أنا والهرمونات

تضخم الغدة الكظرية الخلقي

Hormones and Me

Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)

يشكل هذا الكتيّب قراءةً مفيدة لأي شخص يعاني من تضخم الغدة الكظرية الخلقي.

كما نوصى عائلة المريض وأصدقاءه بقراءته.

أنا والهرمونات تضخم الغدة الكظرية الخلقي
(Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)

MERCK

Australasian Paediatric Endocrine Group

ASPED
ARAB SOCIETY FOR PAEDIATRIC ENDOCRINOLGY AND DIABETES
الجمعية العربية لغدد الصم و سكري الأطفال

جدول المحتويات

نبذة عن هذا الكتيّب	2
مقدمة	4
ما دور القشرة الكظرية عمومًا؟	5
التحكم في إنتاج الكورتيزول	6
ما الذي يؤدي إلى تضخم الغدة الكظرية الخلقي؟	7
أنواع تضخم الغدة الكظرية الخلقي	8
مَن هم المعرّضون للإصابة بتضخم الغدة الكظرية الخلقي؟	10
تشخيص تضخم الغدة الكظرية الخلقي	13
علاج تضخم الغدة الكظرية الخلقي المتوفر	14
احتياجات الفتيات المصابات بتضخم الغدة الكظرية الخلقي الخاصة	16
نصائح مهمة لمرضى تضخم الغدة الكظرية الخلقي	18
الأسئلة والإجابات	21
قاموس المصطلحات	23
مؤسسات الدعم ومزيدٌ من القراءة	28
المراجع النصية	30
سلسلة كتيّبات أنا والهرمونات	31

نبذة عن هذا الكتيّب

يهدف هذا الكتيّب، الذي يحمل عنوان *تضخم الغدة الكظرية الخلقي*، إلى تقديم فهم أساسي لدور الغدد الكظرية، والطريقة التي يؤثر فيها تضخم الغدة الكظرية الخلقي على الوظيفة الكظرية، وأثر ذلك على النمو والأيض والخيارات العلاجية المتاحة.

نحن نشجعك على مناقشة أية أسئلة إضافية أو مخاوف مع طبيبك بعد قراءة هذا الكتيّب.

تفخر Merck بتقديم هذا الكتيّب لك من سلسلة *أنا والهرمونات* التثقيفية. نأمل أن تجد فيه موردًا قيّمًا ومفيدًا.

تمت مراجعة هذا الكتيّب في عام 2011 بمساعدة الأستاذة المساعدة ماريا كريغ والدكتورة آن ماغواير (مستشفى الأطفال، ويستميد، نيو ساوث ويلز، أستراليا)، طبيبتا الغدد الصمّاء لدى الأطفال وعضوا APEG وآيرين ميتشلهيل، ممرضة الغدد الصمّاء (مستشفى سيدني للأطفال، نيو ساوث ويلز، أستراليا). وقد راجعته الدكتورة كاترين تشونغ (مستشفى الأميرة مارغريت، غرب أستراليا، أستراليا) والأستاذ غاري وورن (مستشفى الأطفال الملكي، فيكتوريا، أستراليا).

راجع طبيبا الغدد الصمّاء لدى الأطفال، الأستاذة المساعدة مارغريت زاخارين (مستشفى الأطفال الملكي، فيكتوريا، أستراليا) والدكتورة آن ماغواير سلسلة *أنا والهرمونات* نيابةً عن
Australasian Paediatric Endocrine Group (APEG).

حدّث الأستاذ غاري وورن هذا الكتيّب ونسخه للمرة الأولى في عام 2000 للقراء الأستراليين والنيوزيلانديين. شكر خاص إلى المؤلفين والمحررين الأصليين، الدكتور م.د.س. دونالدسون (المستشفى الملكي للأطفال المرضى، المملكة المتحدة)، والراحل الدكتور د.ب. غرانت (شارع أورموند العظيم، المملكة المتحدة)، والدكتور ريتشارد ستانهوب (مستشفى شارع غريت أورموند للأطفال ومستشفى ميدلسيكس، المملكة المتحدة)، والسيدة فريلي فراي (مؤسسة نمو الأطفال، المملكة المتحدة) والجمعية البريطانية للغدة الدرقية للأطفال
(British Society of Paediatric Endocrinology, BSPE).

تمت الترجمة إلى اللغة العربية في عام 2015 تحت إشراف الدكتورة أسماء الديب، طبيبة الغدد الصمّاء لدى الأطفال، مستشفى المفرق، أبوظبي، الإمارات العربية المتحدة، الأمين العام للجمعية العربية للغدد الصم وسكري الأطفال (ASPED).

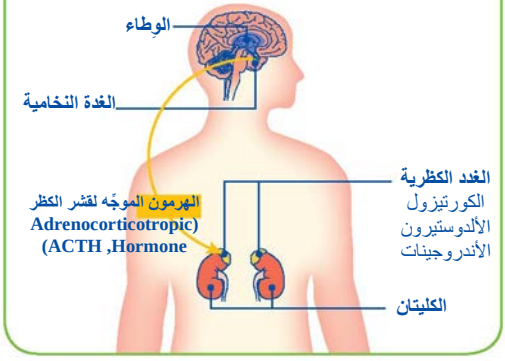
مقدمة

تضخم الغدة الكظرية الخلقي عبارة عن حالة موروثة تؤثر على إنتاج القشرة والغدد الكظرية للهرمونات.

يصف هذا التعبير الشكل الذي تبدو عليه الغدد الكظرية في هذه الحالة ويمكن تفسيره على أنه زيادة في السماكة أو تضخّم (فرط التنسج) يصيب الغدد الكظرية قبل الولادة (خلقي).

الغدد الكظرية عبارة عن غدتين موجودتان فوق الكليتين (*انظر الرسم التوضيحي 1*). تتكوّن كل غدة من قسمين – النخاع (القسم الداخلي) والقشرة (القسم الخارجي). تنتج قشرة الغدد الكظرية (القسم الخارجي) ثلاثة هرمونات رئيسة وهي الكورتيزول، والألدوستيرون، والأندروجينات. سوف تجد مزيدًا من التفاصيل حول عمل هذه الهرمونات في الصفحة 4. ينتج النخاع الكظري الأدرينالين، وهو هرمون الجسم المرتبط بالضغط.

الرسم التوضيحي 1



يشمل تضخم الغدة الكظرية الخلقي كلاً من القشرة الكظرية وهرموناتها. يكون الهرمون الرئيس المتأثر الكورتيزول وأحيانًا يتأثر الألدوستيرون أيضًا. بدون علاج، تميل مستويات الكورتيزول والألدوستيرون إلى الانخفاض في حالة تضخم الغدة الكظرية الخلقي، في حين تميل مستويات الأندروجين إلى الارتفاع.

ما دور القشرة الكظرية عمومًا؟

تُعد الهرمونات التي تنتجها الغدد الكظرية أساسية للنمو والأيض الطبيعيين.

يتم إنتاج الهرمونات الرئيسة الثلاثة، وهي الكورتيزول والألدوستيرون والأندروجينات، من الكولسترول ويرد شرح لوظائفها المهمة أدناه.

الكورتيزول هرمون أساسي ينظم كلاً من مستويات الطاقة، وضغط الدم، ومستويات الجلوكوز في الدم، والجهاز المناعي. دور الكورتيزول مهم في المساعدة على محاربة أشكال الضغط في الجسم (مثل العدوى، أو المرض، أو الإصابة) عن طريق رفع ضغط الدم ومستويات الجلوكوز في الدم عندما تكون متدنية، وبخاصة لدى الأطفال.

