

مرض تضخم الغدة الكظرية الخلقي الوراثي لدى الأطفال



أ.د. عبدالمعين عيد الأغا

أستاذ طب الأطفال والغدد الصم والسكري
كلية الطب - جامعة الملك عبدالعزيز - جدة

aagha@kau.edu.sa



المسمى الوظيفي:

- أستاذ طب الأطفال والغدد الصم والسكري - كلية الطب - جامعة الملك عبدالعزيز بجدة.
- استشاري طب الأطفال والغدد الصم والسكري بمستشفى جامعة الملك عبدالعزيز بجدة.
- أستاذ زائر وممتحن خارجي في العديد من المراكز المحلية والخليجية والبريطانية.

الشهادات العلمية:

- شهادة تدريب في اختصاص الغدد الصم والسكري لدى الأطفال من المستشفى الملكي للأطفال - أستراليا.
- شهادة الزمالة الملكية البريطانية - أدنبرة - اختصاص طب الأطفال.
- شهادة التعليم الطبي من جامعة إلينوي - شيكاغو.
- شهادة الزمالة العربية في طب الأطفال.
- دبلوم الأطفال الإيرلندي.

العضويات:

- عضو الجمعية السعودية للغدد الصماء والاستقلاب.
- عضو جمعية الغدد الصماء والسكري الأمريكية.
- عضو الجمعية العالمية لأمراض السكري لدى الأطفال والبالغين.
- عضو جمعية الغدد الصماء والسكري لدول الباسيفيك وأستراليا.
- عضو الجمعية الأمريكية لأمراض السكري.

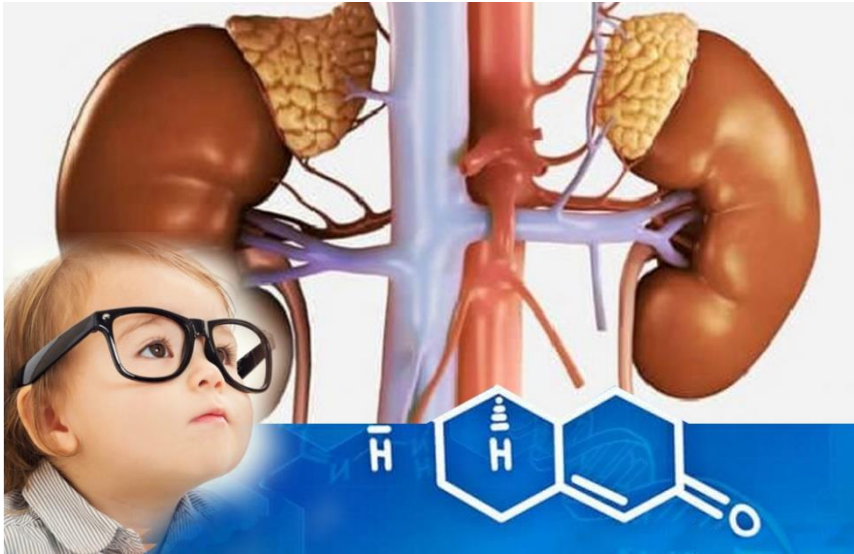
الأبحاث والمؤلفات العلمية:

- العديد من الأبحاث العلمية المحكمة المنشورة في المجلات والدوريات الطبية العالمية التي تجاوزت 120 بحثاً.
- تأليف مجموعة من الكتب العلمية المحكمة في مجال الغدد الصم والسكري باللغتين العربية والإنجليزية.

aagha@kau.edu.sa

مرض تضخم الغدة الكظرية الخلقي الوراثي

لدى الأطفال



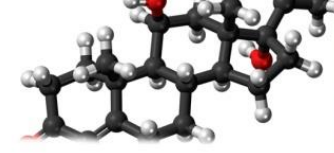
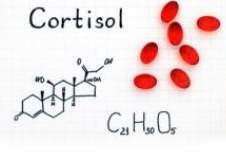
أ.د. عبدالمعين عيد الآغا

أستاذ طب الأطفال والغدد الصم والسكري

كلية الطب - جامعة الملك عبدالعزيز - جدة

aagha@kau.edu.sa





المحتويات

- ١ المقدمة
- ٢ طبقات القشرة الكظرية
- ٢ - الطبقة الخارجية
- ٢ - الطبقة الوسطى
- ٢ - الطبقة الداخلية
- ٣ هرمونات قشرة الغدة الكظرية
- ٣ هرمون الكورتيزول
- ٣ - الوظائف الحيوية لهرمون الكورتيزول
- ٣ - كيفية التحكم في إفراز هرمون الكورتيزول
- ٤ هرمون الألدوستيرون
- ٤ هرمونات الأندروجين الذكورية
- ٥ مرض تضخم الغدة الكظرية الخَلقي الوراثي
- ٦ الأنواع
- ٦ أولاً: تضخم الغدة الكظرية الخَلقي (الكلاسيكي)
- ٧ الأعراض والمضاعفات الناتجة عن (النوع الكلاسيكي)
- ٧ - نقص هرمون الكورتيزول
- ٧ - نقص هرمون الألدوستيرون
- ٧ - زيادة هرمونات الأندروجين
- ٩ ثانياً: تضخم الغدة الكظرية (غير الكلاسيكي)
- ١٠ الفحوصات التشخيصية
- ١١ العلاج
- ١٣ مضاعفات عدم انتظام علاج مرض تضخم الغدة الكظرية
- ١٤ الخلاصة



