

# KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ

Seri No. 6



Hasta Rehberi

Orta Kolaylıkta Okunabilir Rehber

## **Konjenital Adrenal Hiperplazi – Seri No. 6 (Ağustos 2006’da güncellenmiştir)**

Bu broşür Reading Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Reading, İngiltere’de (Ağustos, 2006) Fernando Vera, MSc ve Prof. Gary Butler tarafından hazırlanmıştır. Metnin bazı bölümleri Büyüme ve Büyüme Bozuklukları Kitapçık Serisi’nden (Üçüncü Baskı, 2000)\* alınmış ya da uyarlanmıştır ve farklı yaşlarda ve farklı okurluk seviyesindeki kişilere aynı bilgileri sağlayan broşür seçeneği sunduklarından beraber kullanılabilir. Kolay başvuru için her serinin numaralama düzeni aynıdır. Ayrıca broşürün sonunda sağlanan bağlantılardan orijinal broşür serisi de elde edilebilir.

Tüm şekiller Fernando Vera MSc tarafından çizilmiş ve hazırlanmıştır.

Bu broşür Hormon Bozuklukları Broşür Serisine aittir. Serinin diğer broşürleri aşağıda sunulmaktadır:

- Seri No. 3.** Ergenlik ve Büyüme Hormonu Eksikliği Olan Çocuk
- Seri No. 4.** Erken Ergenlik
- Seri No. 5.** Kortizol ve BH Eksikliği ve Tekrarlayan Hipoglisemisi Olan Çocuklar için Acil Bilgiler
- Seri No. 6.** Konjenital Adrenal Hiperplazi
- Seri No. 7.** Genç Yetişkinlerde Büyüme Hormonu Eksikliği
- Seri No. 10.** Yapısal Büyüme ve Ergenlik Gecikmesi
- Seri No. 11.** Çoğul Hipofiz Hormonu Eksikliği
- Seri No. 12.** Diyabet İnsipid
- Seri No. 13.** Kraniofarinjiyoma
- Seri No. 14.** İntraüterin Büyüme Geriliği ya da Gestasyon Yaşına Göre Küçük Çocuk
- Seri No. 15.a.** Hipertiroidizm
- Seri No. 15.b.** Hipotiroidizm
- Seri No. 16.** Tip 2 Diyabet ve Şişmanlık

Bu broşürlerin geliştirilme maliyeti Serono-Merck Ltd, Bedfont Cross, Stanwell Road, Feltham, Middlesex TW14 8NX, İngiltere tarafından karşılanmıştır (tıbbi hizmet olarak). Child Growth Foundation ([www.childgrowthfoundation.org](http://www.childgrowthfoundation.org)) tarafından da ek yardım yapılmıştır.

\*Dr Richard Stanhope (Gt. Ormond Street/Middlesex Hastanesi, Londra) ve Bayan Vreli Fry (Child Growth Foundation) tarafından yazılmıştır.

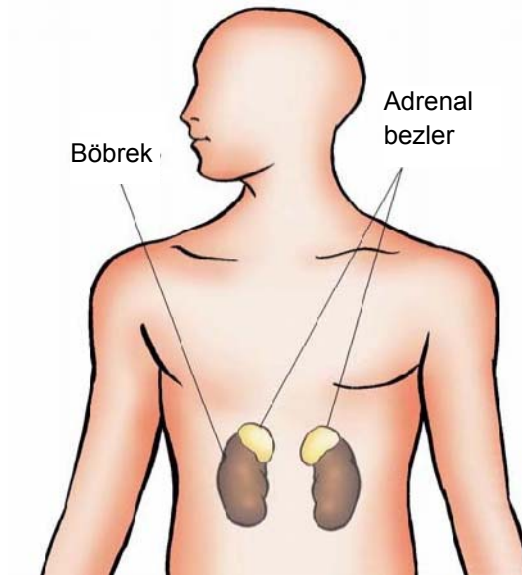
## GİRİŞ

Bu rehberin amacı Konjenital Adrenal Hiperplazi olarak bilinen bir durumu tanımlamaktır. Nasıl tanı konduğu, nasıl tedavi edildiği ve neden olabileceği bazı sorunlar hakkındaki bilgiler tartışılmaktadır.

Bu rehberin konjenital adrenal hiperplaziyi anlamanıza yardımcı olacağını ve doktorlarınız ile yapacağınız tartışmalar için size bir temel sağlayacağını ümit ediyoruz.

