

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია

Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)

ინფორმაცია მშობლებისათვის

საინფორმაციო ფურცელი მოიცავს ზოგად ინფორმაციას თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის (CAH) შესახებ. ყოველი ბავშვი განსხვავებულია და ზოგიერთი დებულება შესაძლოა არ იყოს თქვენი შვილის მდგომარეობის შესაბამისი. მკურნალობის შესახებ რჩევების მისაღებად მიმართეთ ექიმს.

განასხვავებენ თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის მრავალ ტიპს. ეს დოკუმენტი აღწერს 21-ჰიდროქსილაზას დეფიციტს (21-OHD), რომელიც თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის შემთხვევების დაახლოებით 95%-ს შეადგენს. დაავადების სხვა ტიპების შესახებ ამ დოკუმენტში ინფორმაცია მოცემული არ არის, თუმცა ეს ტიპები დოკუმენტის ბოლოშია ჩამოთვლილი.

შექმნილია newbornscreening.info-ს მიერ.

რა არის თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია?

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია არის მემკვიდრეობითი დაავადება, რომელიც გავლენას ახდენს თირკმელზედა ჯირკვლებზე და იწვევს ჯანმრთელობის მთელ რიგ პრობლემებს.

თირკმელზედა ჯირკვალი არის კონუსის ფორმის წყვილი ორგანო, რომელიც თითოეული თირკმლის თავზეა განლაგებული. თირკმელზედა ჯირკვალი წარმოქმნის სხეულის ჯანსაღი ფუნქციონირებისათვის აუცილებელ უამრავ ჰორმონს. „თანდაყოლილი“ ნიშნავს, რომ მდგომარეობა გვხვდება დაბადებისთანავე, „ჰიპერპლაზია“ კი ნიშნავს „მეტისმეტად დიდს“. თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის დროს თირკმელზედა ჯირკვლები საკმარისი რაოდენობით ვერ გამოიმუშავენ ჰორმონ კორტიზოლს. კორტიზოლის წარმოსაქმნელად ჯირკვლები უფრო მეტს მუშაობენ, ამიტომ ისინი ზომაში მატულობენ და შედეგად ვითარდება ჰიპერპლაზია.

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიით დაავადებული ბავშვები მრავალი ფიზიკური ცვლილებით იზადებიან. ხშირ შემთხვევაში მათი თირკმელზედა ჯირკვლები ჩვეულებრივზე დიდია, დაბადებისასაც კი. დაავადებული გოგონები შეიძლება დაიბადონ მასკულინური გარე სასქესო ორგანოებით. ბიჭებშიც და გოგონებშიც მკურნალობის გარეშე პუბერტული ასაკის დაწყებამდე ვითარდება ადრეული სქესობრივი მომწიფების ნიშნები.

რა იწვევს თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილ ჰიპერპლაზიას?

ჩვეულებრივ, თირკმელზედა ჯირკვალი წარმოქმნის სხვადასხვა ჰორმონს, მათ შორის კორტიზოლს, ალდოსტერონსა და ანდროგენებს. ჰორმონები ქიმიური ნივთიერებებია, რომლებიც აგზავნიან შეტყობინებებს სხეულის სხვადასხვა ორგანოსა თუ ქსოვილში და აძლევენ მათ კონკრეტულ დავალებებს.

დაავადება ვითარდება, როდესაც კონკრეტული ფერმენტი, სახელად 21-ჰიდროქსილაზა (21-OH), არ წარმოიქმნება ან არ მუშაობს სწორად. ეს ფერმენტი თირკმელზედა ჯირკვლებში კორტიზოლისა და ალდოსტერონის წარმოქმნას უწყობს ხელს, რის შემდეგაც ისინი გამოიყოფა ორგანიზმის საჭიროების შემთხვევაში.

კორტიზოლის ერთ-ერთი მთავარი ამოცანა გლუკოზის ნორმალურ დონეზე შენარჩუნებაა. კორტიზოლი იცავს სხეულს ფიზიკური ან ემოციური სტრესის დროს, მაგალითად: ქირურგიული ოპერაციის ან ავადმყოფობისას. ის არეგულირებს იმუნურ პასუხსა და ანთებით რეაქციებს, რათა ჩვენი სხეული გაუმკლავდეს ინფექციას ან დაავადებას.