المقدمة

الغدة الكظرية هي غدة صغيرة تقع في الجزء العلوي من الكليتين، وهي مسؤولة عن العديد من الوظائف الحيوية في جسم الإنسان، وتزن كل واحدة منهما خمسة جرامات تقريباً، وتفرز كل منهما العديد من الهرمونات الضرورية لبقاء الإنسان على قيد الحياة.

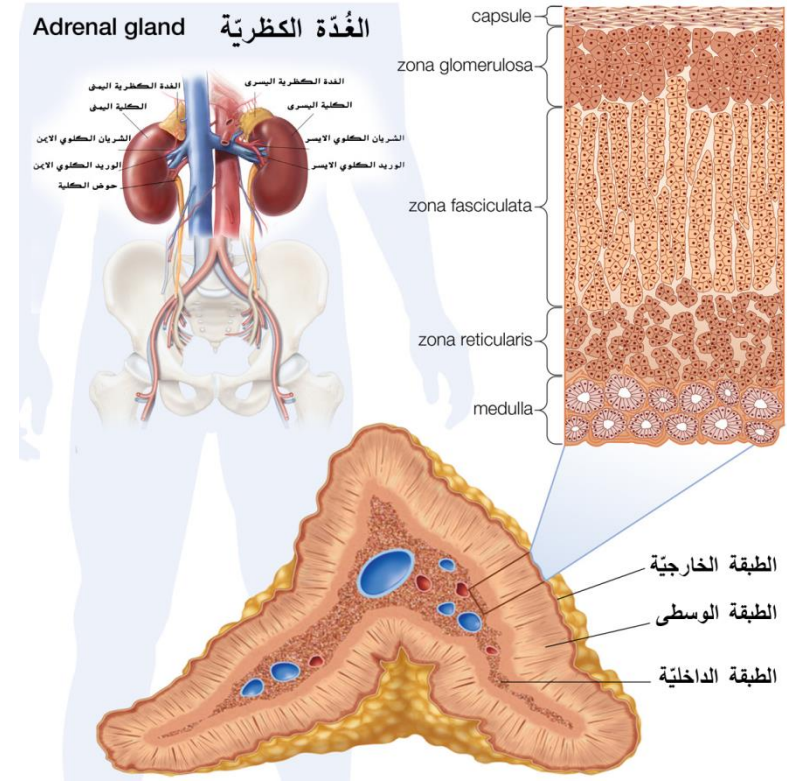
تُقسم الغدة الكظرية إلى: القشرة (الجزء الخارجي)، والنخاع (الجزء الداخلي)، وكل جزء منهما يُفرز هرمونات تختلف عن الآخر، وتنقسم القشرة إلى ثلاث طبقات: الطبقة الخارجية المسؤولة عن إفراز هرمون الألدوستيرون، والطبقة الوسطى المسؤولة عن إفراز هرمون الكورتيزول، والطبقة الداخلية المسؤولة عن إفراز هرمونات الأندروجين، بينما النخاع (اللب) يفرز هرموني النورأدرينالين، والأدرينالين.

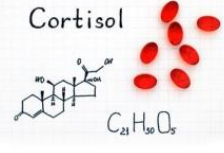
هناك العديد من الأمراض التي تُصيب الغدة الكظرية، فمنها (الخَلقي) ويبدأ منذ الولادة، أو (المكتسب) ويبدأ خلال فترات العمر، وقد يكون الخلل الهرموني الكظري إما قصوراً أو نشاطاً في عمل الغدة.

قصور الغدة الكظرية يتمثل في عدم إنتاجها ما يكفي حاجة الجسم من هرموناتها، وينقسم إلى: القصور الأولي، ويعني أن الخلل الهرموني ناتج عن أمراض الغدة الكظرية ذاتها، والقصور الثانوي، والقصور الثالثي، الناتجين عن أمراض الغدة النخامية أو منطقة ما تحت المهاد.

سننطلق -بإذن الله- في هذا الكتاب إلى ما يخص أكثر أمراض الغدة الكظرية شيوعاً في المملكة العربية السعودية، وهو مرض تضخم الغدة الكظرية الخَلقي الوراثي، "أسأل الله العظيم رب العرش الكريم أن يشفي كل مريض".

