

فرط التنسج الكظري الخلقي

بعض التضخم في البظر. يمكن للمصابات أن تعانين من العقم على الرغم من كون المبايض والرحم وأنابيب فالوب بحالة طبيعية. يبدو المصابون من الصبيان طبيعيين عند الولادة ولكنهم يدخلون مرحلة البلوغ باكراً فتظهر عليهم سريعاً علامات البلوغ من خشونة الصوت وظهور شعر الجسم وتضخم القضيب مع كون الخصى طبيعية والنمو العضلي جيداً.

يمر كل الأطفال المصابين بفرط التنسج الكظري بحالة البلوغ المبكر جداً وينمو هؤلاء الأطفال بسرعة لكنهم يبقون أقصر من المعدل بالمقارنة مع البالغين الطبيعيين، كما أن النساء غالباً ما يعانين من اضطرابات الدورة الطمثية. تشمل الأعراض طويلة الأمد لهذه الحالة عند كل من الرجال والنساء ما يلي: العقم وارتفاع ضغط الدم وانخفاض سكر الدم والعد الشديد وانخفاض الكثافة العظمية وارتفاع كوليسترول الدم والسمنة، بالإضافة إلى المشاكل الجنسية مثل الألم أثناء الجماع والشعور بالحرج بخصوص الأعضاء التناسلية والإفصاح عن الإصابة بالمرض للشريك الجديد.

نمط الوراثة

ينتقل مرض فرط التنسج الكظري الخلقي وفق نمط يدعى بالجسدي المتنحي مما يعني أنه للإصابة بالمرض يجب أن تكون كلا نسختي المورثة لدى الطفل معطلة. حيث يمتلك كل من الأبوين نسخة واحدة معطلة من تلك المورثة، أي إن تلك النسخة تبدي تغيراً يمنعها من العمل بالشكل المطلوب، وهنا يدعى كل من الأبوين حاملاً للمرض. حيث أن كون الشخص حاملاً للمرض لا يسبب أية مشاكل صحية وذلك لأن النسخة الأخرى (ال سليمة) من المورثة تعمل كدرياف يقوم بالتعويض عن تعطل النسخة الثانية، ويدعى هذا النمط من التغيرات الجينية بالمتنحي. فإذا قام شخصان حاملان للمرض بإنجاب الأطفال فهناك احتمال 25% (1 من أصل 4) بأن يورث كلا الأبوين النسخة المعطلة

بعد فرط التنسج الكظري الخلقي مرضاً وراثياً يصيب الغدة الكظرية. حيث يعجز المصابون بهذا المرض عن إنتاج ما يكفي من الهرمونات الأساسية وعلى وجه الخصوص هرموني الكورتيزول والألدوستيرون. وبالمقابل فإن الجسم ينتج فائضاً من الهرمونات الذكورية مثل التستوسترون مما يؤدي إلى ظهور الصفات الجسدية الذكورية بشكل مبكر أو غير مناسب. إن السبب الأكثر شيوعاً لمرض فرط التنسج الكظري الخلقي هو عوز إنزيم -21 (CYP21). تتراوح الأعراض المرضية المرافقة لهذه الحالة من حيث الشدة بحسب نوع ودرجة الطفرة المسببة، ولكن تكون الأعراض على أشدها عندما تكون تراكيز الكورتيزول والألدوستيرون في أدنى المستويات.

يعتبر فرط التنسج الكظري الخلقي الكلاسيكي الشكل الأكثر شدة للمرض وهو عادةً ما يُشخص في مراحل الطفولة المبكرة. إن العلامة الأكثر وضوحاً عند الفتيات هي كون الأعضاء التناسلية غير طبيعية بحيث تبدو ذكورية أكثر منها أنثوية، فمثلاً قد يكون البظر متضخماً وهي حالة تدعى التباس الأعضاء التناسلية الخارجية. ويبدو الصبيان طبيعيين عند الولادة مع أن بعض المصابين من المواليد الذكور يبدون حالة من تضخم القضيب. تظهر لاحقاً أعراض إضافية من مثل اضطراب التغذية والإقياء والتجفاف واضطراب نظم القلب، وتحدث هذه الأعراض خلال اسبوعين إلى ثلاثة أسابيع بعد الولادة. يقع المصابون بفرط التنسج الكظري الخلقي الكلاسيكي تحت خطر حصول ما يسمى بالآزمة الكظرية التي قد تكون قاتلة؛ والتي تتضمن انخفاض سكر وأملاح الدم والإسهال والإقياء والصدمة مما يستدعي المعالجة الفورية.