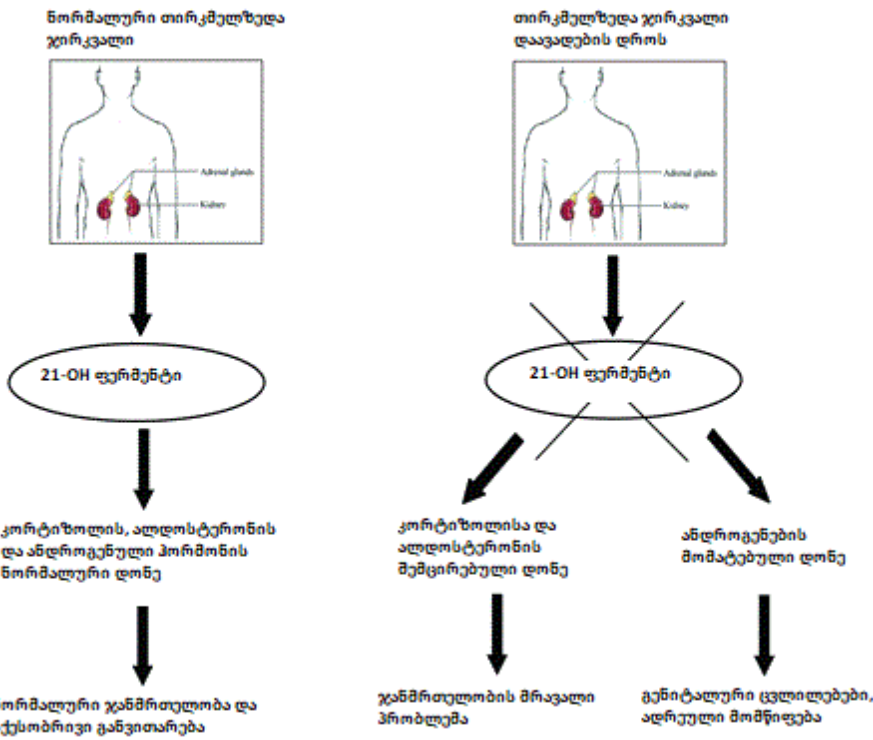
თირკმელზედა ჯირკვლების მიერ წარმოქმნილი კიდევ ერთი ჰორმონი არის ალდოსტერონი. ალდოსტერონი სისხლში გამოიყოფა, როდესაც არტერიული წნევა ძალიან დაბლა ეცემა. ის ეუბნება თირკმლებს, რომ მარილი და წყალი შარდიდან გადაიყვანოს სისხლში, აბრუნებს არტერიულ წნევას ნორმალურ დონეზე და ხელს ორგანიზმს ხელს უშლის ზედმეტი სითხის დაკარგვაში. ბავშვები, რომელთაც აქვთ დაავადების მარილდამკარგველი ტიპი, ვერ

წარმოქმნიან საკმარის ალდოსტერონს, რის შედეგადაც კარგავენ მარილსა და წყალს შარდით, ვითარდება გაუწყლობა და ძალიან დაბლა ეცემა არტერიული წნევა. სწრაფი მკურნალობის გარეშე ეს მდგომარეობა შესაძლოა სიცოცხლისთვის საშიში იყოს.

თირკმელზედა ჯირკვლის მიერ წარმოქმნილი სხვა ჰორმონი არის მამრობითი სქესის ჰორმონები - ანდროგენები. თირკმელზედა ჯირკვალი მცირე რაოდენობით ასევე წარმოქმნის ქალის ჰორმონებს.

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის უმეტეს შემთხვევაში ანდროგენული ჰორმონები ჭარბად, კორტიზოლი და ალდოსტერონი კი არასაკმარისად წარმოიქმნება. გოგონებში ანდროგენული ჰორმონების სიჭარბე გარეთა სასქესო ორგანოების მასკულინურ ცვლილებებს იწვევს. ანდროგენების მაღალი დონის შედეგად ბიჭებშიც და გოგონებშიც ვითარდება ბევრად ადრეული სქესობრივი განვითარება.

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია (CAH)



რა შეიძლება მოხდეს მკურნალობის გარეშე?

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის შედეგები შეიძლება მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს სხვადასხვა ადამიანში. ქვემოთ მოცემულია ამ დაავადების სხვადასხვა ტიპი.

ბავშვთა უმეტესობას, რომელთაც დაავადება ახალშობილთა სკრინინგის შედეგად აღმოაჩნდათ, აქვს კლასიკური ფორმა. კლასიკური დაავადების მარილდამკარგველი ფორმა სერიოზული მდგომარეობაა, რომელიც დაუყოვნებლივ საჭიროებს მკურნალობას. კლასიკური დაავადების სხვა ტიპია მარტივი ვირილური ფორმა. ასეთ ბავშვებს არ აქვთ ჯანმრთელობის გადაუდებელი პრობლემები, მაგრამ მათ მაინც სჭირდებათ მკურნალობა.

ახალშობილთა სკრინინგის შედეგად გამოვლენილ ბავშვთა მცირე რაოდენობაში გვხვდება უფრო მსუბუქი ანუ არაკლასიკური ფორმა, რაც ჯანმრთელობის ნაკლებ პრობლემებთანაა დაკავშირებული. არაკლასიკური ფორმის სიმპტომები განსხვავებულია ინდივიდებში.

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის კლასიკური ანუ მარილდამკარგველი ფორმა

კლასიკური ფორმის მქონე ჩვილების დაახლოებით 75%-ს აქვს მარილდამკარგველი ტიპის დაავადება. ამ დროს კორტიზოლი და ალდოსტერონი ძალიან მცირე რაოდენობით წარმოიქმნება, ანდროგენები კი ჭარბად. ალდოსტერონის სიმცირის გამო ბავშვები შარდით კარგავენ წყლისა და მარილების დიდ რაოდენობას. შედეგად შესაძლოა სწრაფად განვითარდეს დეჰიდრატაცია და დაეცეს არტერიული წნევა, რაც გადაუდებელი მკურნალობის გარეშე სიცოცხლისთვის საშიში მდგომარეობაა.

მარილდამკარგველი ტიპის მქონე ჩვილებში პირველივე კვირებში შესაძლოა გამოვლინდეს შემდეგი ნიშნები:

- კვების პრობლემები
- უსუსურობა და ძილიანობა
- ღებინება
- დიარეა
- გაუწყლოება
- წონაში დაკლება
- დაბალი არტერიული წნევა
- სისხლში ნატრიუმის დაბალი დონე
- სისხლის მჟავიანობის მომატება, რომელსაც მეტაბოლური აციდოზი ეწოდება

მკურნალობის გარეშე მძიმე დეჰიდრატაცია იწვევს შოკს, რომლის დროსაც ტვინსა და სხვა ორგანოებს ვერ მიეწოდება საკმარისი რაოდენობით სისხლი. ამას ეწოდება თირკმელზედა ჯირკვლის კრიზი, რომლის ნიშნებია:

- კონფუზია
- გაღიზიანება
- გულისცემის სიხშირის მატება
- კომა

თირკმელზედა ჯირკვლის კრიზი ალდოსტერონის მკვეთრი სიმცირის გამო შეიძლება განვითარდეს ადრეულ პერიოდში - ერთი კვირიდან ერთი თვის ასაკამდე. მკურნალობის გარეშე სიკვდილის რისკი მაღალია.

