

تضخم الغدة فوق الكلوية الخلقي: دليل العائلات

ما هو تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي؟

تقع الغدد الفوق كلوية حسب اسمها فوق الكلى وتنتج عدة هرمونات . تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي هو اضطراب وراثي شائع ناتج عن ضعف قدرة الغدة الفوق كلوية أن تفرز ما يكفي من هرمون الكورتيزول أو هرمون الألدوستيرون المحافظ على مستويات الملح في الدم . الألدوستيرون يساعد الجسم على الحفاظ على مستوى الصوديوم و التخلص من الكميات المفرطة من البوتاسيوم. بالإضافة إلى الكورتيزول والألدوستيرون، ينتج الجزء الخارجي من الغدة الفوق كلوية (القشرة الكظرية) الهرمونات الذكورية وتدعى الاندروجين. بعض المرضى الذين يعانون من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي أيضا يعانون من نقص الألدوستيرون. الهرمونات الذكورية هي المسؤولة عن التطور الطبيعي لرائحة الجسم والشعر تحت الإبطن وشعر العانة و أيضا حب الشباب. اما الجزء الداخلي من الغدة الفوق كلوية فينتج الإبينفرين، وغالبا ما يسمى الأدرينالين

أعراض النمط الكلاسيكي الحاد من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي واضحة عند الولادة في الفتيات بسبب ظهور الأعضاء التناسلية الخارجية بشكل يشبه الذكور تدعى باسم الخنثى المشكل. اما في الذكور ففي كثير من الأحيان قد لا يكون هناك أي علامات واضحة. يساعد الفحص الذي يتم إجراؤه من خلال برامج فحص حديثي الولادة على اكتشاف معظم هؤلاء الاطفال بفترة ما بعد الولادة القريبة. بعض أفراد تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي الآخرين لا تظهر الأعراض حتى الطفولة المبكرة، او في سن المراهقة، أو ما بعد البلوغ. ويسمى هذا الشكل الغير كلاسيكي أو المتأخر من الحالة.

الكورتيزول مهم للصحة والرفاه الطبيعي. الأعراض المرتبطة بانخفاض مستويات الكورتيزول غالبا ما تكون غير واضحة، ولكن يمكن أن تشمل الغثيان، والتقيؤ المتكرر، وفقدان الشهية للطعام، وفقدان الوزن، والتعب. الأعراض المرتبطة بمستويات منخفضة من الألدوستيرون قد تشمل انخفاض ضغط الدم، والجفاف، وانخفاض مستويات الصوديوم في الدم (الملح)، وارتفاع مستويات البوتاسيوم في الدم.

الغدة الفوق كلوية لا تنتج ما يكفي من الكورتيزول أو الألدوستيرون في تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي الكلاسيكي. عدا عن ذلك، فإنها تنتج كميات كبيرة من الهرمونات الذكورية او من يسمى بالاندروجين . المستويات العالية من هرمونات الاندروجين يمكن أن تغير مظهر الأعضاء التناسلية الخارجية للفتيات حديثات الولادة لتبدو اقرب الى الوليد الذكر (حالة تعرف باسم فيريلايزيشين). في مثل هذه الحالات، قد يكون لدى الفتيات حديثات الولادة البظر المتضخم، تلاحق شقرتي المهبل، أو الأعضاء التناسلية التي تبدو مشابهة لاي طفل ذكر لكن مع عدم وجود الخصيتين اما بالنسبة للذكور فعادة ما تكون الأعضاء التناسلية الخارجية عادية مع وجود الخصيتين في كيس الصفن.

الأطفال الصغار المعانين من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي الغير الكلاسيكي قد يظهر عندهم شعر العانة في سن أصغر من المعتاد أو قد يتضخم البظر أو القضيب. النساء المراهقات والبالغات مع تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي الغير الكلاسيكي قد يحتاجوا للرعاية الطبية بسبب عدم انتظام فترات الحيض أو شعر الجسم الزائد (المشعرانية).

ما مدى شيوع تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ؟

النوع الأكثر شيوعا من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ينتج عن نقص انزيم ال 21 هايدروكسيليز الناتج عن خلل في جين سي ي ب 21أ و يتحكم في انتاج خلايا الجسم لبروتين 21 هايدروكسيلاز. عند عدم وجود البروتين 21 هايدروكسيلاز أو عند نقص نشاطه الطبيعي تصبح الغدة الفوق كلوية غير قادرة على انتاج ما يكفي من الكورتيزول عند بعض المرضى، وغير قادرة على انتاج ما يكفي من الكورتيزول و الألدوستيرون عند آخرين.

تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي هو حالة وراثية متنحية. وهذا يعني أن الأفراد المتضررين قد ورثوا جين سي ي ب 21أ غير طبيعي من كلا الوالدين. وعادة لا يتأثر الوالدان ولكنهما يعرفان باسم ناقلا سمة المرض أو متغايرة الزيجوت. لكي تتواجد علامات جسدية وأعراض سريرية لتضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ، يحتاج المواليد الجدد إلى وراثة نسخة جينية متأثرة من كل من الوالدين. في الحالات الوراثية المتنحية هناك فرصة 25٪ من وجود طفل مصاب في كل حمل إذا كان كلا الوالدين ناقلين لسمة المرض

بشكل عام، يحدث النوع الأكثر حدة من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي (الكلاسيكي) في حوالي 1 في 15,000 شخص. اما النوع الغير الكلاسيكي فهو أكثر شيوعا ويحدث في حوالي 1 في 1000 شخصا. اختلاف انواع تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ينتج عن اختلاف التغيرات في جين CYP21A2 .