أما النوع الثاني من فرط التنسج الكظري فهو النوع غير الكلاسيكي وهو النوع الأخف وطأة ويظهر في مراحل الطفولة المتأخرة أو المراحل الأولى بعد البلوغ. تقتصر أعراضه عند الفتيات على اضطرابات الدورة الطمثية (أو انعدامها) والظهور المبكر لشعر الجسم والنمو المفرط لشعر الوجه بالإضافة إلى

يستخدم التشخيص قبل الولادة لكشف بعض أنواع فرط التنسج الكظري الخلفي باستخدام عينات من السائل الأمنيوسي أو الزغابات المشيمية، وغالباً ما تستخدم هذه الفحوص عند وجود المرض عند الأخوة أو وجود شخص حامل للمرض في العائلة. يمكن بعد كشف المرض قبل الولادة أن تبدأ عملية المعالجة في الرحم مما يقلل احتمال حدوث الاختلاطات المختلفة في المراحل اللاحقة. كما يمكن إجراء اختبار عوز إنزيم - 21 هيدروكسيلاز على عينة دم من كعب قدم الرضيع حتى في حال عدم وجود قصة عائلية للإصابة بفرط التنسج الكظري الخلفي وذلك في إطار عمليات المسح الاستقصائي المعياري للمولودين حديثاً. إذ يجرى هذا الاختبار بشكل روتيني في العديد من البلدان، ويمكن وهكذا اختبار أن يتخذ حياة العديد من المصابين، كما في حالات المولودين حديثاً من الذكور الذين يتم إغفال تشخيص المرض لديهم لمدة طويلة إلى أن تحدث لديهم حالة خطيرة من الأزمة الكظرية فتكون السبب في تقدمهم لطلب العناية الطبية.

التدبير العلاجي

على الرغم من كون فرط التنسج الكظري الخلفي مرضاً مهدداً للحياة في بعض الأحيان فإن العناية الطبية المناسبة تسمح للكثير من المرضى بالانخراط في نمط حياة طبيعي. أما في حال حدوث الأزمة الكظرية فلا بد من التدخل الطبي بشكل سريع وعاجل لتقديم السكر والسوائل العلاجية للمريض. في سياق المعالجة طويلة الأمد يتم تزويد المرضى بالهرمونات الستيروئيدية يوميا للتعويض عن النقص الموجود لديهم، كما يتوجب مراقبة المرضى بشكل لصيق من قبل الطبيب المختص حيث يلزم رفع الجرعة في حالات الشدة التي تصيب الجسم؛ كما هو الحال عند الإصابة بمرض حاد أو عند إجراء الجراحة، مع الأخذ بالحسبان أن زيادة الجرعات أكثر من اللازم قد يفضي إلى آثار جانبية خطيرة.

ينصح الأطباء بإجراء جراحة ترميمية في عمر (2-6 أشهر) عند المواليد حديثاً من الإناث اللاتي يعانين من التباس الأعضاء

للمورثة إلى الطفل وبالتالي لا يكون لدى هذا الطفل أي رديف مما يؤدي إلى الإصابة بالمرض. وبمجرد تشخيص مرض فرط التنسج الكظري الخلفي لدى الطفل نستنتج أن الأبوين حاملان للمرض. هذا ويمكن للأعراض المرضية عند الطفل أن تتراوح من الناحية السريرية من الشكل الصامت (اللاعرضي) إلى الشكل الخفيف غير الكلاسيكي إلى درجة الشكل الشديد الكلاسيكي. وهنا يوصى بأن يخضع الأزواج الذين لديهم طفل مصاب بفرط التنسج الكظري الخلفي أو بقصة عائلية من هذه المرض للمشورة من قبل مختص بالأمراض الوراثية.