თირკმელზედა ჯირკვლის კრიზის განვითარების რისკი ავადობის ან სტრესის დროს იმატებს მაშინაც კი, როდესაც მიმდინარეობს ადექვატური მკურნალობა. ავადმყოფობისას ან სტრესის დროს სხეულს თირკმელზედა ჯირკვლის ჰორმონები ჩვეულებრივზე მეტი რაოდენობით სჭირდება. შესაბამისად, ბავშვმა ამ დროს მეტი რაოდენობით წამალი უნდა მიიღოს თირკმელზედა ჯირკვლის კრიზის თავიდან ასაცილებლად.

მარილდამკარგველი ფორმის მქონე ყველა ბავშვს აქვს დაავადებისთვის დამახასიათებელი ყველა სხვა ნიშან-თვისებაც, რომელიც ქვემოთაა მოცემული. მარილდამკარგველი ფორმის მქონე გოგონებს, როგორც წესი, აქვთ სასქესო ორგანოების მასკულინური ცვლილებები, ვიდრე მარტივი ვირილური ფორმის მქონე გოგონებს.

კლასიკური ფორმა – მარტივი ვირილური ტიპი

დაავადების მქონე ჩვილების დაახლოებით 25%-ში ვითარდება მარტივი ვირილური ტიპი. ამ შემთხვევაში თირკმელზედა ჯირკვლები წარმოქმნიან საკმარისი რაოდენობის ალდოსტერონს, მაგრამ არასაკმარის კორტიზოლს; ანდროგენები ამ შემთხვევაშიც ჭარბად წარმოიქმნება.

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის კლასიკური ვარიანტი ორგანიზმზე გავლენას ჯერ კიდევ დაბადებამდე ახდენს: ნაყოფში ჭარბად წარმოიქმნება ანდროგენული ჰორმონები, რის შედეგადაც მდედრობითი სქესის ნაყოფში ვითარდება მამრობითი სქესისთვის დამახასიათებელი ნიშნები. კლასიკური ფორმის მქონე გოგონებში ხშირად გვხვდება გადიდებული კლიტორი. ზოგიერთ გოგონაში ეს არაა ძალიან შესამჩნევი, მაგრამ ზოგიერთ შემთხვევაში კლიტორი შესაძლოა ჰგავდეს პატარა პენისს. ახალშობილ გოგონათა სასქესო ბაგეები შესაძლოა იყოს ერთმანეთთან შერწყმული, დანაოჭებული და მამრობითი სკროტუმის მსგავსი. ზოგიერთ ახალშობილ გოგონაში ეს ცვლილებები ნაკლებადაა გამოხატული. ანდროგენული ჰორმონების მაღალი დონე გავლენას არ ახდენს საშვილოსნოსა და საკვერცხეებზე, შესაბამისად, ისინი ნორმალურად ვითარდება.

მკურნალობის გარეშე გოგონებში შესაძლოა განვითარდეს მამაკაცისთვის დამახასიათებელი ნიშნები და ქცევები. ზოგიერთი ცვლილება შეიძლება იყოს:

- ბოხი, უხეში ხმა
- ჭარბთმიანობა სახესა და სხეულზე
- იშვიათი მენსტრუალური ციკლი ან ძალიან მცირე გამონადენიანი და არარეგულარული ციკლი
- ადრეული პუბერტატული ცვლილებები, როგორცაა თმისა და ბოქვენის არეში
- მძიმე აკნე

- მამაკაცის ტიპის სიმელოტე (თმის ცვენა საფეთქლის არეში)

ბიჭებს, რომლებსაც არ უტარდებათ მკურნალობა, შეიძლება ჰქონდეთ შემდეგი ნიშნები:

- კუნთების ზრდა ადრეულ ასაკში
- ბავშვობის ასაკში თმისა და ილიისა და ბოქვენის არეში
- პენისის გადიდება ბავშვობის ასაკში
- ხმის ადრეული დაბოხება
- წვერის ნაადრევი განვითარება
- ჩვეულებრივზე პატარა სათესლე ჯირკვლები
- მძიმე აკნე

ბიჭებშიც და გოგონებშიც პუბერტული ცვლილებები ზოგჯერ ვითარდება - ორიდან ოთხ წლის ასაკამდე. ბიჭებიც და გოგონებიც ბავშვობაში შეიძლება გაიზარდონ სწრაფად, თუმცა მოზრდილ ასაკში მაინც ტანდაბლები იყვნენ. ანდროგენების ჭარბი გამომუშავება იწვევს სწრაფ ზრდას. ანდროგენები იწვევენ მოზრდილ ასაკში ტანდაბლობასაც, ვინაიდან მათი გავლენით ადრეულადვე იხურება ძვლის ზრდის ზონები.

ზოგ ზრდასრულ, დაავადებულ ადამიანს მკურნალობის გარეშე აქვს უნაყოფობისა და დაორსულების პრობლემები.

