

# بررسی ۱۰ ساله تظاهرات بالینی و شیوع انواع هیپرپلازی مادرزادی آدرنال در انستیتو

## غدد درون‌ریز و متابولیسم

### چکیده

زمینه و هدف: هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (Congenital Adrenal Hyperplasia=CAH) شامل گروهی از بیماری‌های ارثی است که به علت نقص‌های آنزیمی در مسیر سنتز کورتیزول از کلسترول ایجاد می‌شود و به اشکال مختلف؛ ابهام تناسلی و کریز آدرنال در شیرخواران، بلوغ زودرس در کودکان، هیرسوتیسم، اولیگومنوره و نازایی در بالغین تظاهر می‌نماید. علی‌رغم این که CAH یکی از شایع‌ترین بیماری‌های مادرزادی غدد اندوکرین است، برخی از بیماران تشخیص داده نمی‌شوند یا ممکن است به علت کریز آدرنال بدون این که تشخیص داده شوند، فوت کنند. با توجه به شیوع و تنوع تظاهرات بالینی CAH و اشکالات تشخیصی فراوان، در این مطالعه سعی شد تا فراوانی تظاهرات بالینی و انواع مختلف CAH بررسی و شناسایی شوند و بدین ترتیب با معرفی آنها به جامعه پزشکی، گامی بزرگ در جهت تشخیص و درمان زودرس این بیماری برداشته شود.

روش کار: در این مطالعه مشاهده‌ای - توصیفی، شیوع تظاهرات بالینی و انواع اختلالات آنزیمی در بیماران مبتلا به CAH که در طی سال‌های ۱۳۷۰ تا ۱۳۸۰ به انستیتو غدد و متابولیسم مراجعه نموده بودند، مورد بررسی قرار گرفت.

یافته‌ها: ۱۹ بیمار شامل ۱۱ دختر (۵۸٪) و ۸ پسر (۴۲٪) مورد مطالعه قرار گرفتند. بیماران در ۳ گروه شیرخواران (۵ پسر و ۵ دختر)، کودکان (۳ پسر) و بالغین (۶ دختر) طبقه‌بندی شدند، که به ترتیب به علت ابهام تناسلی و یا کریز آدرنال، بلوغ زودرس محیطی، آکنه و هیرسوتیسم مراجعه نموده بودند. متوسط سن شیرخواران دختر و پسر مبتلا به بیماری CAH نوع دافع نمک در هنگام تشخیص به ترتیب ۱۷/۳ و ۴۳/۵ روز بود. شایع‌ترین تظاهرات بالینی عبارت بود از: ابهام تناسلی (۴۲/۱٪)، ابهام تناسلی و کریز آدرنال (۳۱/۵٪)، آکنه و هیرسوتیسم (۳۱/۵٪) و بلوغ زودرس محیطی (۱۵/۷٪). از نظر انواع اختلالات آنزیمی: ۱۴ بیمار (۷۳/۷٪) به کمبود ۲۱ هیدروکسیلاز، ۴ بیمار (۲۱٪) به کمبود ۳ بتاهیدروکسی استروئید دهیدروژناز و ۱ بیمار (۵/۲٪) به کمبود ۱۱ هیدروکسیلاز مبتلا بودند.

نتیجه‌گیری کلی: هیپرپلازی مادرزادی آدرنال باید در هر شیرخوار با ابهام تناسلی، هیپوناترمی و هیپرکالمی، و در هر پسر با بلوغ زودرس محیطی در نظر گرفته شود. CAH در دختران آسان‌تر و زودتر از پسران تشخیص داده می‌شود. در این مطالعه شایع‌ترین انواع CAH به ترتیب عبارت بودند از: کمبود ۲۱ هیدروکسیلاز، کمبود ۳ بتاهیدروکسی استروئید دهیدروژناز و کمبود ۱۱ هیدروکسیلاز. به منظور تشخیص زودرس و پیشگیری از مرگ شیرخواران به علت کریز آدرنال (به خصوص پسران)، اختلالات هویت جنسی و ویریلیزاسیون نامتناسب؛ انجام غربالگری در دوران نوزادی و افزایش دادن سطح آگاهی جامعه پزشکی از بیماری فوق ضروری است.

کلیدواژه‌ها: ۱ - هیپرپلازی مادرزادی آدرنال ۲ - ابهام تناسلی ۳ - بلوغ زودرس محیطی  
۴ - هیرسوتیسم

\*دکتر فرزانه روحانی I  
دکتر آرتین گریگوریان II

تاریخ دریافت: ۸۳/۹/۸، تاریخ پذیرش: ۸۴/۲/۱۰

I) استادیار و فوق تخصص بیماری‌های غدد و متابولیسم در کودکان، انستیتو غدد و متابولیسم، خیابان کریمخان زند، خیابان آبان جنوبی، خیابان ورشو، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران (\*مؤلف مسؤول).  
II) پزشک عمومی