المؤلف





هرمونات قشرة الغدة الكظرية

أ- هرمون الكورتيزول:

- يتغير إفرازه من الغدة الكظرية فوق الكلوية على مدار اليوم، بحيث تكون ذروته عند الساعة الثامنة صباحاً؛ لأهميته في النشاط والحيوية، وتنخفض نسبته تدريجياً إلى أدنى مستوى عند منتصف الليل، مما يفسر شعور الإنسان بالنعاس والنوم والخمول، وهذا الإفراز مصداق لقول الله تعالى: (وَجَعَلْنَا اللَّيْلَ لِبَاسًا، وَجَعَلْنَا النَّهَارَ مَعَاشًا) "سورة النبا".

الوظائف الحيوية لهرمون الكورتيزول:

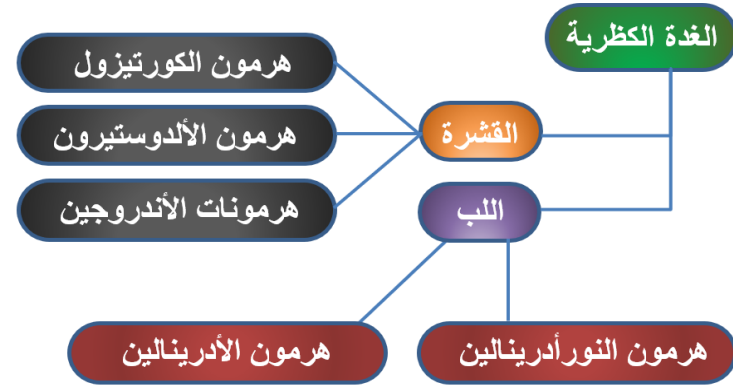
- المحافظة على النشاط والحيوية.
- تنظيم الساعة البيولوجية.
- تصنيع الجلوكوز من الكبد، لمنع حدوث هبوط السكر في الدم، وخاصة عند الصوم أو عدم تناول الطعام.
- المحافظة على ضغط الدم.
- الحفاظ على الوزن في المعدلات الطبيعية.

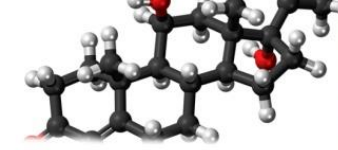
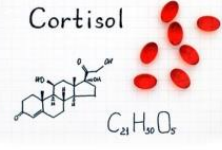
كيفية التحكم في إفراز هرمون الكورتيزول:

- منطقة ما تحت المهاد، "الهيپوثلامس أو الوطاء (Hypothalamus)"، تفرز هرموناً محفزاً (CRH) للهرمون المحفز لقشرة الغدة الكظرية (ACTH).
- الهرمون المحفز لقشرة الغدة الكظرية يستحث إفراز هرمون الكورتيزول، وهرمونات الأندروجين، وعندما يكتفي الجسم منها يتوقف الاستثاث والتحفيز.
- التوتر النفسي يزيد من إفراز هذه الهرمونات، وبالتالي يزيد من نسبة هرمون الكورتيزول في الدم، مما له أثر سلبي على ارتفاع مستويات السكر والضغط في الدم.

طبقات قشرة الغدة الكظرية

- **الطبقة الخارجية:** تسمى القشرة المعدنية، وهي المسؤولة عن إنتاج هرمون الألدوستيرون، ووظيفته تنظيم مستوى ملح الصوديوم والكلوريد، والبوتاسيوم، والهيدروجين في الجسم، وهذه الطبقة تحت سيطرة وتحكم هرمون الرينين المُفرز من الكلى، ويتم إفرازه في حال عدم انتظام نسبة الصوديوم في الدم أو انخفاض الضغط.
- **الطبقة الوسطى:** هي مسؤولة عن إفراز هرمون الكورتيزول، ويسمى "هرمون الحياة"، حيث يلعب دوراً مهماً في النشاط والحيوية، والاستيقاظ، وتنظيم مستوى ضغط الدم الشرياني، والمحافظة على نسبة السكر في الدم بالمعدلات الطبيعية، وهذا الهرمون تحت سيطرة وتحكم الهرمون المحفز لقشرة الغدة الكظرية (ACTH) المُفرز من الفص الأمامي للغدة النخامية.
- **الطبقة الداخلية:** هي مسؤولة عن إفراز هرمونات الأندروجين المتعددة الأنواع في كلا الجنسين، ومن أهم وظائفها: ظهور شعر الإبطين والعانة، وشعر الجسم، وخشونة الصوت، وظهور حب الشباب خلال سنوات المراهقة، وهذه الهرمونات المفترزة تحت سيطرة وتحكم الهرمون المحفز لقشرة الغدة الكظرية المفترز من الفص الأمامي من الغدة النخامية.