يساعد الألدوستيرون على تنظيم مستويات الملح في الجسم عن طريق التحكم في كمية الملح في البول، وغدد التعرّق والمعي. عندما تكون
مستويات الملح في الجسم متدنية (الأمر الذي قد يؤدي إلى القيء وفقدان الرطوبة)، يجعل الألدوستيرون الكليتين تحتفظان بالملح. عندما تكون مستويات الملح مرتفعة (الأمر الذي قد يؤدي إلى ارتفاع في ضغط الدم واحتباس السوائل)، تخفض القشرة الكظرية كمية الألدوستيرون التي يتم إنتاجها لتسمح للكليتين بتمرير فائض الملح في البول.

الأندروجينات عبارة عن هرمونات تنتجها الغدد الكظرية لدى الذكور والإناث على حدٍ سواء. تحرّض الأندروجينات (مثل التستوستيرون) نشوء الأعضاء التناسلية لدى الذكور والإناث للمساهمة في تكوين شعر العانة أثناء البلوغ الطبيعي لدى كِلا الجنسين. تقوم الخصيتان أيضًا بإفراز التستوستيرون، كما يفرزه المبيضان بكميات صغيرة.

التحكم في إنتاج الكورتيزول

تتحكم الغدة النخامية، وهي غدة صغيرة موجودة عند قاعدة الدماغ ومتصلة بجزء من الدماغ يُدعى الوِطاء (*انظر الرسم التوضيحي 1*) في كمية الكورتيزول التي تفرزها الغدة الكظرية. عندما يحتاج الجسم إلى مزيدٍ من الكورتيزول، يحرّض الوِطاء الغدة النخامية لإرسال الهرمون الموجِّه لقشر الكظر.

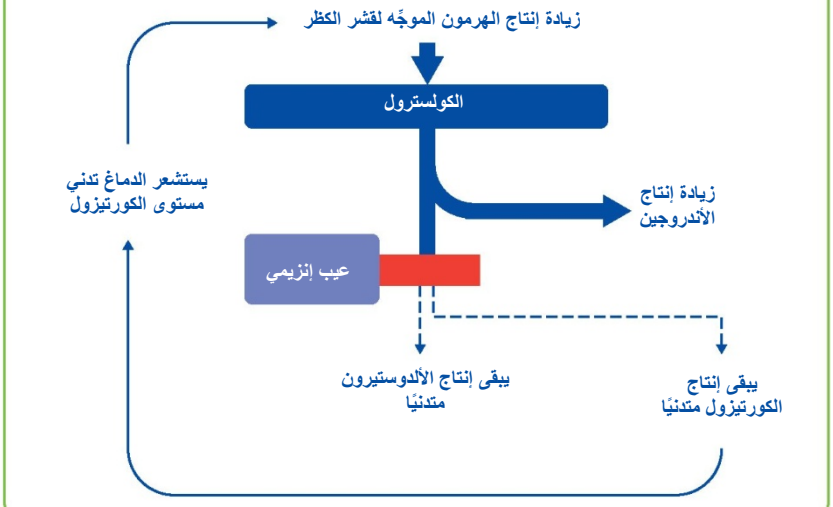
يتم إرسال الهرمون الموجِّه لقشر الكظر داخل مجرى الدم فيبلغ القشرة الكظرية ويحرّض على إنتاج الكورتيزول. فيما ترتفع مستويات الكورتيزول إلى مستواها طبيعي، يستشعر الوِطاء هذا الأمر ويوقف إنتاج الغدة النخامية للهرمون الموجِّه لقشر الكظر، الأمر الذي يبطئ إنتاج الكورتيزول من القشرة الكظرية.

ما الذي يؤدي إلى تضخم الغدة الكظرية الخلقي؟

إن عملية إنتاج الهرمونات الستيرويدية من الكولسترول في القشرة الكظرية معقدة وتشمل خطوات عدة تخضع لتحكم الإنزيمات. في حالة تضخم الغدة الكظرية الخلقي، يكون أحد الإنزيمات المساعدة ناقصًا بشكل كاملٍ أو جزئي. ويتداخل ذلك مع إنتاج الكورتيزول والألدوستيرون (*انظر الرسم التوضيحي 2*).

عندما تستشعر الغدة النخامية انخفاضًا في مستويات الكورتيزول في مجرى الدم، فإنها تنتج الهرمون الموجِّه لقشر الكظر والذي يحرّض القشرة الكظرية بشكل مفرط فيتسبب في زيادة حجمها. ويتسبب ذلك في إنتاج الغدد الكظرية لفائض من الأندروجين، فيما تبقى مستويات الكورتيزول والألدوستيرون متدنية.

الرسم التوضيحي 2



أنواع تضخم الغدة الكظرية الخلقي

هناك ثلاثة أنواع رئيسة من تضخم الغدة الكظرية الخلقي:

1. **تضخم الغدة الكظرية الخلقي المؤدي إلى فقدان الملح**
2. **تضخم الغدة الكظرية الخلقي غير المؤدي إلى فقدان الملح**
3. **تضخم الغدة الكظرية الخلقي البادئ بشكل متأخر (نوع أخف من تضخم الغدة الكظرية الخلقي قد لا يتم رصده)**

تُعرف أنواع تضخم الغدة الكظرية الخلقي الشديدة أيضًا باسم "تضخم الغدة الكظرية الخلقي الكلاسيكي" فيما يُعرف النوع الأخف باسم "تضخم الغدة الكظرية الخلقي غير الكلاسيكي". يعتمد نوع تضخم الغدة الكظرية الخلقي على شدة العيب الإنزيمي.

تضخم الغدة الكظرية الخلقي المؤدي إلى فقدان الملح

ينتج هذا النوع من تضخم الغدة الكظرية الخلقي (المعروف أيضًا باسم "تضخم الغدة الكظرية الخلقي المؤدي إلى إضاعة الملح") عن فرط إنزيمي شديد يؤدي إلى تدني مستويات الكورتيزول والألدوستيرون ولكن مع ارتفاع مستويات الأندروجين. قد يبدو الفتيان المصابون بهذا النوع من تضخم الغدة الكظرية الخلقي طبيعيين عند الولادة وقد تكون أعضاؤهم التناسلية داكنة اللون. عادةً ما تكون أولى علامات هذه الحالة قلة الأكل وخسارة الوزن والقيء والتي تحدث ما بين الأسبوعين الأول والثاني من عمر الطفل. ويعود ذلك إلى أن تدني مستويات الألدوستيرون بسبب خسارة الملح والماء في البول. تتطلب هذه الحالة علاجًا طبيًا طارئًا.

يسهُل أكثر تشخيص الفتيات المصابات بتضخم الغدة الكظرية الخلقي المؤدي إلى فقدان الملح. فهنّ عادةً ما يعانين من عيوب تناسلية ناتجة عن مستويات الأندروجين المرتفعة التي تنتجها الغدد الكظرية قبل الولادة. قد تكون طيّات المهبل الخارجية (الأشفار) موسّعة ومجتمعة. قد يكون البظر أيضًا مكبرًا وقد يشبه شكله شكل قضيب صغير، مما يصعّب التمييز من أول نظرة ما إذا كان الطفل ولد أم بنت. قد تكون هناك حاجة إلى تأكيد جنس الطفل من خلال اختبار للدم يُدعى اختبار نوع النواة الخلوية والذي يختبر كروموسومات الجنس (XX لدى الفتيات و XY لدى الفتيان). في حال تأخّر التشخيص، تكون الفتيات معرّضات لنفس المشاكل المؤدية إلى فقدان الملح والتي يعاني منها الفتيان.

