

# KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ





Bu kitapçığın içeriği Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği'nin web sitesinden faydalanılarak hazırlanmıştır.  
[www.cocukendokrindiabetes.org](http://www.cocukendokrindiabetes.org)

## KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ

En yaygın Konjenital Adrenal Hiperplazi tipi 21 hidrok-silaz enzim eksikliğidir. Bu hastalıkta hem kortizol (stres hormonu) hem de aldosteron (su ve tuz tutan hormon) üretimi bozulmuşken androjenlerin (erkeklik hormonu) üretiminde belirgin bir artış meydana gelir.

### Konjenital (doğumsal) Adrenal Hiperplazi nedir?

Konjenital Adrenal Hiperplazi sıklıkla "KAH" olarak kısaltılır ve böbrek üstü bezinin (adrenal bez) bir hastalığıdır. Böbrek üstü bezleri büyük bir fasulye tanesinden daha geniş olmayan ve böbreklerin üzerinde bulunan bir çift organdır. Bu hastalıkta böbrek üstü bezinde doğumda belirgin bir kalınlaşma mevcuttur.

Bazen erkek benzeri görünüm, ilk bakışta net olarak bebeğin kız ya da erkek olup olmadığına karar vermeyi güçleştirir. Bu ebeveynler için oldukça sıkıntı verici bir durumdur.

Konjenital Adrenal Hiperplazi, vücudun sıkıntı durumlarında artırdığı kortizol denilen hormonun oluşumu için gereken beş enzimden herhangi bir tanesinin gerektiği gibi çalışmaması durumudur. Bu durumda kortizol sentezi bozulur ve böbrek üstü bezinin korteks tabakasında kalınlaşma ortaya çıkar.

### Konjenital Adrenal Hiperplazi çocukları nasıl etkiler?

Konjenital Adrenal Hiperplazi'de bulgular, bu çocukların erkek ya da kız olmaları yanısıra enzim eksikliğinin hafif ya da ağır olmasına göre farklılık gösterir;

1. Ağır enzim eksikliği olan erkek çocukları doğduklarında normaldir. Genellikle ilk bulgu birinci veya ikinci haftada ortaya çıkan emme güçlüğü, kilo kaybı ve kusmadır. Tuz kaybı ile ortaya çıkan bu hastaların acil tedavi gereksinimi vardır.

2. Ağır enzim eksikliği olan kız çocukları, daha anne karnındayken aşırı miktarda erkeklik hormonu etkisine maruz kaldığından, bu durum cinsel organların yapısının değişik derecelerde erkek benzeri görünümde olmasına neden olur. Dışta bulunan büyük dudaklar (labia major) erkeklerdeki torba yani skrotum benzeri bir özellik gösterirken; klitoris büyüyerek penis görüntüsü aldığından bu çocuklar hatalı olarak erkek zannedilirler ve bir kısmı testislerin inmemesi şikayeti ile hekime getirilirler.

Bununla beraber bebeğin kız olduğunun anlaşılmasında dişi kromozomunun varlığı (46,XX), normal bir rahim (uterus), hazne (vagina) ve yumurtalıklara (overler) sahip olması kesin belirteçlerdir. Fakat bu kız bebeğin dış genital görüntüsünün cerrahi olarak düzeltilmesi gerekmektedir. Konjenital Adrenal Hiperplazi tanısında gecikilirse, kız bebekte de aynı erkek bebekte olduğu gibi tuz kaybı görülür. Kız veya erkek çocuklarda Konjenital Adrenal Hiperplazi'nin bu tipi, tuz kaybettiren tip olarak adlandırılır.

c) İlimli enzim eksikliğinin olduğu erkek çocuklarda, 2 - 4 yaşlarında boy uzaması, penis büyümesi ve bazen cinsel bölgede kıllanma görülebilir.

d) İlimli enzim eksikliği olan kız çocuklarında ise artmış erkeklik hormonlarının etkilerine bağlı olarak; uzun boy, cinsel bölgede kıllanma ve klitoriste bazen büyüme ile karşılaşılır.