მარტივი მავირილიზებული ფორმის დროს ბავშვებს აქვთ თირკმელზედა ჯირკვლის კრიზის განვითარების რისკი, თუმცა ნაკლებად მძიმე, ვიდრე სხვა მარილმკარგავი ტიპის ფორმის შემთხვევაში. მწვავე დაავადება ან სტრესი ზრდის სხეულის კორტიზოლზე მოთხოვნილებას. ჯანმრთელობის პრობლემების განვითარების რისკი იზრდება, თუ ავადობის ან სტრესის დროს ბავშვები არ მიიღებენ მედიკამენტების გაზრდილ დოზას.

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის არაკლასიკური (გვიანი დასაწყისის) ფორმა

არაკლასიკური ფორმას, რომელსაც ასევე უწოდებენ გვიანი დასაწყისის ტიპს, კლასიკურ ფორმასთან შედარებით უფრო მსუბუქი სიმპტომები ახასიათებს. სიმპტომები შეიძლება სხვადასხვანაირად გამოვლინდეს. არაკლასიკური ფორმის უმრავლეს შემთხვევაში სიმპტომები ვლინდება ბავშვობაში, მოზარდობაში ან ადრეულ ზრდასრულ ასაკში. ზოგიერთ ადამიანს სიმპტომები არასოდეს უვითარდება. ახალშობილთა სკრინინგს შეუძლია გამოავლინოს დაავადების არაკლასიკური ფორმის ზოგიერთი, თუმცა არა ყველა შემთხვევა.

არაკლასიკური ფორმის მქონე ბავშვები, როგორც წესი, ჯანმრთელები არიან დაბადებიდან და მათი სასქესო ორგანოები ნორმალური აგებულებისაა. ისინი არ კარგავენ მარილს და არ ემუქრებათ თირკმელზედა ჯირკვლის კრიზი.

არაკლასიკური ფორმის მქონე ბავშვებსა და მოზარდებში წარმოიქმნება კორტიზოლის თითქმის ნორმალური და ალდოსტერონის ნორმალური რაოდენობა. თუმცა მათ ჭარბად აქვთ 17-ჰიდროქსიპროგესტერონი (17-OHP) - ქიმიური ნივთიერება, რომელიც გამოიყენება

კორტიზოლის წარმოსაქმნელად. ამ პირებში შესაძლოა ჭარბად წარმოიქმნას ანდროგენული ჰორმონებიც.

როგორც მამაკაცებში, ასევე ქალებში, არაკლასიკური ფორმის დროს შესაძლოა შეგვხვდეს:

- სწრაფი ზრდა ბავშვობაში და ადრეული მოზარდობის ასაკში, ზრდასრულობაში კი ტანდაბლობა
- მძიმე აკნე
- ადრეული სქესობრივი მომწიფება ილიისა და ბოქვენის თმის განვითარებით, სხეულის დამახასიათებელი სუნით ადრეულ ასაკში
- ჭარბი თმიანობა სახეზე და სხეულის სხვა ნაწილებზე
- მამაკაცის ტიპის სიმელოტე (თმის ცვენა საფეთქლის არეში)

გოგონებსა და ქალებს შეიძლება ჰქონდეთ:

- მამაკაცის მსგავსი ცვლილებები გარეგნობასა და ქცევაში
- არარეგულარული მენსტრუაცია ან მენსტრუაციის ადრეული დაწყება
- უნაყოფობა
- პოლიკისტური საკვერცხის სინდრომი

ბიჭებს შეიძლება ჰქონდეთ:

- წვერის ადრეული ზრდა
- გადიდებული პენისი
- მცირე ზომის სათესლე ჯირკვლები

როგორია მკურნალობა?

ძალიან მნიშვნელოვანია კლასიკური ფორმის მქონე ჩვილების ადრეული დიაგნოსტიკა. ადრეული დიაგნოსტიკის საშუალებით შესაძლებელია მკურნალობის დაბადებიდანვე დაწყება, რაც ხელს უწყობს დაავადების სიმძიმის შემცირებას.

კლასიკური ფორმის სამკურნალო მთავარი პრეპარატია ჰიდროკორტიზონი (მას ასევე უწოდებენ კორტიზონს), რომელიც მიიღება აბის სახით. ეს წამალი ანაცვლებს კორტიზოლს, რომელსაც თქვენი ბავშვი დამოუკიდებლად ვერ გამოიმუშავებს. ის ყოველდღიურად უნდა იქნას მიღებული მთელი ცხოვრების განმავლობაში.

კორტიზონით მკურნალობა

მკურნალობის მთავარი გზა კორტიზოლის ჩანაცვლებაა, რომელსაც თირკმელზედა ჯირკვალი ვერ წარმოქმნის. ჰიდროკორტიზონი კორტიზოლის სინთეზური ფორმაა და მიიღება აბის სახით. ეს მკურნალობა ამცირებს ანდროგენების რაოდენობას, ხელს უშლის სქესობრივი მომწიფების ადრეულ განვითარებას და ხელს უწყობს უფრო ტიპიურ ზრდა-

განვითარებას. თქვენი ექიმი მეთვალყურეობას გაუწევს თქვენი შვილის ზრდას, სქესობრივ მომწიფებას, არტერიულ წნევას და ჰორმონების დონეს მთელი ბავშვობის განმავლობაში. მედიკამენტების დოზა შეიცვლება სიმპტომების მიხედვით მთელი სიცოცხლის განმავლობაში.