تضخم الغدة الكظرية الخلقي غير المؤدي إلى فقدان الملح

عادةً ما يكون الأطفال المصابون بتضخم الغدة الكظرية الخلقي غير المؤدي إلى فقدان الملح أصحاء ولا يظهر لديهم أي مرض شديد عند الولادة. لدى الفتيات، يتم عادةً تشخيص هذا الشكل من أشكال تضخم الغدة الكظرية الخلقي عند الولادة لأن البظر يكون مكبرًا وتكون الشفاه مُدمجة جزئيًا. أحيانًا قد لا يكون التغيير واضحًا للعيان عند الولادة، ولكن البظر يستمر في النمو بعد الولادة ويصبح أكثر وضوحًا بمرور الوقت. لأن مستويات الألدوستيرون طبيعية أو متدنية بشكل بسيط فقط، لا يعاني معظم الأطفال من مشكلة فقدان الملح ذاتها التي يعاني منها الأطفال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي المؤدي إلى فقدان الملح الشديد.

ينتج هذا النوع من تضخم الغدة الكظرية الخلقي من عيب إنزيمي أخف ناتج بدوره عن كون مستويات الكورتيزول والألدوستيرون متدنية بشكل بسيط أو طبيعية ومستويات الأندروجين مرتفعة. تشمل علامات الحالة في مرحلة الطفولة المبكرة النمو السريع وظهور شعر العانة المبكر. قد يعاني الفتيان من تضخّم القضيب وقد تعاني الفتيات من تضخّم البظر. يعود سبب هذه الآثار إلى فرط الأندروجينات. برغم أن هؤلاء الفتيان والفتيات يميلون إلى أن يكونوا طوال القامة بالنسبة إلى عمرهم، فإنهم سيتحولون إلى بالغين قصار القامة إذا لم يتم علاجهم. يعود ذلك إلى أن ارتفاع مستويات الأندروجينات بسبب نضوج العظام السريع وانتهاء مرحلة النمو قبل وقتها المعتاد.

تضخم الغدة الكظرية الخلقي ذو البداية المتأخرة

يُعد هذا الشكل من أشكال تضخم الغدة الكظرية الخلقي (المعروف أيضًا باسم "تضخم الغدة الكظرية الخلقي غير الكلاسيكي") الأخف. قد تشمل أعراض تضخم الغدة الكظرية الخلقي غير الكلاسيكي النمو المبكر السريع وظهور شعر العانة وحب الشباب في وقت مبكر. أحيانًا يبدو الطفل طبيعيًا حتى وقت البلوغ، حيث يحدث ظهور شعر مفرط في الوجه ودورات شهرية غير منتظمة. غالبًا ما لا يتم التعرّف على الرجال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي، ولكنهم قد يعانون أيضًا من خصوبة متدنية ونمو اللحية المبكر.

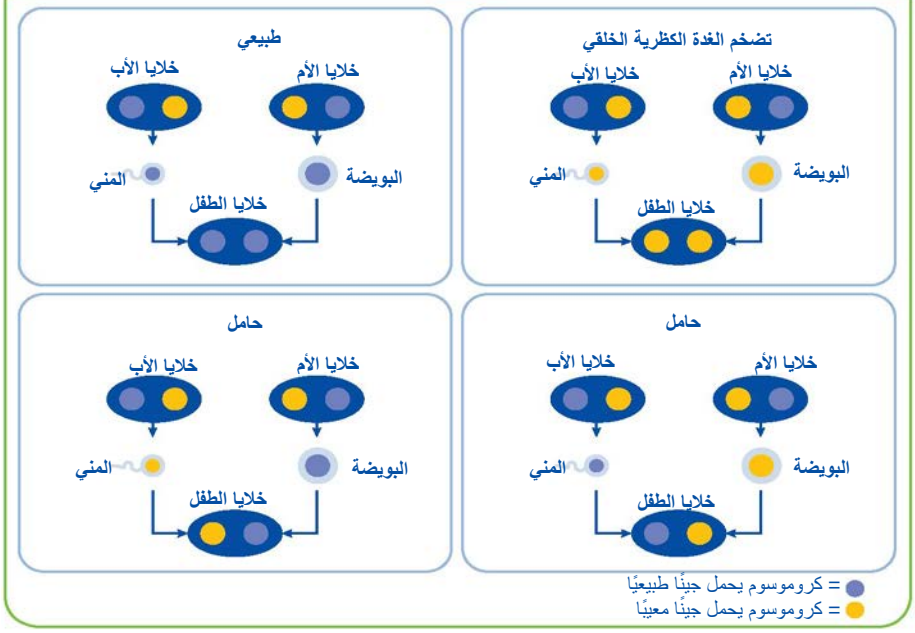
مَن هم المعرّضون للإصابة بتضخم الغدة الكظرية الخلقي؟

تضخم الغدة الكظرية الخلقي هو حالة جينية. لفهم طريقة انتقاله، من الضروري معرفة القليل عن الكروموسومات والجينات. الكروموسومات عبارة عن بنية شبيهة بالخيطان وهي موجودة في كل خلية من خلايا الجسم. الجينات هي مناطق صغيرة جدًا على الكروموسومات تحتوي على المعلومات الجينية. تحدد الجينات خصائص الشخص من لحظة تكوينه. المعلومات الموجودة في الجينات ضرورية للنشوء ولعمل الجسم بشكل طبيعي.

تحتوي كل واحدة من خلايا الجسم على 23 زوجًا من الكروموسومات، فيما يتكون كل زوج من كروموسوم موروث من الأب وآخر من الأم. ينتج تضخم الغدة الكظرية الخلقي عن وجود عيب في إنتاج الإنزيم الكظري تكون نتيجته تغيير في وظيفة الإنزيم. يرث الأشخاص المتأثرون بذلك نسختين عن الجين المعيب، واحدة من كل واحد من الوالدين. لا يعاني الوالدان من تضخم الغدة الكظرية الخلقي عادةً لأن لديهما جين واحد متأثر وآخر غير متأثر. يكون الجين غير المتأثر مسيطرًا ويسود على الجين المعيب.

عندما ينجب والدان يحمل كل واحد منهما جينًا واحدًا متأثرًا أطفالاً، يكون لدى كل واحد من الأطفال فرصة من أربع لأن يكون مصابًا بتضخم الغدة الكظرية الخلقي (حيث يرث جينين معيبين)، وفرصة واحدة من أربع لئلا يكون متأثرًا (حيث يرث جينين طبيعيين) وفرصتان من أربع لأن يكون حاملاً مثل والديه (حيث يرث جينًا واحدًا معيبًا وجينًا آخر طبيعيًا). يُعرف هذا النموذج الوراثي باسم الوراثة الصبغية الجسمية المتنحّية (*انظر الرسم التخطيطي 3*).

الرسم التوضيحي 3



ماذا يحدث عندما ينجب أشخاص مصابون بتضخم الغدة الكظرية الخلقي أطفالاً؟

تضخم الغدة الكظرية الخلقي هو حالة موروثة بشكل متنحٍّ. هذا يعني أنه يجب أن يحمل كلا الوالدين جين تضخم الغدة الكظرية الخلقي المعيب ويجب أن يهب كلاهما هذا الجين لكي يولد الطفل مصابًا بتضخم الغدة الكظرية الخلقي. إذا وهب أحد الوالدين فقط الجين المعيب للطفل، فلن يتأثر ذلك الطفل ولكنه سيكون حاملاً، مثل والده أو والدته.

يجب على الشخص أن يرث جينين اثنين معيبين لكي يصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي. يمكن للشخص المصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي أن يمرر جينًا معيبًا لأولاده فقط.

يشكل احتمال أن يكون أي شخص حاملاً لهذا المرض في المجتمع حوالي 1 من كل 50 فردًا. طالما أن الوالد الآخر لا يحمل جين تضخم الغدة الكظرية الخلقي معيب (أي فرصة 49 على 50)، فسيكون جميع أطفال الشخص المصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي مجرد حاملين ولن يصاب أي منهم بتضخم الغدة الكظرية الخلقي.

