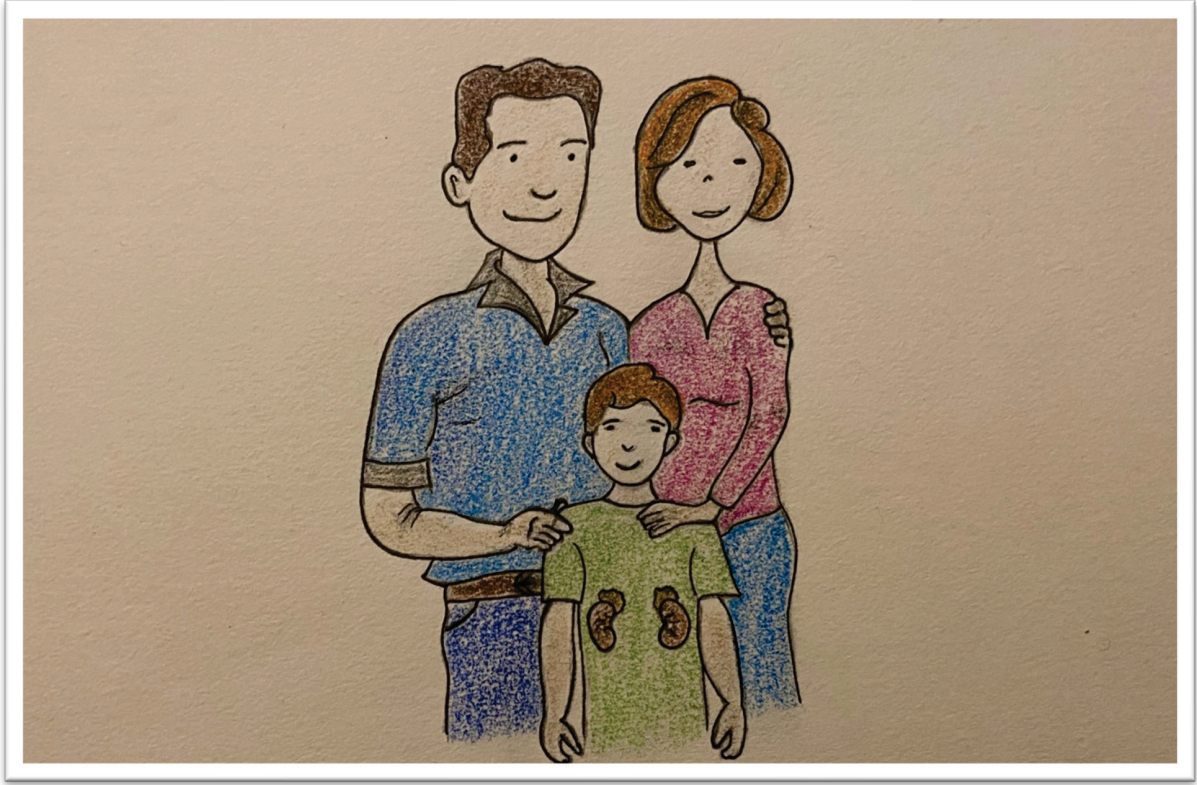


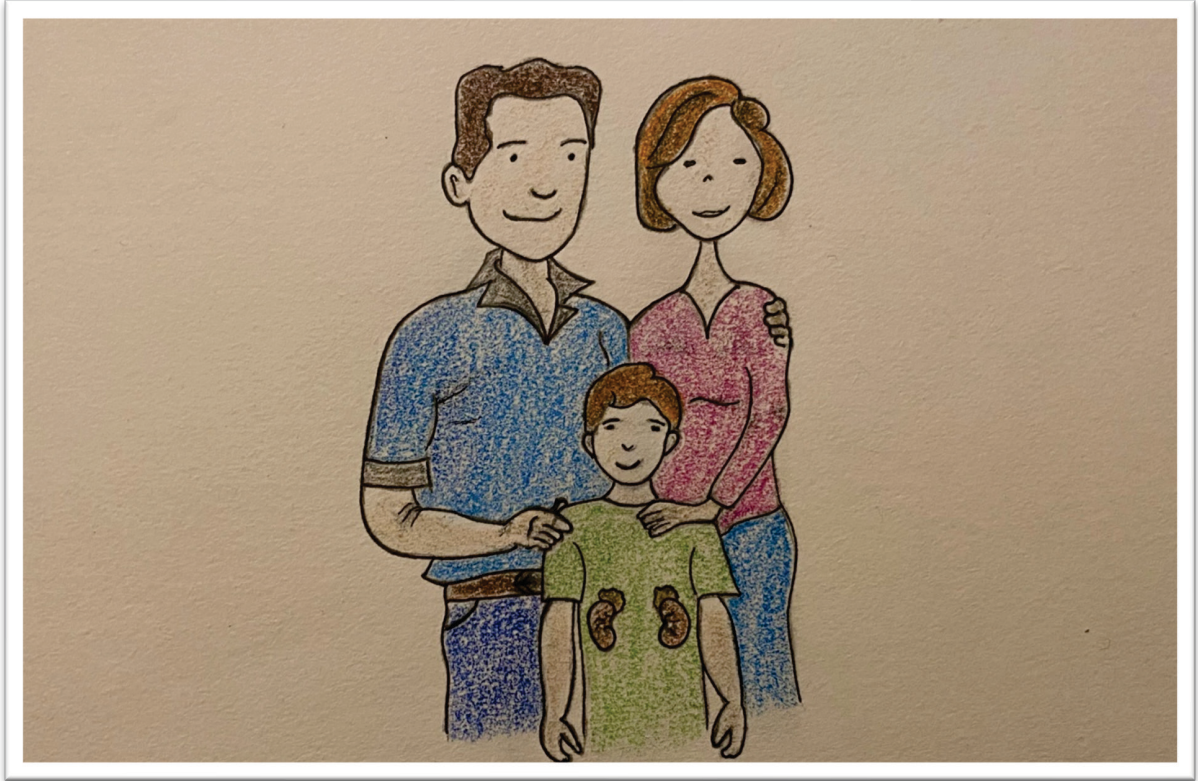
# KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ

(KAH)

AİLE REHBERİ



## دليل الأسرة حول فرط تنسُّج الكظر الخِلقِي



© 2026 Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneđi

**Bu rehber, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneđi**

**Adrenal Çalışma Grubu faaliyeti kapsamında hazırlanmıştır.**

**Editörler:**

**Prof. Dr. Semra Çetinkaya**

**Prof. Dr. Zeynep Şıklar**

**Prof. Dr. Tülay Güran**

**ISBN: 978-625-96696-2-5**

**Yayın Yılı: 2026**

**Baskı: 1. Baskı**

**Yayıncı: Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneđi**

**Basım Yeri: Türkiye**

جمعية طب الغدد الصماء والسكري لدى الأطفال 2026 ©

تم إعداد هذا الدليل في إطار أنشطة

مجموعة عمل الغدة الكظرية

التابعة لجمعية طب الغدد الصماء والسكري لدى الأطفال.

**هيئة التحرير:**

الأستاذة الدكتورة سمرا تشيتينكايا

الأستاذة الدكتورة زينب شيكلار

الأستاذة الدكتورة تولاي غوران

الرقم الدولي المعياري للكتاب: 978-975-96696-2-5

سنة النشر: 2026

الطبعة: الطبعة الأولى