التشخيص

يتم عادةً تشخيص المرض بحالته الكلاسيكية عند الولادة أو في مرحلة الطفولة المبكرة، أما في الحالة الأخف حدةً (غير الكلاسيكية) فعادةً ما يلاحظ الوالدان علامات البلوغ المبكر على الطفل في مراحل مبكرة جداً. وهناك حالات قليلة لا تظهر فيها أعراض المرض حتى سن المراهقة أو في المراحل الأولى بعد البلوغ.

تجرى فحوص الدم والبول عند الشك بوجود فرط التنسج الكظري الخلفي وذلك لكشف المستويات المنخفضة من الأملاح والكورتيكوزول والألدوستيرون التي يتم انتاجها من الغدة الكظرية بالإضافة إلى نقصي وجود مستويات عالية من الهرمونات الذكورية. حيث يتم فحص منطقة الحوض بالأمواج فوق الصوتية لدى الرضيع الذي يعاني التباس الأعضاء التناسلية وذلك لتحديد فيما إذا كان لدى هذا الرضيع رحماً وعنق رحم وأنايب فالوب. وكإجراء بديل يمكن دراسة صبغيات الرضيع - بإجراء يدعى تحديد الطابع النووي - لكي نحدد جنس الرضيع وراثياً. كما يمكن باستعمال الصور الشعاعية عند الأطفال الصغار أن تكشف علامات النضج الهيكلي المتقدم، أي إن عظام الطفل تبدو أكبر من العمر الحقيقي لذلك الطفل.

التناسلية الخارجية، وتهدف هذه الجراحة إلى تصحيح وظيفة ومظهر الأعضاء التناسلية. يتضمن هذا العمل الجراحي اقتطاع جزء من البظر وإعادة تشكيل الفتحة المهبلية. وبالطبع فإن تشخيص فرط التنسج الكظري الخلقي عند الجنين يجعل من الممكن تطبيق المعالجة الفورية مما يزيل أو يخفف من الأعراض بعد الولادة، وتتضمن هذه المعالجة إعطاء الأم الحامل ستيرويدًا قشريًا قويًا عابرًا للمشيمة ليمنع الإنتاج الزائد لهرمون التستوستيرون مما يسمح للأعضاء التناسلية الأنثوية أن تتطور بشكل طبيعي ويمنع الصفات الذكورية من الظهور لاحقًا عند الجنين الأنثى.

فرط التنسج الكظري الخلقي عند التتعب العربية

ينضوي تحت مسمى فرط التنسج الكظري الخلقي طيف من الأمراض مما يعني وجود حالات تتراوح من اللاعرضي سريريًا إلى الشكل الحاد ذي الأعراض السريرية المتعددة، مما يصعب تقدير عدد المصابين من الأطفال المولودين حديثًا. تبلغ هذه النسبة في البلدان الغربية حوالي 6 - 10 أطفال من كل 100000 مولود حي، وهي نسبة تختلف من بلد عربي لآخر. أما في بلدان الشرق الأوسط فتختلف النسب من قطر التي تسجل فيها 4 إصابات من كل 100000 مولود حديثًا، إلى عمان التي سجل فيها 10 - 18 إصابة في كل 100000. أما في الكويت فالنسبة هي 11 - 14 لكل 100000. ومن الجدير ذكره أن المعطيات الشاملة للمجموع السكاني غير متوفرة للعديد من البلدان العربية، حيث تم تسجيل حدوث المرض في كل من مصر والأردن والمملكة العربية السعودية وتونس والإمارات العربية المتحدة. كما تم تسجيل حالات نادرة وخطيرة من هذا المرض تدعى فرط التنسج الكظري الخلقي الشحماني في كل من ليبيا والأراضي الفلسطينية وقطر والمملكة العربية السعودية واليمن.