إذا كان الوالد الآخر مجرد حامل فإن فرص إنجاب شخص مصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي لطفل مصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي هي واحد من اثنين.

تشخيص تضخم الغدة الكظرية الخلقي

قد يلاحظ الطبيب وجود تضخم الغدة الكظرية الخلقي من خلال المظهر الجسدي أو الأعراض أو من خلال تاريخ الاضطراب في العائلة. لتأكيد التشخيص، قد يجري الطبيب اختبارات دم وبول لقياس مستويات الكورتيزول وغيره من الهرمونات.

تشخيص حاملي تضخم الغدة الكظرية الخلقي

قد يساعد قياس مستويات الستيرويدات في الدم والبول أفراد العائلة على تحديد ما إذا كانوا حاملين لتضخم الغدة الكظرية الخلقي. إلا أن الطريقة الأدق والأكثر موثوقية لرصد تضخم الغدة الكظرية الخلقي هي بإجراء اختبار جيني.

التشخيص قبل الولادة

يمكن تشخيص تضخم الغدة الكظرية الخلقي قبل الولادة للعائلات التي يكون أحد أطفالها مصابًا بتضخم الغدة الكظرية الخلقي. يمكن إجراء ذلك عن طريق جمع عينات الزغابات المشيمية (Chronic Villus Sampling) أو بزل السائل الأمنيوسي. عادةً ما يتم جمع عينات الزغابات المشيمية ما بين الأسبوع العاشر والثاني عشر من الحمل ويقوم على اختبار النسيج المشيمي. يتم بزل السائل الأمنيوسي عادةً ما بين الأسبوع الرابع عشر والأسبوع الثامن عشر من الحمل ويقوم على اختبار عينة من السائل الأمنيوسي الذي يحيط بالجنين.

إذا كان لديكِ بالفعل طفل مصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي وكنتِ تفكرين في أن تحملي أو إذا أصبحتِ حاملاً، فمن الضروري أن تستشيري طبيبك في أقرب مهلة ممكنة لكي يتم إجراء الاختبارات الجينية إما قبل الحمل أو في مراحل الحمل المبكرة.

علاج تضخم الغدة الكظرية الخلقي المتوفر

يهدف علاج تضخم الغدة الكظرية الخلقي إلى السماح بما يلي:

1. **التوازن الطبيعي ما بين الملح والماء**
2. **تجنّب أزمات الأدرينالين**
3. **مستويات الجلوكوز في الدم الطبيعية، وبخاصة في فترة ما بعد ولادة الطفل وأوقات الضغط الجسدي أو الحمّى أو المرض**
4. **النمو الطبيعي والنشوء الجنسي.**

هذا يعني استبدال الهرمونات الناقصة. يكون العلاج مطلوبًا مدى العمر وهو يعتمد على الإشراف الطبي عن كثب، والمراجعة المنتظمة وتعديل الجرعات.

يتم استبدال الكورتيزول بعلاجات تحتوي على ستيرويد صناعي يُدعى هيدروكورتيزون. يجوز استعمال الستيرويدات الصناعية التي تُعرف باسم بريدنيزولون أو ديكساميثازون لدى المراهقين الأكبر سنًا والبالغين لكي يتم تخفيض وتيرة الجرعات، ولكن استعمالها أقل شيوعًا. لا يكون بريدنيزولون وديكساميثازون عادةً الخيار العلاجي الأول للأطفال في طور النمو إذا أن مدة مفعولهما أطول من مدة مفعول هيدروكورتيزون وقد يتداخلا أحيانًا مع النمو الطبيعي. إن ثمن كل هذه الأدوية منخفض نسبيًا وهي تتوفر في شكل أقراص. يتوفر هيدروكورتيزون أيضًا في شكل حقن.

يجب تكييف جرعة هيدروكورتيزون وفقًا لاحتياجات كل طفل الشخصية ويتم عادةً إعطاؤه 3 مرات في اليوم. ترتفع مستويات الكورتيزول في الجسم لدى الأشخاص الأصحاء في أوقات الضغط مثل العدوى أو الإصابة أو العمليات الجراحية. لذا يجب إعطاء مزيدٍ من الكورتيزول للمرضى المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي في أوقات الضغط. هذا أمر ضروري لتجنب انخفاض مستويات ضغط الدم والجلوكوز في الدم (نقص سكر الدم). سيشير الطبيب بتغيير الجرعة الضروري في حالات محددة.

يكون استبدال كلٍ من الكورتيزول والألدوستيرون ضروريًا لدى الأطفال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي المؤدي إلى فقدان الملح نتيجةً لتدني مستويات الألدوستيرون. يُعطى هرمون صناعي شبيه بالألدوستيرون ويُدعى فلودروكورتيزون

لتجنب فقدان الأملاح في البول. يتوفر فلودروكورتيزون في شكل أقراص ويُعطى مرة واحدة أو مرتين يوميًا. في السنة الأولى من العمر، قد يتطلب الأطفال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي المؤدي إلى فقدان الملح مكملات ملح عادةً ما تتم إضافتها إلى وجبات طعامهم. بعد مرور سنة واحدة على عمرهم، عادةً ما تكون توليفة من فلودروكورتيزون والملح الغذائي كافيًا للحفاظ على توازن الملح.

الإدارة ما قبل الولادة

من الممكن حماية أعضاء الجنين الأنثى التناسلية والمصابة بتضخم الغدة الكظرية الخلقي من آثار الأندروجين الفائض عن طريق علاج الأم بواسطة هرمون ديكساميثازون الصناعي أثناء الحمل، على أن يبدأ العلاج قبل الأسبوع التاسع وأن تكون الجرعة كافية. ديكساميثازون مشابه لهيدروكورتيزون، إلا أنه يعبر المشيمة ويدخل إلى مجرى دم الطفل حيث يثبط إنتاج الهرمون الموجِّه لقشر الكظر من غدة الطفل النخامية. يساعد ذلك على منع غدد الطفل النخامية من إنتاج فائض من الأندروجينات المسؤولة عن العيوب التناسلية في حالة تضخم الغدة الكظرية الخلقي.

يجب توعية جميع النساء المصابات بتضخم الغدة الكظرية الخلقي واللواتي يخططن للحمل أو اللواتي هن في مراحل حملهنّ المبكرة على إمكانية علاج الأم بواسطة ديكساميثازون في فترة الحمل المبكرة لمنع تذكير الجنين الأنثى. ما يزال يُنظر إلى هذا العلاج على أنه تجريبي ويوصى بإجرائه تحت إشراف اختصاصيّ فقط وكجزء من بروتوكول بحث محدد. إلا أنه ومن خلال تقديم الاستشارات المناسبة للوالدين حول المخاطر والفوائد، فإنه من الممكن أخذ العلاج في الاعتبار في ظل رعاية طبيب الغدد الصمّاء في مركز تابع لطرف ثالث معتاد على استعماله.

ويشكل التشخيص الجيني ما قبل انغراس الجنين أيضًا خيارًا للعائلات التي وُلد لها بالفعل طفل مصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي والتي تعرف الطفرات الجينية التي يحملها أفرادها. برغم كون اختبار التشخيص الجيني ما قبل انغراس الجنين باهظ الثمن، فقد تفضل العائلات هذا الخيار ولن يعود بالتالي خيار علاج ديكساميثازون مطلوبًا أثناء الحمل.