მნიშვნელოვანია, ყოველთვის დაიცვათ ექიმის მითითებები იმის შესახებ, თუ რა დოზით უნდა მისცეთ კორტიზონი თქვენს შვილს. გადაჭარბებულმა კორტიზონმა შეიძლება გამოიწვიოს კუშინგის სინდრომის დროებითი სიმპტომები, ამიტომ აუცილებელია მედიკამენტის დოზის საგულდაგულოდ შერჩევა თქვენი შვილის სიმაღლის, წონისა და აქტივობის დონის გათვალისწინებით. კუშინგის სინდრომის ნიშნებია: კანზე სტრიები, დამრგვალებული სახე, წონის მატება, მაღალი არტერიული წნევა და ძვლის სიმკვრივის შემცირება.

გარდა ამისა, ექიმი მოგცემთ მითითებებს მწვავე ავადმყოფობის დროს ჰიდროკორტიზონის დოზის გაზრდის შესახებ. აუცილებლად მიმართეთ ექიმს მედიკამენტის დოზირებასთან დაკავშირებით კითხვების შემთხვევაში. ავადობისას ან სტრესის დროს ორგანიზმს სჭირდება მეტი რაოდენობით კორტიზოლი. თქვენი ექიმი გაგიზრდით კორტიზონის დოზას, როდესაც ბავშვი არის ავად ან საჭიროებს ოპერაციას. თუ თქვენი შვილი ავად არის და არ შეუძლია აბების მიღება, შეიძლება საჭირო გახდეს კორტიზონის ინექციები.

თქვენმა ექიმმა შეიძლება გირჩიოთ, რომ ყოველთვის თან გქონდეთ გადაუდებელი დახმარების წერილი, სადაც მოცემული იქნება ავადმყოფობის დროს თქვენი ბავშვის დასახმარებლად საჭირო ნაბიჯები. სასურველია, ამ ბავშვებმა ატარონ სპეციალური სამედიცინო სამაჯური.

ჰიდროკორტიზონის მიღება აუცილებელია მთელი ცხოვრების განმავლობაში. წამლის შეწყვეტის შემთხვევაში განვითარდება დაავადების სიმპტომები.

ქირურგიული ოპერაცია კლასიკური ფორმის მქონე გოგონებისათვის

გოგონებს, რომლებიც იბადებიან გადიდებული კლიტორით ან სასქესო ბაგეების ცვლილებებით, შესაძლოა ჩაუტარდეთ ქირურგიული ჩარევა გარეთა სასქესო ორგანოების უფრო ქალურისკენ შესაცვლელად. კლასიკური ფორმის მქონე ზოგიერთ ქალს არ ჩატარებია ქირურგიული ჩარევა, ზოგის მშობლებმა კი გადაწყვიტეს ოპერაციის ჩატარება. ეს არის რთული გადაწყვეტილება, რომელიც მშობლებმა უნდა მიიღონ ექიმების დახმარებით. მშობლებს, რომლებიც არ არიან დარწმუნებულნი ქირურგიულ ჩარევაში, შეიძლება სურდეთ გაისაუბრონ სხვა ოჯახებთან, რომელთაც მსგავსი გადაწყვეტილებები ჰქონდათ მისაღები.

მაკორექტირებელი ქირურგიული ოპერაციის არჩევის შემთხვევაში, ოპერაცია შეიძლება ჩატარდეს ერთიდან სამ წლის ასაკამდე. კლიტორზე ქირურგიული ჩარევის შემთხვევაში მოცილდება ჭარბი ქსოვილი, მაგრამ კლიტორი ხელუხლებლად დარჩება. გარეთა სასქესო ბაგეების გამოყოფისა და ნორმალური საშოს შესაქმნელი ოპერაცია ხშირად გადადებულია

მოზარდობის პერიოდამდე. გაესაუბრეთ თქვენს ექიმს ქირურგიული ჩარევის რისკებისა და სარგებლის შესახებ.

ტანდაბლობის თავიდან ასაცილებელი მკურნალობა

ექიმმა შესაძლოა პერიოდულად ჩაატაროს რენტგენოლოგიური გამოკვლევა თქვენი შვილის ძვლოვანი ასაკის შესამოწმებლად. ეს საშუალებას აძლევს გითხრათ, იზრდება თუ არა თქვენი ბავშვი ძალიან სწრაფად. ის ასევე გვიჩვენებს, ძვლის ზრდის ზონები ჯერ კიდევ ღიაა თუ იხურება ადრინადად.

სპეციფიკურმა მედიკამენტებმა შეიძლება ხელი შეუწყოს სიმალლეში ზრდას იმ ბავშვებსა და მოზარდებში, რომელთაც აქვთ ადრეული ზრდის უკმარისობის ნიშნები. ზოგიერთი მედიკამენტი ამცირებს ანდროგენების დონეს. თუ თქვენ გაქვთ შეკითხვები თქვენი შვილის ზრდის შესახებ, გაესაუბრეთ ექიმს ამ მკურნალობის ხარჯებისა და სარგებლის შესახებ.

ადრეული სქესობრივი მომწიფების მკურნალობა

ბავშვებს, რომლებსაც მცირე ასაკში უვითარდებათ სქესობრივი მომწიფების ცვლილებები, ზოგიერთ შემთხვევაში მკურნალობენ მედიკამენტებით, რომლებიც ამცირებენ ანდროგენული ჰორმონების რაოდენობას. თქვენი ექიმი გაგესაუბრებათ ამ მედიკამენტების შესახებ, თუ გამოვლინდება ადრეული სქესობრივი მომწიფების ნიშნები.

კლასიკური დაავადების დამატებითი მკურნალობა - მარილდამკარგველი ტიპი

მარილდამკარგველი ფორმის შემთხვევაში ბავშვებმა უნდა მიიღონ დამატებითი მედიკამენტი - ფლორინეფი. ფლორინეფი (9ა-ფლუდროკოტიდოკორტიზონი) არის მარილის შემანარჩუნებელი პრეპარატი, რომელიც ანაცვლებს ალდოსტერონს. იგი მიიღება აბის სახით.