Kız ve erkek çocukları, erken yaşlarda yaşlarına göre belirgin uzun boylu olmalarına rağmen şayet tedavi edilmezlerse, erişkin dönemde kısa boylu olurlar.

Sonuç olarak çok hafif Konjenital Adrenal Hiperplazili çocuklarda, çocukluk yaşlarında herhangi bir bulgu elde edilemezken, özellikle genç bayanlarda vücutta aşırı kıllanma ve adet bozuklukları ile kendini gösterebilir. Bu olgularda yumurtalıklarda genişlemiş kistler olabilir.

## Konjenital Adrenal Hiperplazi nasıl oluşur?

Konjenital Adrenal Hiperplazi kalıtsal bir hastalıktır. Bebeğe kalıtımla oluşan hücreler, anne ve babadan gelen 23 çift kromozomu ve bu kromozomlar üzerindeki genleri taşır.

21 hidroksilaz eksikliğinde kalıtsal bir hata nedeni ile 21 hidroksilaz enzimi doğru olarak üretilmez. Çocuklarında "Konjenital Adrenal Hiperplazi" olan ebeveynlerde hatalı geni bulunduran bir kromozomun yanında, bir normal kromozom yer almaktadır. Yani bu ebeveynler sağlıklı birer taşıyıcılardır. Şayet anormal geni taşıyan sperm hücresi yine anormal geni taşıyan yumurta hücresi ile birleşirse konjenital adrenal hiperplazili bebek doğar. Anormal sperm normal yumurta ile karşılaşır, bebek babası gibi sağlıklı bir taşıyıcı olur.

Eğer ebeveynler taşıyıcı ise her hamilelikte risk %25'tir.



## Konjenital Adrenal Hiperplazi'de ergenlik normal midir? Konjenital Adrenal Hiperplazi'li kızlar çocuk sahibi olabilir mi?

Çocuklarda Konjenital Adrenal Hiperplazi iyi tedavi edildiğinde, ergenlik olması gereken zamanda başlar ve normal seyrinde ilerler.

Bununla beraber kızlarda ultrason ile yapılan incelemede sıklıkla yumurtalıklarda (overler) kistler ile karşılaşılabilir.

Konjenital Adrenal Hiperplazili kız çocuklarının bir rahim ve iki yumurtalığı bulunduğuna göre, kendi çocuklarının olmaması için herhangi bir neden yoktur. Dikkatli bir gözetim ile uygun tedavi altında bu kızlar hamile kalabilir.

## Henüz doğmamış bir bebekte Konjenital Adrenal Hiperplazi'nin bulunduğu tesbit edilirse, bir tedavi yöntemi uygulanabilir mi?

Ailenin Konjenital Adrenal Hiperplazi'li bir bebeğe sahip olma olasılığı varsa, bebekten ve ebeveynlerden kan örnekleri alınarak ya da doğmamış bebeğe ait doku veya amniotik sıvı örneği alınarak bebeğin kız veya erkek olup olmadığına, ayrıca konjenital adrenal hiperplazi'li olup olmadığına karar vermek mümkündür. Ayrıca bebeğin kız ve erkek kardeşinden alınan kan örnekleri ile onların da taşıyıcı olup olmadıkları tespit edilebilir. Doğmamış bebek Konjenital Adrenal Hiperplazi'li bir kız çocuğu ise, bebeğin dış genital organlarının, aşırı erkeklik hormonlarının etkisi ile erkek benzeri görünüme ilerleyişi önlenebilir. Bu anneye verilen deksametazon