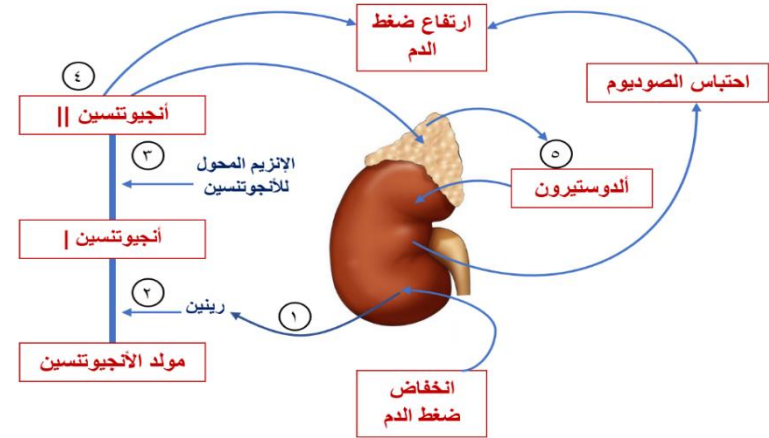


مرض تضخم الغدة الكظرية الخَلقي الوراثي

ب- هرمون الألدوستيرون:

- يختلف معدل الإصابة من دولة لأخرى، ففي المملكة العربية السعودية تحدث حالة بين كل ٥٠٠٠ مولود، وعالمياً تحدث حالة بين كل ١٤,٠٠٠ مولود.
- يعتبر من أهم الأمراض الخَلقية الوراثية المزمنة مدى الحياة.
- ينتج بسبب نقص أحد الإنزيمات المورثة جينياً، والذي يسفر عنه خلل في إنتاج هرمونات قشرة الغدة الكظرية.
- يتسبب نقص إنزيم "٢١-هيدروكسيليز" بحدوث ٩٠٪ من الإصابات بالمرض.
- ينتشر في المجتمعات التي يكثر فيها زواج الأقارب، كما هو الحال في المملكة العربية السعودية، وقد يحدث في بعض العائلات من غير قرابة بين الزوجين.
- يؤدي نقص الإنزيمات الأخرى مثل: إنزيم "١٧-ألفا هيدروكسيليز"، أو إنزيم "٣-بيتا هيدروكسيستيرويد دي هيدروجينيز"، أو إنزيم "١١-بيتا هيدروكسيليز"، أو غيرها من إنزيمات قشرة الغدة الكظرية، إلى الإصابة بهذا المرض، ولكنها أقل شيوعاً من إنزيم "٢١-هيدروكسيليز".
- نوع الوراثة متنحية، ولا تظهر أعراض المرض على الوالدين، بل يتبين أنهما حاملان للجين المسبب له من خلال تحاليل الدم فقط.

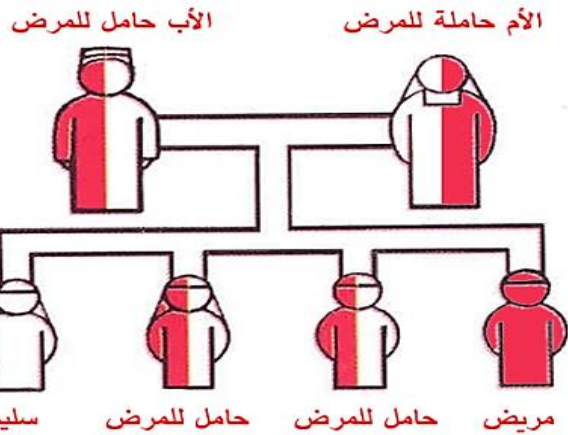
- إفرازه تحت سيطرة هرمون الرينين، الذي يُفرَز من الكليتين، بناءً على مستوى الصوديوم والكلوريد في الدم.
- يساعد في الحفاظ على ضغط الدم في المستوى الطبيعي، بالإضافة إلى التوازن بين الأملاح والماء في الجسم، من خلال مساعدة الكلى على الاحتفاظ بالصوديوم والكلوريد، وإخراج البوتاسيوم، وعندما يقل مستوى هذا الهرمون يحدث انخفاض في ضغط الدم، وخلل في الأملاح.

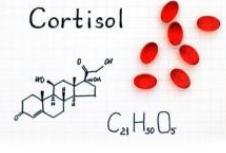


العوامل المحفزة لإفراز هرمون الألدوستيرون

ج- هرمونات الأندروجين الذكورية:

- تُفرَز من الغدة الكظرية، ولها دور خلال فترة الحمل في تكوين الأعضاء التناسلية الخارجية للجنين (الذكوري)، أما الجنين (الأنثوي) فلا حاجة لتكوين الأعضاء التناسلية الخارجية لها.





الأعراض والمضاعفات الناتجة عن (النوع الكلاسيكي)

- تظهر بعد ٧-١٤ يوماً من الولادة وتكون حادة.

نقص هرمون الكورتيزول:

- يؤدي إلى انخفاض مستويات السكر أو ضغط الدم الشرياني، أو ضعف نشاط حديثي الولادة، أو قلة الوزن، أو النوم المستمر، أو ضعف الرضاعة، أو التقفيؤ، أو الإسهال (هذه الأعراض تشابه أعراض النزلة المعويّة لدى حديثي الولادة، لذلك من المهم زيادة الوعي والانتباه لأعراض هذا المرض).