## ADRENAL BEZ NEDİR?

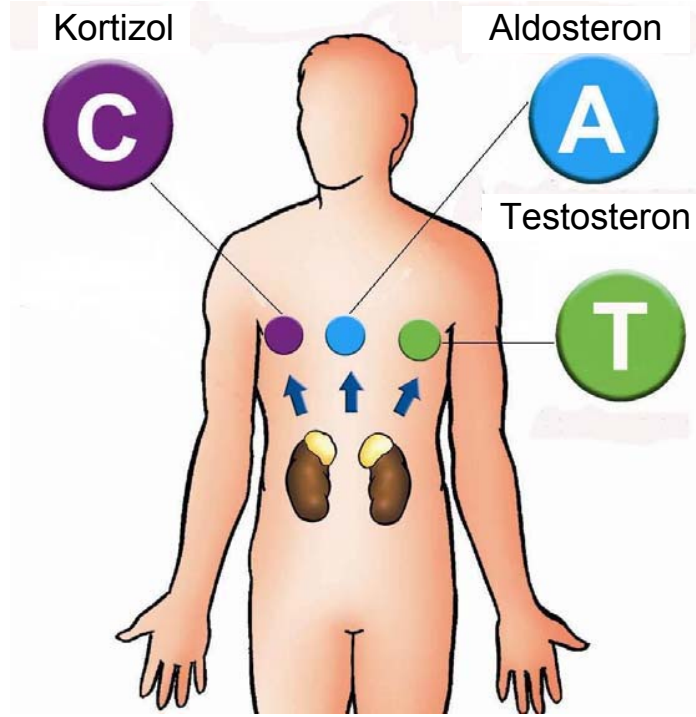
Adrenal bezler böbreklerin üzerinde bulunan üçgen şekilli bir çift organdır.



Adrenal bezler sağlıklı olmak için gerekli olan hormonları üretmek için beyin ile birlikte çalışır.

Bu hormonların üç ana tipi vardır:

- **Kortizol:** Vücudun hastalıklar ve stres ile mücadele etmesine yardımcı olur. Ayrıca kanda doğru şeker düzeyinin korunmasından da sorumludur.
- **Aldosteron:** Vücudun tuz ve su dengesini kontrol eder.
- **Testosteron:** Erkek karakteristiklerinin gelişmesinden sorumlu erkek hormonudur (androjen).



## KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ NEDİR?

Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) adrenal bezlerin yeterli miktarda kortizol ve/veya aldosteron üretmedikleri ve aşırı androjen ürettikleri bir hastalıktır. Bu hastalık kalıtsaldır (aile bireylerinden geçer) ve doğum öncesinde mevcuttur.

## KAH'IN ÇOCUKLARI ETKİLEYEN YAYGIN ŞEKİLLERİ NELERDİR?

KAH'ın yaygın şeklinin ortaya çıkış şekli çocuğun erkek ya da kız olması ve eksikliğin şiddetli ya da hafif olmasına bağlı olarak değişir.

- **Ağır eksikliği olan erkek çocuklar:** Bebek doğumda normal gözükür. KAH'ın ilk belirtileri genelde zayıf beslenme, kilo kaybı ve hayatın birinci ve ikinci haftasında kusmadır. Bunun nedeni aldosteron eksikliğinden dolayı tuz ve su kaybıdır.
- **Ağır eksikliği olan kız çocuklar:** Bebek rahim içerisinde iken aşırı miktarda erkek hormonuna maruz kalmıştır. Bu maruziyet genitalerin erkeksi görünmesine neden olur (erkek-gibi). Fakat bebek normal rahim, vajina ve yumurtalıklardan oluşan iç organlar ile kesinlikle kızdır.

KAH tanısı konmasında bir gecikme olması durumunda bu hastalıklı kız bebeklerde erkek bebeklerde olduğu gibi tuz kaybı sorunları ortaya çıkar. Bu tip **klasik** KAH'lı çocuklar (erkek ve kız) **tuz kaybediciler** olarak adlandırılırlar.

- **Hafif eksikliği olan erkek çocuklar:** Hastalık bu çocuklarda daha ileri bir zamanda (iki ile dört yaş arasında) uzun boy, penisin büyümesi ve belki bir miktar genital bölge kıllanması ile ortaya çıkar. Bu etkilerin nedeni aşırı miktarda erkek hormonu olmasıdır.
- **Hafif eksikliği olan kız çocuklar:** Kız çocuklar aşırı erkek hormonu olmasının etkilerini sergilerler. Bu çocuklar genital bölgelerinde kıl ve klitorislerinde bir miktar büyüme ile uzun boyludurlar. Hastalıktan daha hafif etkilenen çocuklar "**klasik olmayan**" olarak adlandırılırlar.

Bu kız ve erkek çocuklar yaşlarına göre uzun boylu olmalarına rağmen, tedavi edilmezler ise kısa boylu erişkinler olacaklardır. Bunun nedeni erkek hormonunun kemiklerin erken olgunlaşmasına neden olması ve dolayısıyla büyümenin erken tamamlanmasıdır.

Son olarak, **klasik olmayan KAH'ın** genç erişkin kadınlarda aşırı kıllanma ve düzensiz adet kanamalarına neden olan çok hafif bir şekli vardır.

## KAH NASIL TEDAVİ EDİLİR?

KAH'lı çocukların tedavisi **ilaç** tedavisi ve **ameliyat** ile tedavi olmak üzere ikiye ayrılır.