მარილდამკარგველი ფორმის მქონე ბავშვებმა უნდა დაიცვან დიეტა, რომელიც ჩვეულებრივზე მეტ მარილს შეიცავს. გარდა ამისა, გაუწყლოების თავიდან ასაცილებლად, ექიმმა შეიძლება გირჩიოთ მარილის ტაბლეტების მიღება. მნიშვნელოვანია, დაიცვათ ექიმის მითითებები, თუ რამდენი მარილი უნდა მიიღოს თქვენმა შვილმა. მედიკამენტების მიღებისას ბავშვთა უმეტესობას არ სჭირდება მარილის დამატება დიეტაში.

არაკლასიკური ფორმის მკურნალობა

არაკლასიკური ფორმის მქონე ადამიანების ნაწილს არ სჭირდება მკურნალობა და შესაძლებელია მათ სიმპტომების გამოვლენის გარეშე გაატარონ ცხოვრება. სხვებს სიმპტომები უვლინდებათ ბავშვობაში, მოზარდობაში ან ახალგაზრდობაში და შესაძლოა დასჭირდეთ

მედიკამენტ კორტიზონის მიღება. სიმპტომები, რომლებიც შეიძლება მიუთითებდეს მკურნალობის აუცილებლობაზე:

- მძიმე აკნე
- ჭარბი თმისიანობა
- არარეგულარული მენსტრუაცია
- სათესლე ჯირკვლის სიმსივნე
- უნაყოფობა

არაკლასიკური ფორმის შემთხვევაში ბავშვებსა და მოზარდებს ჩვეულებრივ სჭირდებათ ნაკლები მედიკამენტის მიღება, ვიდრე კლასიკური ფორმის დროს.

რა ხდება თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის მკურნალობისას?

დაბადებიდან მალევე მკურნალობის დაწყების შემთხვევაში ბავშვები ჩვეულებრივ ნორმალურად იზრდებიან და ვითარდებიან. ბავშვების უმეტესობაში სქესობრივი მომწიფება ნორმალურ ასაკში მიმდინარეობს, თუმცა ზოგიერთ შემთხვევაში შესაძლოა განვითარდეს ადრეული სქესობრივი მომწიფებაც. მკურნალობის ფონზე შესაძლოა ზოგიერთი ზრდასრულის სიმაღლე საშუალოზე ნაკლები იყოს.

მკურნალობის შემთხვევაში გოგონებს ჩვეულებრივ ნორმალური მენსტრუაცია აქვთ. დაორსულება შესაძლებელია, თუმცა ზოგიერთ ქალში შესაძლოა ნაყოფიერება შემცირებული იყოს.

მარილდამკარგველი ფორმის დროს ბავშვებს, რომლებიც მკურნალობას აგრძელებენ, ჩვეულებრივ არ აღენიშნებათ თირკმელზედა ჯირკვლის კრიზისი ან დაავადებასთან დაკავშირებული სხვა პრობლემები.

მარილდამკარგველი ფორმის მქონე ქალი ორსულობის დროს უნდა იყოს ენდოკრინოლოგის მეთვალყურეობის ქვეშ. ორსულობის დროს შეიძლება საჭირო გახდეს მედიკამენტების დოზის გაზრდა ნაყოფის ზრდასთან დაკავშირებული პრობლემების თავიდან ასაცილებლად.

რა განაპირობებს ფერმენტ 21-ჰიდროქსილაზას არარსებობას ან არასწორ მუშაობას?

ჩვენს ორგანიზმში არსებობენ გენები, რომლებიც განაპირობებენ ფერმენტების წარმოქმნას. CYP21A2 გენი განსაზღვრავს ფერმენტ 21-OH-ის წარმოქმნას. ყველა ადამიანს აქვს CYP21A2 გენის ორი ასლი. ზოგიერთ შემთხვევაში ამ გენში ვითარდება გენეტიკური ცვლილებები, რომლებსაც ვარიანტები ეწოდება. ამ ცვლილებების შედეგად 21-OH ფერმენტი საერთოდ არ წარმოიქმნება ან არასწორად მუშაობს.

როგორი დამემკვიდრება ახასიათებს თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილ ჰიპერპლაზიას?

დაავადება გადაეცემა აუტოსომურ-რეცესიული გზით. ის ერთნაირად ვლინდება ბიჭებსა და გოგონებში.