نقص هرمون الألدوستيرون:

- يؤدي إلى هبوط حاد في الدورة الدمويّة أو الضغط الشرياني، أو الجفاف الحاد، أو خلل في مستويات الأملاح في الجسم، وخصوصاً نقص الحاد في الصوديوم والكلوريد مما يسبب تشنجات عصبية، أو الارتفاع الحاد في مستوى البوتاسيوم، مما يؤدي إلى اضطراب في معدّل ضربات القلب والوفاة إذا لم يتم العلاج عاجلاً، وكذلك الحموضة الشديدة في الدم، مما ينجم عنه اضطراب التفاعلات الأيضيّة في الجسم، ما يشكل خطراً على حياة المولود.

زيادة هرمونات الأندروجين:

- ينتج عنه اختلال وتشوهات في مظهر الأعضاء التناسليّة الخارجيّة في كلا الجنسين، ولكن الإناث أكثر تضرراً فيما يتعلق بتشوه الأعضاء التناسلية الخارجيّة؛ بسبب زيادة هرمونات الأندروجين، مما يستوجب تدخلاً جراحياً تجميلاً.

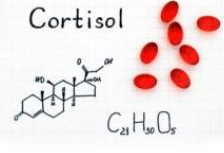
الأنواع

أولاً: "الكلاسيكي": نوع حاد، وتظهر أعراضه عند الولادة.

ثانياً: "غير الكلاسيكي": أقل حدة وتظهر أعراضه في مرحلة الطفولة أو الشباب.

أولاً: تضخم الغدة الكظرية الخَلقي (الكلاسيكي)

- مرض وراثي حاد، ويبقى -بعلم الله- مدى الحياة.
- له نوعان: أحدهما مصحوب بفقد أملاح الصوديوم والكلوريد، والآخر غير مصحوب بفقدانها.
- احتمال تكرار المرض بنسبة ٢٥٪ في كل حمل آخر لدى نفس العائلة.
- هرمونا الكورتيزول والألدوستيرون يكونان منخفضين، أما هرمونات الأندروجين فتكون مرتفعة لدى الذكور والإناث.
- يمكن تشخيص هذا المرض أثناء الحمل.
- إعطاء الأم عقار ديكساميثازون قبل الأسبوع السابع، يقلل هرمونات الذكورة، وبالتالي منع أو تقليل نسبة حدوث اختلال تكوّن الأعضاء التناسليّة الخارجيّة في الإناث، ولكنه لا يمنع حدوث المرض، وهذا العلاج لا يكون بشكل روتيني، وإنما بمناقشة الأم الحامل وموافقتها عليه.
- يمكن تشخيصه عند الولادة بتحليل مركّب "١٧-هيدروكسي بروجيستيرون" خلال ٣-٥ أيام من الولادة، ويتم إجراؤه في المملكة العربية السعودية لكل مولود للكشف المبكر عن هذا المرض؛ لأنه قد يؤدي إلى الوفاة -لا قدر الله- إذا تأخر تشخيصه وعلاجه.
- علاج هذا المرض للمولود يشمل عقاري الهيدروكورتيزون والفلورونيف مدى الحياة.

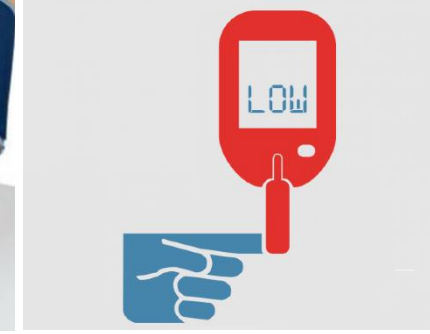


ثانياً: تضخم الغدة الكظرية (غير الكلاسيكي):

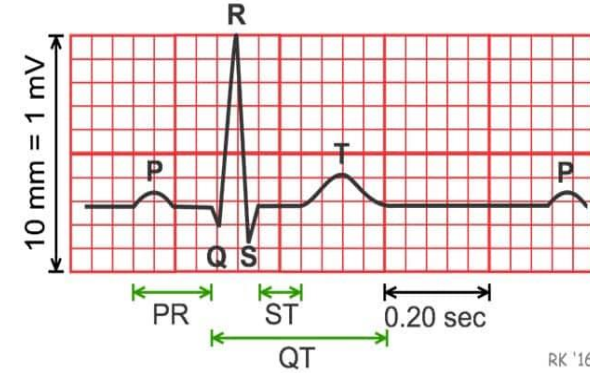
- هذا النوع أقل حدة، ولا تظهر أعراضه عند الولادة، ولكنها تظهر في سنوات الطفولة، ويتم تشخيصه مبكراً بتحليل مركب "١٧-هيدروكسي بروجيسترون".
- لا يؤثر على إنتاج هرمون الكورتيزول أو هرمون الألدوستيرون، لذلك لا يهدد حياة الطفل، ولا يؤدي إلى تشوهات بالأعضاء التناسلية الخارجية لكلا الجنسين.
- تظهر أعراضه في منتصف الطفولة كبلوغ مبكر، ومن أهمها: ظهور شعر الإبطين أو شعر العانة، أو تغير رائحة العرق، أو ظهور حب الشباب، أو النمو السريع المتزايد لقامة الطفل، أو تقدم العمر العظمي لدى الجنسين.
- قد تظهر أعراض زيادة هرمونات الأندروجين في مرحلة الشباب لدى الإناث بمظاهر مختلفة عما تم ذكره، مثل زيادة شعر الجسم، أو ظهور حب الشباب، أو انقطاع الدورة الشهرية، أو تكيس المبايض المتعدد، كذلك في بعض الحالات النادرة لا تظهر أي أعراض غير الإصابة بالعقم.
- هذا النوع يحتاج علاجاً بهرمون الكورتيزول ولكن بجرعات قليلة لكي يحافظ هرمونات الذكورة.