### İlaç tedavisi

KAH'ın ilaç ile tedavisi, eksikliği gidermek için kortizol uygulanmasını içerir. Kortizol, tablet şeklinde **hidrokortizon** olarak uygulanabilir. Aynı zamanda aldosteron eksikliği olan çocuklara sentetik hormon uygulanır. Bu hormon genelde **fludrokortizon** tableti olarak uygulanır.



Bazen şiddetli KAH'lı bebeklere (**tuz kaybediciler**) fazladan tuz verilir.

KAH tedavisinde ilaç uygulama sıklığı çocuktan çocuğa değişir. Hastalık ya da şiddetli stres gibi durumlarda hidrokortizonun iğne ile uygulanması gerekmektedir.

## Ameliyat ile tedavi

Ameliyat ile tedavi yalnızca bazı kız hastalarda gereklidir. Genelde ameliyat çocuk yaklaşık bir yaşında iken yapılır. Yapılması gereken ameliyat çocuktaki erkekleşme derecesine göre değişir. Cerrahın, hassas sinir ve kan damarlarına zarar vermeden klitorisi küçültmesi gerekmektedir. Ayrıca cerrahın vajinanın girişini de açması gerekebilir.

Bu çocuklar ergenliğe girdiklerinde ameliyatı yapan cerrah ya da bu konuda uzman bir jinekolog tarafından muayene edilmelidirler. Bu doktorlar ergenlikte ek bir ameliyata ihtiyaç olup olmayacağını belirleyeceklerdir.

## KAH'LI ÇOCUKLARDA ERGENLİK NORMAL MİDİR?

KAH'ları kontrol altında olan çocuklarda ergenliğin olağan zamanında başlaması ve normal olarak seyretmesi beklenir. Fakat kızlarda polikistik yumurtalıklar oluşma olasılığı vardır ve adet görmeye geç başlayabilirler. Normal menstürasyon olabilmesi için hormon dozlarının ayarlanması gerekli olabilir.

KAH'ın diğer nadir şekillerinden etkilenen bazı çocuklarda normal ergenlik gelişimi görülmez. Bu durumda uygun zamanda cinsiyet hormonları uygulanır. KAH'lı kızlarda rahim ve yumurtalıklar normal olduğundan çocuk yapmalarını engelleyecek hiçbir neden yoktur ve birçok KAH'lı kadın normal hamilelik dönemi geçirir.



## HANGİ EK TESTLER GEREKLİDİR?

Hormon tedavi dozlarını ölçmek için testler yapılması gerekmektedir. Fludrokortizon dozunu tahmin etmek için kan testleri ve kan basıncı ölçümleri kullanılır. Hidrokortizon dozlarını tahmin etmek için kan/idrar testleri ile birlikte ya da tek başına boy ve tartı değerleri ve büyüme hızı kullanılır.

Ek olarak, bir **kemik yaşı testi** de yapılabilir. Bu test kemik gelişimini tayin etmek için el ve bileğin röntgeninin çekilmesinden oluşur. Kemik gelişiminin çok hızlı ilerlemesi durumunda daha yüksek bir hidrokortizon dozu gerekli olabilir.

## KAH TEDAVİSİ ACİL BİR DURUMDA NASIL DEĞİŞİR?

Hidrokortizon hastalık ve stres ile mücadelede çok önemli bir hormondur. Hasta ya da stres altında olduklarında, KAH'lı bireylerin ilaç dozlarının artırılması gerekir. Doktorunuz çocuğunuzun hastalanması durumunda ne yapmanız gerektiği konusunda sizi bilgilendirecektir. Ek olarak, lütfen Sayı No. 5 "Kortizol ve BH Eksiklikli olan Çocuklar için Acil Bilgiler" rehberine başvurun.

### Ek bilgi alınabilecek kaynaklar nelerdir?

Bu broşürün amacı KAH hakkında temel bilgilere genel bir bakış sağlamaktır. Ek bilgilere aşağıdaki kaynaklardan ulaşabilirsiniz:

- **European Society for Paediatric Endocrinology**  
ESPE Secretariat, BioScientifica  
Euro House 22 Apex Court Woodlands, Bristol BS32 4JT – İngiltere  
Telephone No: + 44 (0) 01454 642208  
Internet: <http://www.eurospe.org/>
- **British Society for Paediatric Endocrinology and Diabetes**  
BSPED Secretariat, BioScientifica  
Euro House 22 Apex Court Woodlands, Bristol BS32 4JT - İngiltere  
Telephone No: + 44 (0) 01454 642208  
Internet: <http://www.bsped.org.uk/>
- **Child Growth Foundation**  
2 Mayfield Avenue, Chiswick London W4 1PW İngiltere.  
Telephone +44 (0) 20 8995 0257  
Internet: <http://www.childgrowthfoundation.org/>

Ek bilgi için bulunduğunuz bölgede nerelere başvurabileceğiniz konusunda doktor ya da hemşirenize danışabilirsiniz.