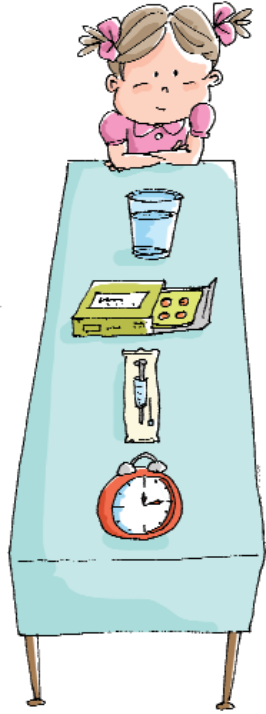
tedavisi ile sağlanabilir. Anneye verilen ilaç, kan dolaşımına geçer, plasenta adı verilen ve anne ile bebek arasında iletişimi sağlayan yapı aracılığıyla bebeğin kan dolaşımına iletilir. Böylelikle bebekte aşırı miktarda hormon üretimi durdurulmuş olur. Bu tedavi tercihen kadın hamile olduğunun farkına varır varmaz, yani çok erken dönemde uygulanırsa etkili olur.

## KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ'NİN TEDAVİ YÖNTEMLERİ NELERDİR

- Tıbbi tedavi (Hidrokortizon ve benzeri steroidler)
  - Cerrahi tedavi (Kız çocuklarında)
- Tıbbi tedavi, uygun dozda hidrokortizon (hydrocorten, hydrocortison tablet) vermeyi içerir.
- Stres altında, örneğin çocuk hastalandığında, kortizol ihtiyacındaki artış nedeniyle, hidrokortizon dozu arttırılmalıdır. Gerekli doz değişikliği yapılmazsa kan şekerinin kontrolü bozularak hipoglisemi olarak adlandırılan ve kan şekerinin belirgin olarak düştüğü bir durum ile karşılaşılabilir.
- Tuz kaybı bulguları görülen çocuklarda, tedavide hidrokortizon tek başına yeterli olmaz. Bu çocukların bir başka hormona daha gereksinimi vardır. Bu tip olgularda fludrokortizon (AstoninH, Şorinef tablet) kullanılmalıdır.
- Hayatın ilk yılında, tuz kaybına eğilimi olan çocuklarda ilave tuz desteğinin yediklerine eklenme yoluyla dışarıdan verilmesi gerekebilir. Ancak daha sonraki yıllarda gıdalara eklenen tuz yanısıra fludrokortizon kullanımı ile vücutta tuz dengesi sağlanır.

Konjenital Adrenal Hiperplazi tedavisi yaygın olarak, hidrokortizon veya ona eşdeğer steroid günde iki veya üç dozda verilirken, fludrokortizon günde tek dozda, yiyeceklere ilave tuz ile kullanılır. Tedaviyi bireysel olarak değiştirme ihtiyacı sıktır.

Bazı durumlarda, örneğin çocuk kusuyorsa, çok hasta ve bilinci kapalı ise, hidrokortizonu ağızdan alamayacağı için enjeksiyon yapılması gereksinimi ortaya çıkabilir. Bu teknik, ebeveynlere şayet uygunsa çocuğun kendisine öğretilmelidir.



Konjenital Adrenal Hiperplazi'de cerrahi tedavi, genellikle çocuk bir yaş civarında iken uygulanır. Bazen ilk operasyonda vaginanın tamamen açılması mümkün olmaz ve bu kızlarda gelecekte yeni operasyonlara ihtiyaç duyulabilir. Bu operasyonlar, ergenlik ve cinsel ilişkinin başlangıç zamanından önce uygulanmalıdır. Hasta ve ebeveynler için psikolojik destek verilmelidir.

### **Steroid (Kortizon) tedavisi zararlı mıdır?**

Konjenital Adrenal Hiperplazi'de steroid tedavisi, büyüme ve gelişimin normal olabilmesi için çocukta hayati önem taşır. Uygun dozda kullanıldığında, yan etkisi yoktur çünkü tedavi

sadece eksik olan hormonun yerine konmasıdır. Bununla beraber yüksek doz steroid tedavisi verildiğinde büyüme yavaşlar, düşük dozda verildiğinde ise aşırı büyüme ve erken dönemde, artmış erkeklik hormonlarının etkisiyle cinsel karakterler de belirginleşme ortaya çıkar.