انخفاض الضغط أحد أعراض
نقص هرمون الكورتيزول



نقص هرمون الكورتيزول أحد
أسباب هبوط السكر في الدم



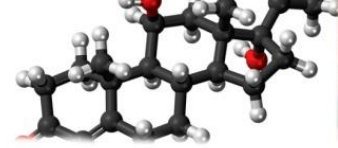
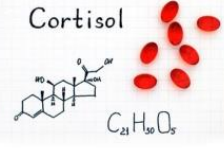
ارتفاع البوتاسيوم يزيد معدل ضربات القلب مما يؤدي إلى الوفاة



حب الشباب وتغير رائحة العرق من أعراض مرض تضخم الغدة
الكظرية غير الكلاسيكي



زيادة هرمونات الأندروجين لدى الإناث تسبب تشوه الأعضاء التناسلية الخارجية



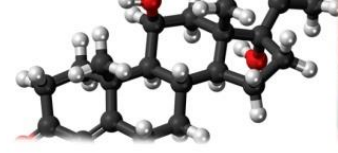
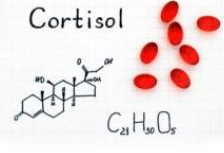
العلاج

- في الحالات الحادة عندما يكون هناك انخفاض في السكر وضغط الدم الشرياني، والجفاف، يجب إعطاء محلول وريدي يحتوي على الصوديوم والكلوريد والجلوكوز بكميات (١٠-٢٠ مليلتر لكل كيلوغرام)، على مدار نصف ساعة؛ وذلك لرفع منسوب الصوديوم والكلوريد والجلوكوز، حيث تكون جميعها ناقصة، ويستمر إعطاء المحاليل حتى يعود الضغط والجلوكوز والأملاح إلى المستويات الطبيعية، ويمكن الطفل من تناول الطعام والشراب عن طريق الفم بدلاً من المحاليل الوريدية.
- حموضة الدم تُعالج بإعطاء محلول الصوديوم بيكربونات عن طريق الوريد.
- يتم علاج ارتفاع البوتاسيوم باستخدام العديد من الأدوية الطبية، مثل عقار صوديوم ريزونيوم، واستنشاق بخاخ الفنتولين، وفي حالة الارتفاع الحاد يتم استخدام محلول يحتوي على الإنسولين والجلوكوز.
- يستخدم عقار الفلورونيف لتعويض نقص هرمون الألدوستيرون، ويجب إعطاؤه في حالات فقدان الأملاح من هذا المرض.
- يُعوّض نقص الكورتيزول بعقار الهيدروكورتيزون خلال فترة النمو؛ حيث إنه لا يعيق النمو، ولا يسبب السمنة، ويجب تناوله ثلاث مرات يومياً بانتظام، حيث إن تجاهل أي جرعة قد يؤدي إلى العديد من الاضطرابات الصحية.
- إذا لم يتوفّر عقار الهيدروكورتيزون فمن الممكن استخدام الأنواع البديلة، مثل بريديزولون (الذي تبلغ قوّته خمسة أضعاف قوّة الهيدروكورتيزون)، أو عقار ديكساميثازون (تبلغ قوّته ٤٠ ضعف قوّة الهيدروكورتيزون)، ويمكن استخدام هذه العقاقير بعد البلوغ.

