

## هیپر پلازی مادرزادی ادرنال بعلت کمبود ۲۱ هیدروکسیلاز:

راهنمای بالینی انجمن غدد درون آمریکا و اروپا در سال ۲۰۱۸

### دکتر رحیم وکیلی استاد غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

در انتهای سال ۲۰۱۸ میلادی انجمن غدد درون ریز آمریکا با همکاری انجمن غدد درون ریز کودکان آمریکا و انجمن غدد درون ریز کودکان اروپا راهنمای بالینی سودمندی برای مراقبت تشخیصی و درمانی از مبتلایان به کمبود ۲۱ هیدروکسیلاز منتشر کرد که بسیار جامع و مفید است اهم این توصیه ها عبارتند از:

غربالگری نوزادان

### هزینه بهره وری

ما توصیه می کنیم که تمامی برنامه های غربالگری نوزادان شامل غربالگری برای هیپرپلازی مادرزادی ادرنال به علت کمبود ۲۱ هیدروکسیلاز باشد

ما توصیه می کنیم که از اندازه گیری ۱۷ هیدروکسی پروژسترون استاندارد شده به بر اساس سن حاملگی استفاده کنند  
**اظهار نظر فنی:** پزشکان باید آگاه باشند که انجام آزمایش به روش ایمونواسی هنوز در بسیاری از مراکز استفاده می شود و منجر به نتایج مثبت کاذب می شوند.

استفاده نمایند ما توصیه می کنیم که آزمایشگاه های غربالگری از طیف سنجی جرم کروماتوگرافی یا تاندم ماس و همچنین ژنوتیپ برای بهبود ارزش پیش بینی مثبت غربالگری هیپرپلازی مادرزادی ادرنال

**نکته فنی:** آزمایشگاه هایی که از طیف سنجی جرم کروماتوگرافی مایع استفاده می کنند باید در یک برنامه مطمئن تضمین کیفیت شرکت کنند. علاوه بر این، پزشکان باید درک کنند که آزمایش ایمونواسی امتحان منجر به نتایج مثبت کاذب می شود. بنابراین، اگر آزمایشگاهی شامل طیف سنجی جرمی کروماتوگرافی مایع نباشد، آزمایش تحریکی با کوزینتروپین برای تشخیص قطعی قبل از شروع درمان کورتیکواستروئید انجام شود.

### درمان پیش از تولد هیپرپلازی مادرزادی ادرنال

ما توصیه می کنیم که پزشکان به مراقبت های قبل از زایمان بصورت تجربی توجه کنند. بنابراین، ما پروتکل های درمان خاص را توصیه نمی کنیم. (بیانیه عملکرد خوب طبقه بندی نشده)

در زنان باردار که جنین مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال دارند و افرادی که در معرض ابتلا به بیماری قبل از زایمان قرار دارند، توصیه می شود تنها از طریق پروتکل های تایید شده توسط شورای نظارتی موسسات در مراکز ارجاعی و مهم که قادر به جمع آوری نتایج از تعداد زیادی از بیماران هستند، خطرات و مزایا را بسنجند و تصمیم نهایی را اتخاذ کنند.

جنین مذکر جستجو انجام شود DNA و بررسی ۷ در خون مادر برای آثار کروموزوم

### تشخیص هیپرپلازی مادرزادی آدرنال

در نوزادانی که دارای تست مثبت غربالگری دارند به متخصصان غدد درون ریز کودکان (در صورت وجود در منطقه) و ارزیابی جهت تست تحریکی با کوزین تروپین ارجاع شوند.

در افراد علامتدار در دوران پس از زایمان توصیه می شود با استفاده از تاندم ماس کروماتوگرافی مایع دوقطبی ۱۷ هیدروکسی پروژسترون در ابتدای صبح (قبل از ساعت ۸ صبح) اندازه گیری کنید.

در افرادی که دارای سطوح مرزی ۱۷-هیدروکسی پروژسترون دارند توصیه می شود بعد از یک آزمایش تحریکی با کوزین تروپین پروفایل کامل استروئیدهای آدرنال انجام شود تا کمبود ۲۱ هیدروکسی آن از سایر نقایص آنزیمی متمایز شود.