### **Tedavi için gereken doz nedir? Buna karar veren test hangisidir? Çocuk hangi sıklıkta muayeneye götürülmelidir?**

Steroid tedavisini uygun dozda kullanma hastadan hastaya farklılık gösterir. Hidrokortizon veya eşdeğer steroid dozu çocuk büyüdükçe ve kilo aldıkça giderek artar. Ergenlik zamanında, büyüme hızlandığında, steroid dozu doktor tarafından gittikçe arttırılır.

Konjenital adrenal hiperplazide kan basıncı, büyüme hızı, kemik olgunlaşması kan ve idrar testleri ile fludrokortizon ve hidrokortizon dozu düzenlenir.

Özetle, konjenital adrenal hiperplazi'li çocuklar yılda 3 - 4 defa bir doktor tarafından görülmeli, doktor tarafından gerekli zamanlarda steroid dozu arttırılmalı, her kontrolde kan basınçları ölçülmeli, yılda bir veya iki defa kemik yaşı tayini için el grafileri çekilmelidir.

### **Çocuğum normal olarak büyüyüp, erişkin boyuna ulaşabilir mi?**

Dikkatli bir şekilde tedavi edildikleri zaman, konjenital adrenal hiperplazi'li çocukların büyüme hızı yeterli olup, normal sınırlar içinde uygun erişkin boyuna ulaşmaları mümkündür. Bununla birlikte en iyi tedavi altında bile, her zaman kusursuz büyüme olmayabilir ve bu şartlarda bazılarının erişkin boyu kısa kalabilir.



## Acil durumlarda tedavi nasıldır?

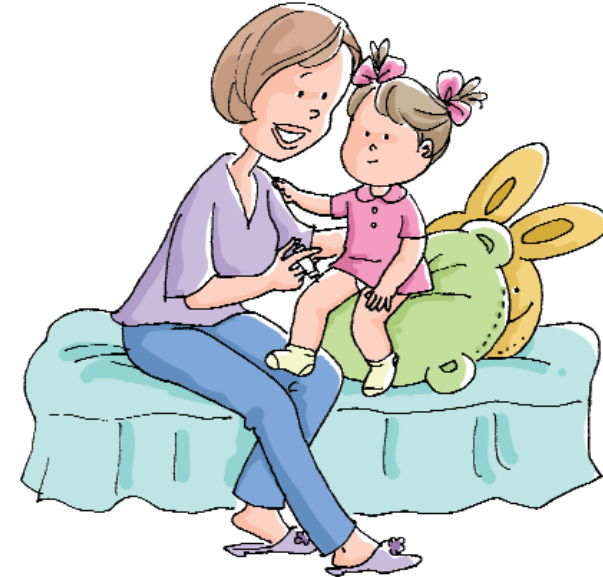
Hidrokortizon, stresle savaşan çok önemli bir hormondur. Normal olarak, bireylerde hastalık halinde, cerrahi streslerde ve benzeri durumlarda daha fazla üretilen kortizol, konjenital adrenal hiperplazi'li hastalarda mekanizma çalışmadığı için üretilmediğinden daha da önemlidir.

Buna göre;