الفحوصات التشخيصية

- تحليل مركّب "١٧-هيدروكسي بروجيسترول" في كلا نوعي مرض تضخّم الغدّة الكظرية الخلقية الوراثي "الكلاسيكي" و"غير الكلاسيكي"، وتكون نسبته مرتفعة، وقد تكون زيادته خادعة لدى المواليد الخُدج، أو إذا تم فحصه مبكراً في اليومين الأولين من الولادة، أو إذا كان مريضاً.
- تحليل هرمون الكورتيزول في الدم عند الثامنة صباحاً وتكون نسبته ناقصة، وتحليل الهرمون المحفّز لقسرة الغدّة الكظرية وتكون نسبته مرتفعة.
- تحليل هرمون الألدوستيرون في الدم وتكون نسبته ناقصة، وتحليل هرمون الرينين وتكون نسبته مرتفعة.
- تحليل هرمونات الأندروجين، وتشمل: التستوستيرون، والأندروستيديون، وديهيدرو إيبي أندروستيديون وتكون جميعها مرتفعة.
- تحاليل السكر والأملاح في الدم، وتشير إلى نقص السكر والصوديوم والكلوريد في الدم، وزيادة نسبة البوتاسيوم.
- تحليل الغازات في الدم، وتشير إلى وجود حموضة.





مضاعفات عدم انتظام علاج تضخم الغدة الكظرية

- لا يتوقع حدوث مضاعفات من عقار الهيدروكورتيزون؛ لأن الجرعات الموصوفة للمريض هي جرعات تعويضية (تكملة الناقص) ولا تزيد على حاجة الجسم، وبالتالي لا يتوقع حدوث آثار جانبية، مثل: البدانة، أو قصر القامة، أو ارتفاع ضغط الدم الشرياني، أو ارتفاع مستوى السكر في الدم، أو هشاشة العظام، أو متلازمة كوشينج، ومع ذلك، يجب التأكد دائماً من عدم وجود مضاعفات في كل زيارة للمريض.
- قد يؤدي إلى ظهور الأورام الحميدة في الغدة الكظرية، أو الخصيتين عند الذكور، مع احتمال حدوث العقم وعدم القدرة على الإنجاب.
- إذا لم يؤخذ العلاج بانتظام، فقد يؤدي ذلك إلى البلوغ المبكر، بالإضافة إلى تصبغ الجلد واسمرار لون البشرة.

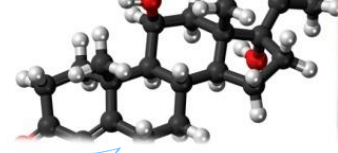
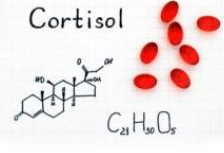


عدم انتظام علاج مرض تضخم الغدة الكظرية يؤدي إلى البلوغ المبكر



- في حالات المرض وارتفاع درجة الحرارة والالتهابات الطارئة، تجب مضاعفة جرعة عقار الهيدروكورتيزون، حتى يتم الشفاء من الأعراض المرضية، أما في حالات الإسهال أو القيء فيجب إعطاء الهيدروكورتيزون عن طريق الحقن العضلي أو الوريدي.
- أقراص ملح الصوديوم والكلوريد يحتاجها المولود منذ الولادة إلى عمر ١٢ شهراً؛ لتعويض نقصها في الجسم.

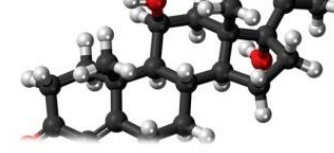
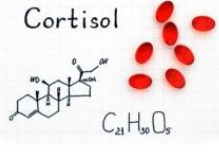
- الهدف من علاج مرض تضخم الغدة الكظرية الوراثي هو تعويض نقص هرموني الكورتيزول والألدوستيرون، وكبح جماح هرمونات الأندروجين الذكورية المرتفعة، وبالتالي يجب الحرص الشديد على تناول العلاج والمراجعة المستمرة للطبيب المعالج، حيث إن الجرعات التعويضية تختلف كميتها حسب طول ووزن المريض.
- يجب عمل التحاليل الهرمونية كل ثلاثة أشهر.



الخلاصة

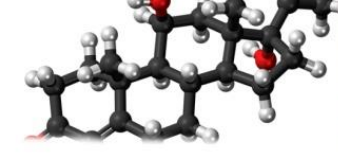
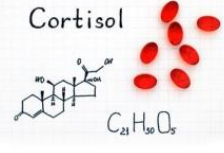
- يحتاج المريض مدى الحياة إلى عقار الهيدروكورتيزون بانتظام وحرص شديد، وهو البديل لنقص هرمون الكورتيزول في الدم، ويجب تقسيم الجرعة إلى ثلاث مرّات في اليوم؛ لأنه قصير المفعول.
- الحرص على مراجعة الطبيب باستمرار كل ثلاثة أشهر للتأكد من النمو الطبيعي للطفل، وعدم وجود أي علامات أخرى لهذا المرض.
- عقار الفلورونيف هو بديل عن هرمون الألدوستيرون، ويؤخذ مرة واحدة يومياً في معظم الحالات، وأحياناً يتم تناوله مرتين في اليوم.
- إضافة إلى عقاري الهيدروكورتيزون والفلورونيف، يجب إعطاء ملح الصوديوم والكلوريد كداعمين خارجيين لآتزان نسبة الصوديوم في الدّم حتى عمر 6-12 شهراً.
- عند اكتمال بلوغ الطفلة أو الطفل المصاب بهذا المرض، يمكن تحويل عقار الهيدروكورتيزون لبديله، وهو بريديزولون (الذي تبلغ قوّته خمسة أضعاف قوّة الهيدروكورتيزون)، أو استخدام عقار ديكساميثازون.

