمز استفاده می شود، شناخته می شود. بدون پیرووات کیناز، سلول های قرمز خون به راحتی تجزیه می شوند، و سطح پایین این سلول ها باعث کم خونی همولیتیک می شود. پیرووات کیناز آنزیمی کلیدی در مسیر گلیکولیز است که انتقال یک گروه فسفر از فسفو انول پیرووات به ADP را کاتالیز نموده و منجر به تولید پیرووات و ATP می شود. کمبود پیرووات کیناز یک بیماری متابولیک ارثی از آنزیم پیرووات کیناز است که بر بقای گلبول های قرمز تاثیر می گذارد. هر دو وراثت اتوزومال غالب و مغلوب در این بیماری مشاهده می شود. به طور کلاسیک و به طور معمول، وراثت به صورت اتوزومی مغلوب است. کمبود پیرووات کیناز دومین علت شایع آنمی (کم خونی همولیتیک) است که از کمبود G6PD (گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز) ایجاد می شود.



علائم بیماری:

علائم و نشانه های بیماری ممکن است از فرد به فرد متفاوت باشد و معمولاً شامل زردی، بزرگ شدن طحال و همولیز خفیف یا شدید (تجزیه سلول های قرمز) است که منجر به کم خونی می شوند. اکثر کسانی که از این



بیماری رنج می‌برند هنگام تولد تشخیص داده می‌شوند، در حالی که برخی از علائم موجود در زمان استرس فیزیولوژیک زیاد، مانند بارداری یا بیماری‌های حاد (اختلالات ویروسی) خود را نشان می‌دهند.

برخی از علائم شایع بیماری:

- کم خونی همولیتیک
- تاکیکاردی
- هموکروماتوز
- زخم‌های پا
- زردی
- خستگی
- تنگی نفس

علت بیماری:

کمبود پیرووات کیناز ناشی از جهش در ژن PKLR است. چهار ایزوآنزیم در پیرووات کیناز وجود دارد که دو تا از آنها توسط ژن PKLR کد می‌شود (ایزوآنزیم‌های L و R که به ترتیب در کبد و اریتروسیت‌ها استفاده می‌شود). جهش در ژن PKLR باعث نقص آنزیم پیرووات کیناز می‌شود. کمبود پیرووات کیناز اغلب وراثت اتوزوم مغلوب دارد. اگر چه اغلب هوموزیگوت‌ها نشان دهنده علائم این اختلال هستند، هتروزیگوت‌های ترکیبی همچنین می‌توانند علائم بالینی را نشان دهند.

تشخیص:

تشخیص کمبود پیرووات کیناز می‌تواند با شمارش سلولهای خون و شمارش رتیکولوسیت انجام شود. روش‌های دیگر شامل آزمایش مستقیم آنزیمی است که می‌تواند سطوح پیرووات کیناز در اریتروسیت‌های جدا شده توسط سانتریفیوژ تعیین کند، برای اغلب موارد هنگام برخورد با کمبود پیرووات کیناز، این دو روش تشخیصی



مکمل یکدیگرند، زیرا هر دو دارای معایب خاص خود هستند. تست های آنزیمی مستقیم می توانند این بیماری را تشخیص دهند و آزمایش های مولکولی تشخیص را تایید می کند.

درمان:

بیشتر افراد مبتلا به کمبود پیرووات کیناز به درمان نیاز ندارند، افراد مبتلا به کم خونی شدید ممکن است نیاز به تزریق خون داشته باشند. در موارد شدید کمبود پیرووات کیناز در گلبول های قرمز هیچ درمانی وجود ندارد. جراحی برای برداشتن طحال (اسپلنکتومی) نیز ممکن است برای کمک به کاهش تخریب گلبول های قرمز ضروری باشد. با این حال، این کار در همه موارد کمک نمی کند. درمان معمولاً در کاهش شدت علائم موثر است. شایع ترین درمان انتقال خون، به ویژه در نوزادان و کودکان است. پیوند مغز استخوان نیز به عنوان یکی دیگر از راههای درمان انجام می شود.

منابع:

1. Haldeman-Englert C. Pyruvate kinase deficiency. MedlinePlus Encyclopedia. 2/3/2014; <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001197.htm>.
2. Pyruvate Kinase Deficiency. National Organization for Rare Disorders (NORD). 2005; <http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/465/viewAbstract>. Accessed 7/18/2011.
3. Grace RF, Zanella A, Neufeld EJ, Morton DH, Eber S, Yaish H, Glader B. Erythrocyte pyruvate kinase deficiency: 2015 status report. Am J Hematol. 2015 Sep; 90(9):825-30.
4. Zanella A, Fermo E, Bianchi P, Chiarelli LR, Valentini G. Pyruvate kinase deficiency: the genotype-phenotype association.. Blood Rev. 2007; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17360088>. Accessed 7/18/2011.
5. Hassan M Yaish, MD. Pyruvate Kinase Deficiency. Medscape. April 28, 2014; <http://emedicine.medscape.com/article/2196589-overview>.



6. Durand PM, Coetzer TL. Pyruvate kinase deficiency protects against. *Haematologica*. June 2008; <http://www.haematologica.org/cgi/reprint/haematol.12450v1>. Accessed 7/18/2011.
7. Glader Bertil E. Chapter 76. Other Hereditary Red Blood Cell Disorders. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, eds. *Emery and Rimoin's: Principles and Practices of Medical Genetics*. Vol 2. 5th ed. Philadelphia, PA: Churchill Livingstone; 2007: 1675. .