احتياجات الفتيات المصابات بتضخم الغدة الكظرية الخلقي الخاصة

ستخضع بعض الفتيات المصابات بتضخم الغدة الكظرية الخلقي لجراحة تجميلية لأعضائهن التناسلية. تجرى عادةً العمليات الجراحية في سن الرضاعة، ولكن قد يكون من الضروري القيام بإجراءات إضافية في مرحلة لاحقة من حياة الطفل. تشمل الجراحة عادةً تخفيض حجم البظر (مع الحفاظ على الإحساس فيه)، وفصل الأشفار المدمجة وتوسيع باب الرحم. لا يتأثر أي من المبيضين، وأنبوبا فالوب، والرحم وثلثي المهبل العلويين بهذا التغيير الهرموني الذي يعدّل مظهر الجهاز التناسلي الخارجي. يبقى كلٌ من الرحم، والمبيضين، وأنبوبا فالوب والجزء العلوي من المهبل دائمًا طبيعيًا إلا إذا كانت الفتاة تعاني من مشكلة منفصلة تمامًا غير مرتبطة بتضخم الغدة الكظرية الخلقي.

الخصوبة

بفضل الأنظمة العلاجية الحديثة، بإمكان معظم النساء ذوات تضخم الغدة الكظرية الخلقي الخاضع للتحكم الجيد توقع أن يكنّ خصبات. إذا كانت حالتهن معقدة بسبب متلازمة تكيّس المبيضان الثانوية، فإن تحريض الخصوبة قد يحتاج إلى وقت أطول بقليل من المتوسط ليتم، ولكن من المفترض أن يكون ممكنًا.

ترتفع مستويات الأندروجين لدى امرأة تعاني من تضخم الغدة الكظرية الخلقي أثناء الحمل بسرعة في الفصل الثاني (أو بين منتصف الحمل وأشهره الأخيرة). تكون الزيادات الكبيرة في مستوى الستيرويدات لديها ضرورية للوقاية من التغييرات المُذكِّرة لدى الجنين الأنثى.

يجب توخي الحذر الإضافي عند اقتراب موعد الولادة. يجب طلب المشورة من طبيب التوليد المختصّ حول إمكانية الحاجة إلى الجراحة القيصرية الاختيارية إذا كانت المرأة قد خضعت للكثير من عمليات الجراحة التجميلية في السابق.

يُعد المخاض وقتًا من الضغط الشديد ويكون مزيدٌ من الستيرويدات مطلوبًا في هذا الوقت، عمومًا عن طريق الحقن في الوريد، إلى جانب الكثير من السوائل الغنية بالجلوكوز.

يجب أن يحضر طبيب أطفال الولادة. قد يكون الطفل مصابًا بتثبيط الغدة الكظرية لبضعة أيام بسبب حاجة الأم إلى جرعات عالية من الستيرويدات قبل الولادة. يشكل نقص سكر الدم (تدني مستوى السكر في الدم) خطرًا للأيام الثلاثة أو الأربعة الأولى ويجب مراقبة الطفل بعناية لهذه الإمكانية.

من الممكن إعادة جرعات الأم من الستيرويدات إلى حجمها العادي بعد مرور يومين أو 3 أيام على الولادة.

قد تعاني بعض النساء المصابات بتضخم الغدة الكظرية الخلقي اللواتي خضعن لعملية جراحية من بعض الصعوبات في ممارسة العلاقات الجنسية مثل جفاف المهبل أو ضيقه. يجب استشارة طبيب نسائي إذا طرأت هذه المشكلة.

من الممكن أن تعاني بعض الفتيات من الشك في عمر المراهقة حول ما إذا كنّ مثليات جنسيات أم لا. إلا أن التصرّف الصبيانيّ ليس مُنبئًا بالميول الجنسية المستقبلية.

نصائح مهمة لمرضى تضخم الغدة الكظرية الخلقي

تضخم الغدة الكظرية الخلقي حالة مرضية نادرة في المجتمع. لم يرَ معظم الممارسين العامين مريضًا يعاني من هذه المشكلة أو يعالجه. يُستخدم اختصار "CAH" أيضًا للإشارة إلى "التهاب الكبد النشط المزمن" (Chronic Active Hepatitis)، لذا فإنه من الضروري جدًا إذا كنت تزور طبيبًا أو مستشفىً جديدًا أن تشرح أن الطفل يعاني من "تضخم الغدة الكظرية الخلقي". من الصائب أن تحمل دائمًا خطابًا من الطبيب المختصّ يشرح طبيعة الحالة وطريقة إدارة أي وضع طارئ. ويكون لذلك أهمية بالغة عند السفر بعيدًا عن منطقة إقامة الطفل حيث قد لا يكون الطبيب معتادًا على الطفل.

إذا أصيب طفل يعاني من تضخم الغدة الكظرية الخلقي بمرض أو إصابة ما، فمن الضروري الاتصال بطبيبه المختصّ طلبًا للمشورة بشأن تعديل جرعته من الهيدروكورتيزون. قد يكون ما يلي مفيدًا على سبيل التوجيه العام.

إذا أصيب الطفل بمرض بسيط مثل الزكام الخفيف ولكنه بحالٍ جيدة، فلا حاجة إلى زيادة الهيدروكورتيزون.

إذا كان الطفل يعاني من أي مما يلي:

- مرض مثل الحمى أو التهاب في الصدر أو اضطراب في البطن، شديد لدرجة تمنعه من القيام بأنشطته المعتادة أو تجعله يغيب بضعة أيام عن المدرسة، فمن المستحسن إعطاؤه ضعفي جرعته اليومية من هيدروكورتيزون. يجب القيام بذلك بعد استشارة طبيب طفلك المحلي وباستعمال الجرعات التي أوصى بها طبيب طفلك المختصّ. وإذا زادت الأعراض سوءًا، يُرفع إلى ثلاثة أضعاف خلال فترة المرض.

- في حالات المرض الشديد، وبخاصة المصحوبة بالإسهال والقيء، سيحتاج الطفل إلى الهيدروكورتيزون بشكل طارئ عن طريق الحقن.

قد تسوء حال الأطفال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي (وبخاصة أولئك الذين يعانون من شكله المؤدي إلى فقدان الملح) بسرعة كبيرة.

لا تشكل أي جرعة إضافية غير ضرورية من هيدروكورتيزون أي خطر ولكن تأخير الجرعة على الطفل المريض قد يسبب كارثة. اتصل دائمًا بالطبيب طلبًا للمشورة في هذا الوضع.

يجب إعطاء حقنة هيدروكورتيزون على الفور في الحالات الطارئة التي يكون فيها الطفل تحت صدمة (شاحب اللون، مُتَندٍّ بالعرق، نعسانًا أو فاقد الوعي) ويجب الاتصال بسيارة الإسعاف.

تكون جرعات الهيدروكورتيزون الموصى بها على الشكل التالي:

العمر والوزن (كلغ)	جرعة هيدروكورتيزون
أقل من أو مساوٍ لـ 6 أشهر (أقل أو مساو لـ7 كلغ)	25 ملغ
6 أشهر - سنتين (8-12 كلغ)	50 ملغ
3-10 سنوات (13-30 كلغ)	75 ملغ
أكبر من 10 سنوات (أكثر من 30 كلغ)	100-200 ملغ

* تستند الجرعات في هذا الجدول على جرعة هيدروكورتيزون الموصى بها (60-100 ملغ/متر مربع) مع افتراض الوزن، والطول ومساحة الجسم العادية للفئات العمرية المذكورة. بما أن نطاقي العمر والوزن واسعان لكل فئة، يجب عدم اتّباع هذه المشورة سوى في الحالات الطارئة. يمكن لطبيبك المختص تقديم مشورة مُخصَّصة أكثر دقة أثناء زيارات العيادة الروتينية بناءً على طول طفلك ووزنه.

يجب نقل الطفل إلى المستشفى ليتم إعطاؤه السوائل والملح عن طريق التقطير في الوريد. يجب مراقبة الجلوكوز في الدم. يجب تكرار جرعة الهيدروكورتيزون إذا كانت الاستجابة سيئة بعد العلاج الأولي بالهيدروكورتيزون وإعطاء السوائل في الوريد.