- a) Hafif bir rahatsızlığı olan (örneğin soğuk algınlığı gibi) konjenital adrenal hiperplazi'li bir çocukta, hidrokortizon ihtiyacında artış yoktur.
- b) Hasta olan bir konjenital adrenal hiperplazi'li çocuk (örneğin solunum yolu enfeksiyonu, midebarsak sistemi enfeksiyonu gibi) normal günlük aktivitesini yapamıyorsa, çocuk enfeksiyonuna yönelik tedavi alıyorsa bile, günlük hidrokortizon dozunu iki katına çıkarmak uygundur. 2-3 gün sonra çocuk iyileştiğinde kullanılacak hidrokortizon dozu, genellikle hastalıktan önce kullanılan dozdur. Bu konuda en ufak bir kuşku duyulması durumunda, doktor ile yeniden görüşülmesi uygun olacaktır.
- c) Ciddi hastalık durumlarında, özellikle ishal veya kusma söz konusu olduğunda, ilacın ağız yolu ile emilimi iyi olmayabilir. Bu şartlarda gereken hidrokortizon dozu, gecikme olmaksızın enjeksiyon yolu ile verilmeli veya çocuk hemen ilgili hastaneye götürülmelidir. Çocuk çok hasta görünüyorsa, özellikle solgun görünümde, soğuk soğuk terliyor ve sizinle normal iletişimi bozulmuş ise, enjeksiyon evde ebeveynler tarafından acil olarak uygulanmalıdır. Uygulama öncesi hastane veya doktor ile iletişime geçmek için zaman harcamak, ciddi sonuçlar doğurabilecek bir gecikmeye neden olur.

Bazen ebeveynler, çocuklarının hasta olduğunu bildikleri halde enjeksiyon yapmakta gecikirler ve aşırı reaksiyona yol açabileceğini düşünürler. Kuşku varsa bile, her zaman enjeksiyon ilk sıradadır, sonrasında hastane veya doktor ile temas kurulmalıdır. Gereksiz hidrokortizon enjeksiyonunun herhangi bir zararının olmadığı hatırlanmalıdır.

- d) Genel anestezi gerektiren küçük cerrahi uygulamalar yapılacaksa (örneğin diş çekimi gibi), hastane şartları hazırlanmalı ve anestezi öncesinde çocuğa hidrokortizon enjeksiyonu yapılmalıdır. Diş çekimi lokal anestezi ile yapılacaksa özel bir önlem alma gereksinimi genellikle yoktur, bununla birlikte diş hekimine, çocuğun durumu ile ilgili bilgi, işlem öncesinde mutlaka verilmelidir.



e) Olumsuz sonuçlarla karşı karşıya kalmamak için, nadir de olsa Konjenital Adrenal Hiperplazi'li çocuğun, acil tedavi gerektirecek durumlarında geç kalınmaması amacıyla, hastalığını, steroid tedavisi alması gerektiğini belirtir tarzda bir kolye veya bilezik taşıması uygun olacaktır.

### **Konjenital Adrenal Hiperplazi'li bir çocuğa steroid kullandığı için canlı koruyucu aşılar yapılabilir mi?**

Evet yapılabilir. Konjenital Adrenal Hiperplazi'de kullanılan steroid dozu, aşılama dahil olmak üzere uygulanan farklı tedavilerle ilişkisi yoktur.



### **AİLENİN DESTEĞE İHTİYACI VAR MI?**

Konjenital adrenal hiperplazi tanısı konulduğunda, kızlarının etkilenmiş olan dış genital görünümü karşısında aile bireyleri, ciddi bir şok yaşarlar ve bunun hemen sonrasında derin bir üzüntü ve kargaşa hissederler. Sıklıkla bu problemi diğer aile üyeleri ve arkadaşları ile konuşamazlar.

Anlaşılabilir bir şekilde kız çocukları genital bölgenin cerrahi değerlendirilmesi gereksinimi karşısında, özellikle ergenlik dönemine kadar bu işlem devam ediyorsa üzüldür ve sinirlenebilirler. Bu şartlar altında Konjenital Adrenal Hiperplazi'li çocuk ve ebeveynlerinin uygun psikolojik destek tedavisine ihtiyaçları vardır. Bazı anne ve babalara KAH'lı diğer aileler ile görüşmek yarar sağlayabilir.

Konjenital Adrenal Hiperplazi tedavi edilebilir bir durumdur ve etkilenen bireyler normal bir hayat sürme yetisine ve normal hayat beklentisine sahiptir.

Çocuk Endokrin ve Diyabet Derneđi tarafından hazırlanan bu rehber  
Pfizer İlaçları Ltd. Şti.'nin katkılarıyla basılmıştır.