نیز باید انجام شود در افرادی که دارای هیپرپلازی مادرزادی آدرنال هستند، ما پیشنهاد می کنیم ژنوتیپ را تنها زمانی انجام شود که نتایج حاصل از تست تحریکی با کوزین تروپین دوگانه است و یا انجام تست مقدور نیست (به عنوان مثال، بیمار دریافت گلوکوکورتیکوئید) و همچنین به منظور مشاوره ژنتیکی

**نکته فنی:** لازم است حداقل یکی از والدین نیز بدلیل پیچیدگی ژنوتیپ آزمایش شود.

درمان انواع کلاسیک

در افراد مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی کلاسیک در حال رشد ما توصیه می کنیم درمان نگهدارنده با هیدروکورتیزون انجام شود.

در افراد مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، ما با استفاده از سوسپانسیون هیدروکورتیزون خوراکی و مصرف مزمن گلوکوکورتیکوئید طولیلاثر مخالفت می کنیم.

در نوزادان و اوایل شیرخوارگی ما توصیه می کنیم از فلودروکورتیزون و مکمل خوراکی کلرید سدیم ب درمان استفاده کنید.

در بزرگسالان مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال کلاسیک، توصیه می شود که هیدروکورتیزون روزانه و / یا گلوکوکورتیکوئید طولانی مدت به همراه مینرالوکورتیکوئید استفاده شود.

در همه افراد مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال کلاسیک، توصیه می شود برای عوارض گلوکوکورتیکوئید ها بررسی شوند و همچنین سرکوب کافی تولید آندروژن و تعادل لازم برقرار شود.

در همه افراد مبتلا به هیپرپلازی آدرنال کلاسیک، ما توصیه می کنیم که برای نشانه های کمبود یا افزایش مینرالوکورتیکوئید مورد بررسی و توجه قرار گیرند

## دوز استرس

در همه بیماران مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال که نیاز به درمان گلوکوکورتیکوئید دارند، برای بیماری های تب دار (< ۳۸,۵ درجه سانتیگراد)، گاستروانتریت با کم آبی، جراحی اصلی همراه با بیهوشی عمومی و آسیب های عمده، توصیه می شود دوز گلوکوکورتیکوئید افزایش یابد.

در بیماران مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال تحت استرس های روحی و احساسی روزمره و بیماری های جزئی و / یا قبل از ورزش منظم افزایش گلوکوکورتیکوئید توصیه نمی شود.

در بیماران مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال که نیاز به درمان دارند، ما همیشه توصیه می کنیم کارت شناسایی مخصوص داشته باشند.

در بیماران مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، ما توصیه می کنیم آموزش بیماران و والدین جدی گرفته شود تا آنها در صورت لزوم دوز گلوکوکورتیکوئید (اما نه مینرالوکورتیکوئید) در طی بیماری ها افزایش دهند.

ما توصیه می کنیم هر بیمار با هیپرپلازی مادرزادی آدرنال یک کیت تزریقی گلوکوکورتیکوئید برای استفاده اضطراری داشته باشد و آموزش لازم ارایه شود.

## نظارت بر درمان

در بیماران مبتلا کمتر از ۱۸ ماهه با هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، در ۳ ماه اول زندگی هر ماه و هر ۳ ماه پس از آن، مانیتورینگ نزدیک را توصیه می کنیم. پس از ۱۸ ماه، توصیه می کنیم هر ۴ ماه یک بار ارزیابی شود.

در بیمارانی که دارای هیپرپلازی مادرزادی آدرنال هستند، توصیه می شود ارزیابی های منظم سرعت رشد، وزن، فشار خون و همچنین معاینات فیزیکی را علاوه بر اندازه گیری های بیوشیمیایی برای ارزیابی کفایت گلوکوکورتیکوئید و مینرالوکورتیکوئید انجام شود.

در کودکان مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال ارزیابی سالانه سن استخوانی تا زمان بلوغ مورد توافق نیست.

در بزرگسالان مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال، توصیه می کنیم سالانه معاینات فیزیکی را که شامل ارزیابی فشار خون، شاخص توده بدنی و ویژگی های کوشینگ باشد انجام شود علاوه بر آن اندازه گیری های بیوشیمیایی برای ارزیابی کفایت جایگزینی گلوکوکورتیکوئید و مینرالوکورتیکوئید .

[توجه همکاران را به اصل مقاله در پیوست جلب می نمایم](#)