من المحتمل أن تتطلب أي إجراءات جراحية تتطلب التخدير العام علاجًا إضافيًا

بالهيدروكورتيزون. استشر الطبيب المختصّ طلبًا للمشورة. لا يحتاج اقتلاع الأسنان تحت تأثير التخدير الموضعي إلى علاج خاص عادةً ولكن يجب إشعار طبيب الأسنان بحالة الطفل.

يجب على الأطفال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي وضع سوار إنذار طبي حول معصمهم يحمل عبارة "نقص كظري، أعطِ هيدروكورتيزون في حالات الطوارئ" حتى يتم إعطاؤهم العلاج المناسب في الحالات الطارئة. من الحكمة أيضًا حمل كتاب من طبيبهم المختصّ عند السفر إلى خارج البلاد يشرح الحالة وأي أدوية قد يحملونها معهم.

يوصى بإخبار جميع الأطباء المعالجين أن الطفل يعاني من تضخم الغدة الكظرية الخلقي عوضًا عن استعمال الاسم المختصر CAH. سبب ذلك أن اسم "CAH" المختصر قد يعني أيضًا التهاب الكبد النشط المزمن ومن الضروري جدًا أن يعرف الطبيب المعالج بوضوح أن الطفل يعاني من تضخم الغدة الكظرية الخلقي وقصور كظري، لا من التهاب الكبد النشط المزمن.

يتوفر مزيدٌ من المعلومات عن إدارة الضغط الحاد، والمرض، ونقص سكر الدم، إلخ، في كتيّب *إدارة حالات الطوارئ أو "الضغط" عند حدوث نقص سكر الدم أو نقص الكورتيزول*، والذي يشكل أيضًا جزءًا من سلسلة كتيّبات Merck بعنوان *أنا والهرمونات*.

الأسئلة والإجابات

هل سيبلغ الطفل المصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي طولاً طبيعيًا عندما يصبح بالغًا؟

يجب أن يكون ممكنًا للأطفال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي بلوغ طول طبيعي عندما يصبحون بالغين من خلال العلاج الحذر. إلا أنه وحتى من خلال أفضل العلاجات على الإطلاق، فمن غير الممكن دائمًا تحقيق التحكم المثالي وقد لا يبلغ بعض الأطفال المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي الطول المحتمل عندما يصبحون بالغين. من جهة أخرى، إذا لم يحصل الطفل على العلاج حتى عمر لاحق، فإنه قد ينمو ليصبح بالغًا قصير القامة.

هل العلاج الستيرويدي ضارّ؟

لا يجب أن تكون هناك آثار جانبية إذا تم إعطاء الجرعة المناسبة إذ أن العلاج يحل محل الهرمونات الطبيعية الناقصة. إلا أن إعطاء الكثير جدًا من الهيدروكورتيزون لمدة طويلة من الزمن قد يؤدي إلى إبطاء النمو وزيادة الوزن. قد يؤدي الكثير جدًا من الفلودروكورتيزون إلى ارتفاع ضغط الدم ولكن عادةً ما يكون ذلك مؤقتًا ويستجيب لتخفيض الجرعات.

كيف يتم تحديد جرعة الستيرويد؟

تختلف الجرعة باختلاف الأشخاص. عمومًا، سيحتاج المرضى غير الفاقدين للملح إلى جرعات أدنى من التي يحتاج إليها المرضى الفاقدين للملح. مع نمو الطفل، ستتم زيادة الجرعة وقد تزداد بشكل كبير عند سن البلوغ. يجب مراقبة كل طفل عن كثب من قِبل طبيب الغدد الصمّاء لدى الأطفال ويجب تعديل الجرعات وفقًا لاحتياجاته الشخصية. يُعدّ معدل نمو الطفل أحد أكثر المؤشرات موثوقية لناحية تحديد جرعة الهيدروكورتيزون برغم كون اختبارات الدم مفيدة أيضًا. وتتم عادةً مراقبة ضغط الدم وإجراء اختبارات الدم بمراقبة مستويات الهرمونات الكظرية بما فيها 17 هيدروكسي بروجستيرون (17 Hydroxyprogestrone, 17-OHP) ويتم إجراء اختبار لقياس ملاءمة بديل الملح.

في أي وقت من اليوم يجب إعطاء العلاج؟

تختلف الآراء حول الوقت الأنسب لإعطاء الهيدروكورتيزون. يجب إعطاؤه عادةً 3 مرات على مدار اليوم. سيحدد أطباء الغدد الصمّاء لدى الأطفال الجرعة بدقة وأوقات العلاج التي تناسب الطفل.

هل بإمكان طفلك الحصول على اللقاحات الحية أثناء تناوله علاج بديل الهرمون؟

نعم. تضاهي جرعة بديل الهرمون في حالة تضخم الغدة الكظرية الخلقي المقدار الذي ينتجه الجسم بشكل طبيعي ولن تتداخل مع استجابة الجسم للقاح. يجب أن يحصل الأطفال المصابون بتضخم الغدة الكظرية الخلقي على كل اللقاحات الموصى بها. يجب أن يكون الأطفال بصحة جيدة قبل الحصول على التحصينات. قد يكون الوضع مختلفًا بالنسبة إلى الأطفال الذين يتناولون جرعات عالية من الستيرويدات لعلاج حالات طبية أخرى.

بأي وتيرة يجب إخضاع طفلي للتقييم الطبي؟

يُعد التقييم الطبي المنتظم ومراقبة العلاج من أسس نجاح إدارة تضخم الغدة الكظرية الخلقي. يساعد تقييم النمو، ونضوج العظام، وضغط الدم، واختبارات الدم بانتظام، طبيب الغدد الصمّاء لدى الأطفال على اتخاذ القرارات حول الخطط العلاجية الأنسب للطفل. بشكل عام، ستكون زيارة طبيب الغدد الصمّاء لدى الأطفال أو العيادة من 3 إلى 4 مرات في السنة ضرورية. من الضروري أيضًا أن يكون للطفل طبيب محلي يسهل الوصول إليه ويكون معتادًا على حالة الطفل.

هل بإمكان طفلك عيش حياة طبيعية؟

نعم. برغم كونها غير قابلة للشفاء، فإن تضخم الغدة الكظرية الخلقي حالة قابلة للعلاج تمامًا. من خلال الإدارة الحذرة، قد يعيش الأطفال المصابون بتضخم الغدة الكظرية الخلقي حياة طبيعية ويجب أن يكون متوسط العمر لديهم طبيعيًا. برغم وجود العديد من المشاكل التي قد يواجهها الشخص المصاب بتضخم الغدة الكظرية الخلقي، فإن هناك أشخاص قادرون على المساعدة. باستطاعة كلٍ من أطباء الغدد الصمّاء لدى الأطفال ولدى البالغين، والأطباء النسائيين، واختصاصيّي الخصوبة، والأطباء النفسيين، والمستشارين ومجموعات دعم العائلة أن يؤدوا دورًا مهمًا في مساعدة الأطفال والبالغين المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي على عيش حياة صحية ومساعدتهم في العديد من المشاكل التي قد تطرأ.

قاموس المصطلحات

المراهقة
فترة النشوء ما بين بداية سن البلوغ ونهايته.

الألدوستيرون
هرمون ستيرويدي تنتجه الغدد الكظرية ويساعد على تنظيم تركيز الملح في الدم.

بزل السائل الأمنيوسي
إجراء يتم من خلاله سحب عيّنة صغيرة من السائل الأمنيوسي من الرحم بواسطة إبرة يتم غرزها في البطن. يتم بعدها تحليل السائل لرصد أي عيوب جينية في الطفل أو لتحديد جنسه.