- تضخم الغدة الكظرية الخَلقي هو مرض وراثي، ويستمر علاجه مدى الحياة (بعلم الله سبحانه وتعالى).
- المواليد الذكور لا تكون لديهم تشوّهات جنسيّة، على نقيض الإناث اللواتي تظهر عليهنّ سمات تشوّه وغموض الأعضاء التناسليّة الخارجيّة عند الولادة.
- تحليل مركّب "17-هيدروكسي بروجيسترون" في الدم من أهمّ التحاليل لهذا المرض، بالإضافة إلى تحاليل الهرمونات الأخرى مثل: الكورتيزول، والألدوستيرون، والرنينين، والهرمون المحفز لقشرة الغدّة الكظرية، وجميعها مهمّة لتشخيص ومتابعة من لديهم هذا المرض.
- يمكن تشخيص هذا المرض خلال فترة الحمل عن طريق أخذ عيّنة من المشيمة، وكذلك من السائل الأمنيوني لاكتشاف هذا المرض لمن لديهم تاريخ عائلي، أو طفل مصاب بهذا المرض.



- عند حدوث أي أعراض مَرَضِيَّة، وفي حالة ارتفاع درجة الحرارة، وكذلك عند حدوث ضغط نفسي وجسدي، تجب مضاعفة الجرعة في تلك الفترة حتى الانتهاء من هذه الأعراض، ثم الرجوع إلى الجرعات الأساسية مباشرة.
- إذا أصيب الطفل بالإسهال أو القيء، فيجب حقن عقار الكورتيزول عن طريق الوريد أو العضل، وذلك بمراجعة أقرب مركز صحي.
- في حالة السفر يجب أن يكون لدى أهل المريض تقرير طبي يوضِّح حالته، ونوع العلاج، وجرعته؛ حتى يعرف الطبيب المعالج في الدولة الأخرى حالة هذا المريض.
- إذا احتاج مريض القصور الكظري المزمن إلى أي عملية جراحية تتطلب تخديراً كاملاً، فيجب حقنه بمحاليل الملح والكورتيزول صباح يوم العملية، ويستمر هذا العلاج حتى يتعافى المريض كلياً من التخدير، ويكون قادراً على تناول الأدوية عن طريق الفم، بعد ذلك تُعاد جرعات هرمون الكورتيزول عن طريق الفم.

- نسبة هرمونات الأندروجين مرتفعة لدى الإناث المصابات بهذا المرض، وقد تشكّل ضرراً لهن من خلال ظهور سمات الذكورة لديهنّ، كزيادة حجم العضلات وظهور شعر في أماكن مختلفة من أنحاء الجسم، وزيادة خشونة الصوت، وظهور حبّ الشباب، وكذلك سلوكهنّ الرجولي، بسبب ارتفاع هرمونات الأندروجين لديهنّ، سواء كان ذلك الارتفاع أثناء الحمل أو أثناء فترات الحياة.
- جرعة الهيدروكورتيزون المستخدمة في علاج المرض هي جرعة تعويضية مكّملة للنقص، وليست جرعة عالية، لذلك إذا كانت تحت إشراف طبيب متخصص في مجال هرمونات (الغدد الصماء) فإننا لا نتوقع -إن شاء الله- أي مضاعفات من هذا العلاج.
- إذا لم يؤخذ العلاج بانتظام، فقد يؤدي ذلك إلى البلوغ المبكر، بالإضافة إلى تصبُّع الجلد واسمرار لون البشرة.



الخاتمة

وبعد...

فقد اجتهدتُ لتعريف القارئ وتقريب الصورة له

وأوجزت باختصار كل ما يتعلق

بمرض تضخم الغدة الكظرية الخَلقي

الوراثي لدى الأطفال

وإلى كل من تصفح الكتاب أو استفاد منه

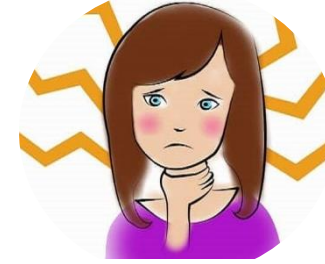
ولو بمعلومة وغيّرتَه إلى الأحسن

أرجو ألا ينسى مؤلفه ومن أعانَه ووالديه وجميع
المسلمين

من دعوة في ظهر الغيب

وصلّى الله وسلّم على سيدنا محمد.

المؤلف



خشونة
الصوت



ظهور الشعر في الجسم



ظهور حب الشباب



العنف في السلوك
بسبب الهرمونات
الذكورية

الأعراض الناتجة عن إهمال العلاج لدى الإناث المصابات بمرض
تضخم الغدة الكظرية الخَلقي الوراثي