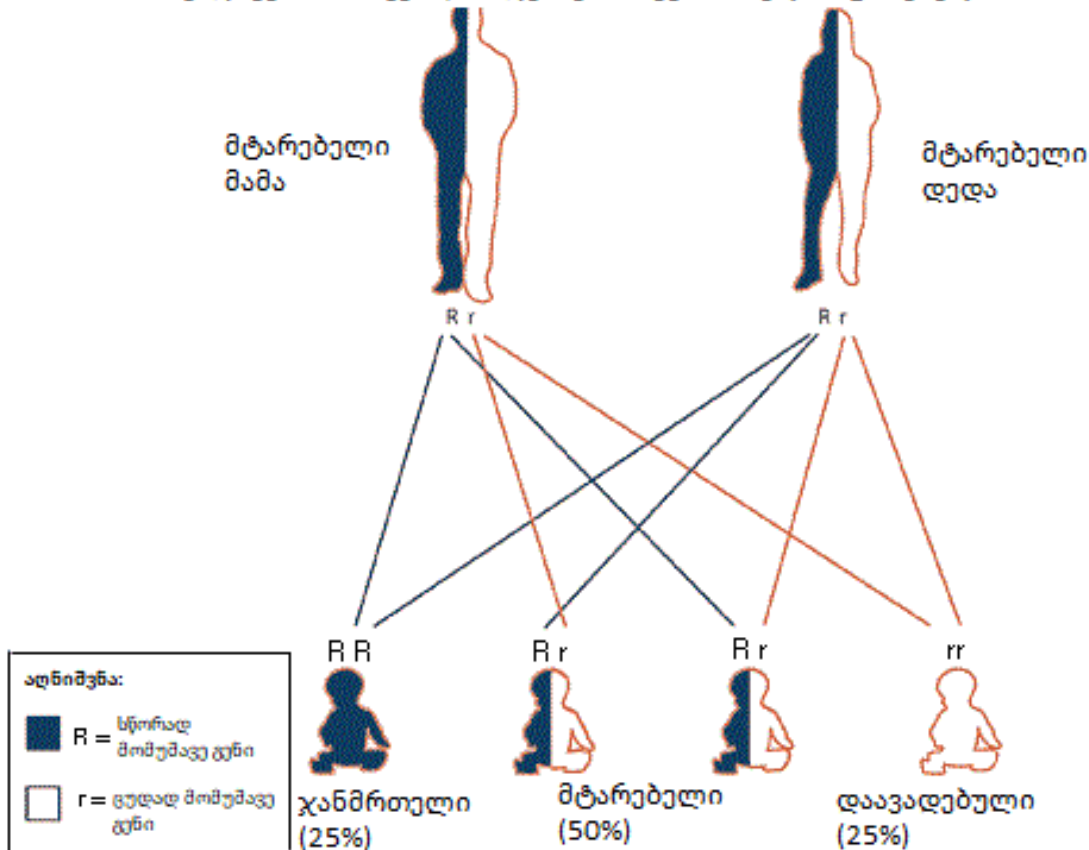
ყველა ადამიანს აქვს CYP21A2 გენის ორი ასლი, რომლებიც ქმნიან 21-OH ფერმენტს. დაავადების დროს CYP21A2 გენის არც ერთი ასლი არ მუშაობს სწორად. ეს ბავშვები თითოეული მშობლისგან მემკვიდრეობით იღებენ ცუდად მომუშავე CYP21A2 გენს.

დაავადებული ბავშვის მშობლებს თავად ეს დაავადება არ აქვთ. თითოეულ მშობელს აქვს ერთი CYP21A2 გენი, რომელიც სწორად არ მუშაობს. მათ მტარებლებს უწოდებენ. მტარებლებს არ აქვთ დაავადება, რადგან მათი მეორე CYP21A2 გენი სწორად მუშაობს.

როდესაც ორივე მშობელი დაზიანებული გენის მტარებელია, თითოეული ორსულობისას 25%-იანი შანსია, ბავშვს განუვითარდეს დაავადება. შანსი, რომ ბავშვი იყოს გენის მტარებელი, არის 50%, ხოლო ორივე სწორად მომუშავე გენის მიღების შანსი 25%-ია.

აუტოსომურ-რეცესიული დამემკვიდრება

გადაცემის რისკები, როდესაც ორივე მშობელი მტარებელია



შესაძლებელია გენეტიკური გამოკვლევის ჩატარება?

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის გენეტიკური ტესტირება შეიძლება ჩატარდეს სისხლის ნიმუშის ანალიზით. გენეტიკური ტესტირება ეძებს ცვლილებებს (ანუ ვარიანტებს) CYP21A2 გენში.

თქვენი შვილის დიაგნოზის დასასმელად გენეტიკური ტესტირება ყოველთვის არ არის აუცილებელი. გენეტიკური ანალიზი ზოგჯერ გამოიყენება დაავადების ფორმის დასადგენად. გენეტიკური კვლევით ასევე შესაძლებელია მტარებლობის დადგენა და პრენატალური ტესტირება.

სხვა რა გამოკვლევა ტარდება?

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის დიაგნოზი დასტურდება სისხლში 17-OHP და სხვა ნივთიერებების გამოკვლევით. შეიძლება საჭირო გახდეს სისხლისა და შარდის ანალიზები, რათა დადგინდეს აქვს თუ არა თქვენს შვილს დაავადების მარილდამკარგველი ტიპი. გაესაუბრეთ თქვენს ექიმს ან გენეტიკოსს, თუ თქვენ გაქვთ შვილი და დაავადების ტესტირებასთან დაკავშირებით.

არაკლასიკური ფორმის დროს სისხლში განისაზღვრება 17-OHP და თირკმელზედა ჯირკვლის სხვა ჰორმონები.

შესაძლებელია ორსულობის დროს გამოკვლევის ჩატარება?

თუ გყავთ თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიით დაავადებული შვილი, შემდგომი ორსულობების დროს შესაძლებელია ჩატარდეს გენეტიკური გამოკვლევა. გამოკვლევისთვის საჭიროა ქორიონული ხაოების ნიმუშის აღება ან ამნიოცენტეზი.

დიაგნოზის დასადგენად მშობლებს შეუძლიათ აირჩიონ ტესტირება ორსულობის დროს ან დაელოდონ ბავშვის დაბადებას და შემდეგ ჩაატარონ კვლევა. ასევე, მშობლებს შეუძლიათ აირჩიონ დამხმარე რეპროდუქციული ტექნიკა, რათა შეამცირონ მათ მომავალ შვილებში დაავადების განვითარების რისკი. გენეტიკოსს შეუძლია გაგესაუბროთ თქვენს არჩევანზე და უპასუხოთ კითხვებს პრენატალური ტესტირების ან მშობიარობის შემდგომ ბავშვის გამოკვლევის შესახებ.