السائل الأمنيوسي
السائل المحيط بالطفل في الرحم.

الأندروجين
الأندروجينات عبارة عن هرمونات ستيرويدية تنتجها الغدد الكظرية لدى الذكور والإناث على حدٍ سواء. تساهم هذه الأندروجينات الكظرية على تكوين شعر العانة أثناء البلوغ الطبيعي لدى الجنسين.
يتم أيضًا إنتاج الأندروجينات بكميات كبرى في خصيتي الذكر، وهي مسؤولة عن غالبية النشوء البلوغي عند الذكر. تنتج الغدد الكظرية فائضًا من الأندروجينات لدى الأشخاص المصابين بتضخم الغدة الكظرية الخلقي.

الكولسترول
مادة موجودة في أنسجة الحيوانات والنبات. وهي ضرورية لدى البشر لإنتاج الهرمونات الستيرويدية.

جمع عينات الزغابات المشيمية
اختبار يُجرى قبل الولادة في مرحلة مبكرة من الحمل لرصد العيوب الخلقية ويقوم على جمع أنسجة من جزء من المشيمة وفحصها.

الكروموسوم
بنية أشبه بخيط يحمل المعلومات الجينية في شكل جينات مكوَّنة من الحمض النووي. تحتوي كل واحدة من الخلايا البشرية عادةً على 23 زوجًا من الكروموسومات منها زوج واحد من الكروموسومات الجنسية (XX لدى الفتيات وXY لدى الفتيان). الجينات والكروموسومات أشبه بالطبعة الزرقاء لنشوء الجسم وهي بالتالي تؤدي دورًا كبيرًا في تحديد خصائص الشخص.

البظر
جزء من جهاز الأنثى التناسلي الخارجي، وهو عضو صغير حسّاس أشبه بزرّ موجود فوق باب المهبل.

خلقي
أي من المزايا أو الحالات الموجودة منذ الولادة، والتي ليست بالضرورة وراثية.

الستيرويدات القشرية
هرمونات ستيرويدية تنتجها الغدد الكظرية (على سبيل المثال، الكورتيزول، والألدوستيرون، و17 هيدروكسي بروجستيرون) أو يتم إنتاجها صناعيًا (على سبيل المثال، هيدروكورتيزون، وبريدنيزولون وديكساميثازون).

الكورتيزول
هرمون ستيرويدي تنتجه الغدة الكظرية. هناك عدد من الهرمونات التي تنتجها الغدة الكظرية وهي تُدعى ستيرويدات قشرية (*انظر أعلاه*).

الحمض النووي
يُعرف أيضًا باسم "DNA"، وهو المادة الكيميائية التي تكوّن الرمز الجيني.

الغدة الصمّاء

غدة تنتج هرمونات وترسلها إلى الدم. تُعد الغدة النخامية، والدرقية، والكظرية، والخصيتان، والمبيضان غددًا صمّاء. وتشكل كل الغدد معًا ما يُعرف باسم الجهاز الصماوي أو جهاز الغدد الصمّاء.

طبيب الغدد الصمّاء

طبيب مختصّ في حالات الغدد الصمّاء، بما فيها تضخم الغدة الكظرية الخلقي.

الإنزيم

بروتين خاص يتكوّن في الخلية الحية ويساعد على حدوث ردود الفعل الكيميائية (على سبيل المثال، تغيير مادة ما إلى أخرى).

الجينات

مواد تمرّر الخصائص الوراثية، والتي تقوم بشكل أساسي على الحمض النووي والبروتينات، وهي موجودة عند نقاط محددة من الكروموسوم.

الطبيب النسائي

طبيب مختصّ في حالات الجهاز التناسلي الأنثوي.

الهرمونات

مادة كيميائية تنتجها إحدى الغدد الصمّاء وتحمل رسائل من خلية إلى أخرى عبر مجرى الدم. الهرمونات مواد كيميائية تحرّض النشوء الجسدي والجنسي وتساعد على تنظيم الأيض في الجسم. هناك عدد كبير من الهرمونات التي لديها آثار واسعة النطاق على الجسم، مثل الكورتيزول، والألدوستيرون، والهرمون الدرقي، وهرمون النمو والأنسولين. عادةً، يتحكم الجسم بعناية بعملية إطلاق الهرمونات. فقد يؤدي إطلاق الكثير للغاية أو القليل للغاية منها إلى الإخلال بتوازن الجسم الدقيق.

نقص سكر الدم
انخفاض مستوى الجلوكوز في الدم.

الوِطاء
جزء من قاعدة الدماغ يتحكم بإرسال الهرمونات من الغدة النخامية.

المبيضان
للإناث مبيضان ينتجان الخلايا التناسلية، أي البويضات والهرمونات ومنها الإستروجين.

طبيب الغدد الصمّاء لدى الأطفال
طبيب مختصّ في حالات الغدد الصمّاء لدى الأطفال.

الغدة النخامية
غدة بحجم حبة بازلاء موجودة عند قاعدة الدماغ وترسل عددًا كبيرًا من الهرمونات المهمة. لبعضٍ من هذه الهرمونات أثر مباشر على الجسم، مثل هرمون النمو، فيما تحرّض أخرى إنتاج الهرمونات من قِبل غدد أخرى في الجسم، مثل الغدة الدرقية، والغدد الكظرية والمبيضين أو الخصيتين (*انظر الرسم التوضيحي 1*).

المشيمة

العضو الذي يصل الجنين بجدار الرحم. تمدّ المشيمة الجنين بالغذاء وتتخلص من المخلّفات.

الصفن

كيس من الجلد والعضلات الرقيقة يحمل الخصيتين والهرمونات، بما فيها التستوستيرون.

17 هيدروكسي بروجستيرون

هرمون ستيرويدي تنتجه الغدة الكظرية وتكون نسبته مرتفعة في أكثر أشكال تضخم الغدة الكظرية الخلقي شيوعًا.

الخصيتان

هي غدد الذكر التناسلية والتي تنتج المني وخلايا الذكر التناسلية والهرمونات ومنها التستوستيرون.

الرحم

هو العضو العضلي الموجود في حوض الإناث والذي يحتوي على الجنين الناشئ.

التذكير

نشوء الخصائص الجنسية الذكرية المعيبة لدى الإناث (غالبًا ما يكون ذلك نتيجةً لانعدام التوازن الهرموني).

مؤسسات الدعم ومزيدٌ من القراءة

Australasian Paediatric Endocrine Group (APEG)
www.apeg.org.au

Adrenal Hyperplasia Network UK
www.ahn.org.uk

CAH Support Group Australia Inc
PO Box 100
Mitcham VIC 3132
Australia
Tel: (03) 9513 9255 (answering service)
or + 61 3 0513 9255 (International)
www.cah.org.au

CARES (Congenital Adrenal Hyperplasia Research Education & Support) Foundation
www.caresfoundation.org

Congenital Adrenal Hyperplasia Education and Support Network
www.congenitaladrenalhyperplasia.org

CLAN (Caring & Living as Neighbours)
www.whatisclan.org

Congenital Adrenal Hyperplasia Support Group New Zealand
www.cah.org.nz

Intersex Society of North America
www.isna.org

The Hormone Foundation
www.hormone.org

Living with CAH support group (UK)
www.livingwithcah.com

The Magic Foundation
www.magicfoundation.org/www/docs/100/congenital-adrenalhyperplasia

UK Society for Endocrinology
www.endocrinology.org/public

Your Child with Congenital Adrenal Hyperplasia (Warne G)
www.rch.org.au/cah_book/index.cfm?doc_id=13
75(مترجم أيضًا باللغات الفرنسية، والفيتنامية، والصينية)

المراجع النصية

Speiser PW. White PC. Congenital adrenal hyperplasia. New England Journal of Medicine. 349(8):776-88, 2003.