كيف يتم تشخيص تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ؟

تشخيص تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي غالبا ما يتوقع في حديثي الولادة ذوي اعضاء تناسلية خارجية غير متكاملة الذكورة. تقوم جميع الولايات في الولايات المتحدة بإجراء فحوص الدم لفحص حديثي الولادة لاكتشاف نقص هيدروكسيلاز 21 الكلاسيكي الناجم عن نقص في إنزيم 21-هيدروكسيلاز بسبب مخافة فقدان الملح الشديد أو الجفاف أو سوء التعرف على جنس الطفل (وهي فتاة يعتقد أنها صبي). اختبار فحص حديثي الولادة يقيس مستوى 17-هيدروكسي بروجيسترون (17-أوهب) في عينة الدم. 17-أوهب هو الهرمون الذي يتم تصنيعه إلى الكورتيزول في الناس ولكن يزيد عن اللازم في المرضى الذين يعانون من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي.

عندما يظن الأطباء بأن حديث الولادة قد يعاني من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ، يتم إجراء عدة اختبارات إضافية. احدها هو تكرار فحص مستوى الدم 17-أوهب . وغالبا ما يتم قياس مستويات هرمونات أخرى، ويتم قياس مستويات الصوديوم والبوتاسيوم في الدم. في بعض الأحيان، يتم تنفيذ التصوير بالموجات فوق الصوتية. في بعض المرضى، خاصة الأطفال الأكبر سنا او المراهقين او البالغين، يمكن فحص مستوى هرمون (أسي ت ه) او تحفيز كورتوسين للبحث عن أشكال أخف شدة من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي. هذا الاختبار ينطوي على جمع عينة أولية من الدم، وإعطاء هرمون (أسي ت ه) الاصطناعية من خلال خط الوريد، وجمع عينة دم ثانية. وجود مستوى 17-أوهب مرتفع يؤكد تشخيص تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي. قد يكون الاختبار الجيني مفيدا، ولكن قياسات الهرمونات هي أكثر الاختبارات التشخيصية افادة.

كيف تتم معالجة تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ؟

تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي هو نقص في الهرمون. العلاج الرئيسي هو تعويض هرمون الكورتيزول الناقص. ويسمى هذا الهرمون الهيدروكورتيزون، وقد يتواجد تحت أسماء تجارية مختلفة، مثل كورتيف. وعادة ما يعطى هذا الدواء عن طريق الفم 3 مرات كل يوم. للمرضى الذين يعانون من نقص الألدوستيرون يجب ايضا اعطاء فلودروكورتيزون، وبالنسبة لبعض هؤلاء الأطفال حديثي الولادة، قد تكون هناك حاجة إلى تناول كميات ملح إضافية عن طريق الفم. من المهم على الصيدلي إعداد جميع الأدوية، بما في ذلك أي محاليل الملح، للمرضى الذين يعانون من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي

سيطلب طفلك زيارات متتابعة ورصد دقيق من قبل طبيب الغدد الصماء لدى الأطفال للتأكد من أن طفلك ينمو ويتطور بشكل طبيعي ويعطى أنسب العلاج بالهرمونات التعويضية. مع العلاج بالهرمونات المناسبة، فالنمو النموذجي، والتنمية، والخصوبة ممكنة للغاية

الأفراد الذين يعانون من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي الكلاسيكي يجب أن يتناولوا جرعات كورتيزول إضافية عند المرض للحفاظ على الصحة. طبيب طفلك او ممرضته سيعلموك كيفية زيادة جرعات الكورتيزول و الاوقات اللازمة لذلك. طبيب طفلك او ممرضته سيعلموك كيفية إدارة الكورتيزول عن طريق الحقن العضلي (على سبيل المثال، سولو-كورتيف، هيدروكورتيزون الصوديوم) عندما يكون طفلك غير قادر على اتخاذ الدواء عن طريق الفم. يجب على الأفراد المصابين بتضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي أن يرددوا اشارات التأهب الطبي المعرف بالحالة. على الرغم من أن العديد من المرضى الذين يعانون من تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي غير الكلاسيكي قد لا يحتاجوا إلى تناول جرعات تعويض نقص الكورتيزول اليومية، فإنهم قد يحتاجوا إلى تناول جرعات الكورتيزول خلال الامراض الخطيرة، مثل الحمى العالية أو خلال فترات الإجهاد البدني الكبير

هل يمكن تجنب تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي ؟

لا يمكن تجنب المرض. في الماضي، تم وصف دواء بشكل تجريبي للنساء الحوامل اللاتي يخشى تعرض بناتهن الحديثات الولادة للهرمونات التي تؤدي لنمو البظر والمظهر التناسلي الخارجي غير النمطي. هذا الدواء التجريبي لا يحمي ضد تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي. وبالإضافة إلى ذلك، تشير المعلومات الحالية إلى أن هذا العلاج قد يؤدي إلى آثار سلبية في المستقبل و لذلك توقف الاطباء عن وصفه.

يجب على العائلات الخائفة من ولود طفل آخر مصاب بمرض تضخم الغدة الفوق كلوية الخلقي مناقشة هذا القلق مع طبيب الغدد الصماء لدى الاطفال بالتشاور مع مستشار الاكواض الوراثة