ორსულობის დროს მკურნალობა

თუ გყავთ თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის მქონე ბავშვი და კვლავ დაორსულდით, ჰკითხეთ თქვენს ექიმს, იქნება თუ არა პრენატალური მკურნალობა სასარგებლო. დაავადების მქონე მდედრობითი სქესის ნაყოფს ზოგჯერ დედის მიერ ორსულობის დროს მიღებული მედიკამენტების საშუალებით მკურნალობენ. ეს მედიკამენტია დექსამეტაზონი, რომელსაც შეუძლია ხელი შეუშალოს დაავადებით გამოწვეულ გენიტალურ

ცვლილებებს, თუმცა ზოგიერთი ექიმი არ გირჩევთ ამ მკურნალობას ნაყოფისთვის სხვა პოტენციური რისკების გამო.

შესაძლებელია ოჯახის სხვა წევრებს ჰქონდეთ დაავადება ან იყონ მტარებლები?

დაავადება

თუ კლასიკური ფორმის მქონე ბავშვის დედამიწვილები ნორმალურად ვითარდებიან და ჯანმრთელები არიან, ნაკლებად სავარაუდოა, რომ მათ ჰქონდეთ თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია. გაესაუბრეთ თქვენს ექიმს ან გენეტიკოსს, თუ გაქვთ დამატებითი კითხვები.

მტარებლობა

დაავადების მქონე ბავშვის ჯანმრთელი და-ძმები შეიძლება იყონ დაავადების მტარებლები. იშვიათი გამონაკლისის გარდა, მტარებლობის ტესტირება სასურველია ჩატარდეს 18 წლის ასაკის შემდეგ.

თუ თქვენ ხართ დაავადებული ბავშვის მშობელი, შემთხვევათა 50%-ში თქვენი და-ძმები შეიძლება იყონ მტარებლები. მნიშვნელოვანია ოჯახის სხვა წევრებმა იცოდნენ, რომ ისინი შეიძლება იყვნენ მტარებლები. არსებობს მცირე შანსი, რომ მათ ასევე ეყოლებათ დაავადებული ბავშვი.

ქვეყნების უმეტესობა დაავადების გამოვლენის მიზნით ატარებს ახალშობილთა სკრინინგს. როდესაც ორივე მშობელი მტარებელია, ახალშობილთა სკრინინგი შეიძლება საკმარისი არ იყოს დაავადების გამოსარიცხად. ასეთ შემთხვევებში ახალშობილთა სკრინინგთან ერთად ტარდება დამატებითი დიაგნოსტიკური კვლევები.

შესაძლებელია ოჯახის სხვა წევრების გამოკვლევა?

დიაგნოსტიკური ტესტირება

შესაძლებელია თქვენი სხვა შვილების ტესტირება, როდესაც დაავადების არსებობის ეჭვია. დაავადების დიაგნოსტიკის შესახებ გაესაუბრეთ თქვენს ექიმს ან გენეტიკოსს.

მტარებლობის ტესტირება

თუ თქვენ გყავთ დაავადებული შვილი, მტარებლების გამოსავლენად შესაძლებელია ჩატარდეს ოჯახის სხვა წევრების გენეტიკური ტესტირება.

რამდენად ხშირია თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია?

აშშ-ში 15 000 ბავშვიდან 1 იბადება დაავადების კლასიკური ფორმით.

სიხშირე უფრო მაღალი ხომ არაა რომელიმე ეთნიკურ ჯგუფში?

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია ვითარდება ყველა ეთნიკურ ჯგუფში. უფრო ხშირად გვხვდება იუპიკ ესკიმოსებში - 300 ახალშობილიდან 1-ს აქვს დაავადება. ნაკლებად ხშირადაა გავრცელებული აფრო-ამერიკელ და აზიელ მოსახლეობაში.

არაკლასიკური ფორმა შესაძლოა შეგვხვდეს 100 ადამიანიდან 1-ში. უფრო ხშირად გვხვდება აშკენაზ ებრაელებში, ესპანური, სლავური და იტალიური წარმომავლობის მქონე პირებში.

სხვა რა სახელით მოიხსენიებენ ამ დაავადებას?

შეიძლება შეგვხვდეს შემდეგი სახელწოდებით:

- 21-ჰიდროქსილზას დეფიციტი
- 21-OH დეფიციტი
- ადრენოგენიტალური სინდრომი
- C-21-ჰიდროქსილზას დეფიციტი
- თანდაყოლილი ადრენოკორტიკალური ჰიპერპლაზია
- თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის მარილდამკარგველი ფორმა

არაკლასიკურ ფორმას ზოგჯერ უწოდებენ:

- ატენურიებული ფორმა
- გვიანი დასაწყისის ფორმა

თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზიის შედარებით იშვიათი მიზეზები, რომლებიც ამ დოკუმენტში არ იყო განხილული:

- სტეროიდოგენული მარეგულირებელი ცილის მწვავე დეფიციტი (STAR)
- 3-ბეტა-ჰიდროქსისტეროიდ დეჰიდროგენაზას დეფიციტი (3B-HSD)
- 17-ალფა-ჰიდროქსილზას დეფიციტი
- 11-ბეტა-ჰიდროქსილზას დეფიციტი
- ციტოქრომ-P450 ოქსიდორედუქტაზას დეფიციტი