Eugster EA. Dimeglio LA. Wright JC. Freidenberg GR. Seshadri R. Pescovitz OH. Height outcome in congenital adrenal hyperplasia caused by 21-hydroxylase deficiency: a meta-analysis. Journal of Pediatrics. 138(1):26-32, 2001.

Joint LWPES/ESPE CAH Working Group. Consensus statement on 21-hydroxylase deficiency from the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 87(9):4048-53, 2002.

National Centre for Biotechnology Information (ابحث عن "CAH" في OMIM)http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez

Williams Textbook of Endocrinology, 10th Edition, edited by P. Reed Larsen, Henry M. Kronenberg, Shlomo Melmed, and Kenneth S. Polonsky, ISBN 0-7216-9184-6, Philadelphia, Pa, Saunders, 2003, Pages 532-538 & 916-931.

Pediatric Endocrinology, 5th Edition, Volume 2: Growth, Adrenal, Sexual, Thyroid, Calcium, and Fluid Balance Disorders. Edited by Fima Lifshitz, 2006.

Endocrinology and Diabetes. In The Children's Hospital at Westmead handbook: clinical practice guidelines in paediatrics. 4th ed. Henry Kilham, David Isaacs, Eds. Sydney, McGraw- Hill Australia Pty Ltd, 2004, p. 186-216

Muthusamy K et al. Clinical review: Adult height in patients with congenital adrenal hyperplasia: a systematic review and metaanalysis. J Clin Endocrinol Metab. 2010;95:4161-72.

Mercè Fernández-Balsells M et al. Prenatal dexamethasone use for the prevention of virilization in pregnancies at risk for classical congenital adrenal hyperplasia because of 21-hydroxylase (CYP21A2) deficiency: a systematic review and meta-analyses. Clin Endocrinol. 2010;73:436-44.

Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. 2010 Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism Vol. 95, No. 9 4133-4160.

سلسلة كتيّبات أنا والهرمونات

تفخر Merck بتقديم هذا الكتيّب لك من سلسلة *أنا والهرمونات* التثقيفية. نحن نسعى إلى إمداد القراء بفهم أفضل للمشاكل المرتبطة باضطرابات الغدد الصمّاء وبخاصة لدى الأطفال. نأمل أن تجد فيه موردًا قيّمًا ومفيدًا.

يُرجى سؤال طبيبك أو ممرضتك عن مزيدٍ من المعلومات حول الموارد المتاحة لك.

تتضمّن سلسلة *أنا والهرمونات* الكتيّبات التالية:

1. مشاكل النمو لدى الأطفال
2. متلازمة ترنر
3. الورم القحفي البلعومي
4. مرض السكري الكاذب
5. البلوغ ومشاكله
6. البلوغ المتأخر
7. نقص الهرمون النخامي المتعدد (Multiple Pituitary Hormone Deficiency, MPHD)
8. تضخم الغدة الكظرية الخلقي (Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)
9. نقص هرمون النمو لدى البالغين
10. إدارة الحالات الطارئة أو حالات "الضغط" التي يحدث فيها نقص سكر الدم أو نقص الكورتيزول
11. تأخر النمو داخل الرحم (Intrauterine Growth Retardation, IUGR)
12. قصور الدرقية الخلقي
13. متلازمة كلاينفيلتر

جميع الحقوق محفوظة لعام 2011 لشركة Merck
لا يجوز نسخ أي جزء من هذا الكتيّب بدون موافقة كتابية مسبقة.

إخلاء مسؤولية

تحدث إلى اختصاصيّ الرعاية الصحية المناسب

الغاية من المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب تثقيفية فحسب، ويجب عدم الاعتماد عليها أو اللجوء إليها عوضًا عن المشورة الطبية.

لم يتم تقديم المعلومات التي يحتوي عليها هذا الكتيّب في خلال مجرى علاقة مهنية بين مقدم الرعاية الصحية والمريض وليست الغاية منه لإنشاء أي علاقة مع المريض. ليست الغاية من أي من المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب أن تحل محلّ المشورة الطبية المستنيرة. يجب عليك استشارة اختصاصيّ الرعاية الصحية المناسب حول (1) أي مشكلة محددة أو شأن تغطيه المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب قبل اتخاذ أي تدبير؛ أو (2) لمزيدٍ من المعلومات أو لمناقشة أية أسئلة أو مخاوف. يجب عليك عدم تجاهل مشورة الطبيب إطلاقًا أو تأخير طلب المشورة من أحد اختصاصيّي الرعاية الصحية بناءً على شيء قرأته في هذا الكتيّب. أنت تفهم وتدرك تمامًا أن الغاية من المعلومات المقدمة في هذا الكتيّب ليست تشخيص أي حالة أو مرض، ولا الوقاية منه أو علاجه أو تقديم دواء شافٍ له، ولا تأكيد وضعك الصحي، ولا الحلول محل الرعاية الصحية المُتخصِّصة، ولم يتم تصميمها لذلك. نحن نشجعك على طلب المشورة من اختصاصيّ الرعاية الصحية إذا كانت لديك أية أسئلة أو مخاوف حول المعلومات التي يحتوي عليها هذا الكتيّب.

في حين أننا قد أخذنا كل التدابير المعقولة لضمان دقة محتويات هذا الكتيّب، فقد تم تقديمه "كما هو" وبناءً على شروط وفهم أن Merck (ومسؤوليها وموظفيها المعنيين) وجميع الأشخاص الآخرين المشاركين في تأليف هذا الكتيّب أو تنفيذه أو نشره أو توزيعه أو رعايته أو التصديق عليه غير مسؤولين، للمدى

الذي يسمح به القانون، عن (1) أي خطأ أو سهو في هذا الكتيّب؛ (2) لا يقدمون أي ضمانات أو تمثيلات أو أي تعهدات سواء صراحة أو ضمنًا حول أي من محتويات هذا الكتيّب (بما فيها، على سبيل المثال لا الحصر، تداول الكتيّب ومحتوياته أو دقتها أو صحتها أو اكتمالها أو ملاءمتها لأي غرض محدد)؛ (3) ليسوا مسؤولين عن نتائج أي تدابير أو عدمها يتم اتخاذها على أساس أي من المعلومات المتوفرة في هذا الكتيّب؛ (4) ليسوا ملتزمين بتقديم أي نصائح أو خدمات طبية أو مهنية أو غيرها؛ (5) الكشف صراحةً عن أي من الالتزامات والمسؤوليات أو كلها لأي شخص بخصوص أي شيء يقوم به هذا الشخص اعتمادًا، سواء أكان كليًا أو جزئيًا، على كل محتويات هذا الكتيّب أو جزء منها.

للمدى الكامل الذي يسمح به القانون الساري، وفي ظل أي ظروف، لا تتحمل MERCK أي مسؤولية عن أي إصابة شخصية أو أي ضرر عَرَضي أو خاص أو غير مباشر أو لاحق مهما كان نوعه ومهما كانت أسبابه، بما في ذلك على سبيل المثال لا الحصر، الأضرار الناتجة عن خسارة الأرباح الناتجة عن استعمال هذا الكتيّب أو المرتبطة به في ظل كل أشكال المسؤولية (سواء أكانت تعاقدية أو تقصيرية أو خلاف ذلك).

لن تتحمل Merck مسؤولية أي معلومات تحتوي عليها المراجع وروابط مواقع الأطراف الأخرى الإلكترونية التي يحتوي عليها هذا الكتيّب.

Merck Serono Middle East FZ-LLC
Dubai Health Care City No. 64
P.O. Box 22730 Dubai
Phone: +971 (0) 4 375 2700
Fax: +971 (0) 4 429 1390
www.merckgroup.com
تاريخ الإعداد: يونيو 2015.