الناشر: جمعية طب الغدد الصماء والسكري لدى الأطفال

مكان الطباعة: تركيا

**AİLE REHBERİ**  
**HAZIRLAMA EKİBİ**

***Editör Kurulu***

Prof Dr Semra ÇETİNKAYA

Prof Dr Zeynep ŞIKLAR

Prof Dr Tülay GÜRAN

***Editör Yardımcıları***

Doç Dr Emine ÇAMTOSUN

Uzm Dr Aylin Kılınç UĞURLU

***Yazarlar***

Prof Dr Semra ÇETİNKAYA

Doç Dr Emine ÇAMTOSUN

Uzm Dr Aylin Kılınç UĞURLU

Uzm Dr Gamze ÇELMELİ

Uzm Dr Emine Demet AKBAŞ

***Çevirmen***

*Arş. Gör. Mahmut MANSUR*

***Resimleyen***

Emine Akın

## فريق إعداد دليل الأسرة

### هيئة التحرير

البروفيسورة الدكتورة سمرة جيتينكايا

البروفيسورة الدكتورة زينب شيكلار

البروفيسورة الدكتورة تولاي جوران

### مساعدو المحرر

الدكتورة المشاركة إمينه چامتوسون

الدكتورة المتخصصة أيلين كيلينج أو غورلو

### الكُتاب

البروفيسورة الدكتورة سمرة جيتينكايا

الدكتورة المشاركة إمينه چامتوسون

الدكتورة المتخصصة أيلين كيلينج أو غورلو

الدكتورة المتخصصة غمزة جيلملي

الدكتورة المتخصصة إمينه ديمت أكباش

### المترجم

باحث مساعد محمود منصور

### الرسامة

إمينه أكين

## İÇİNDEKİLER

**Giriş**

**Adrenal Bez Nedir, Ne İşe Yarar?**

**KAH Nedir? Neden Olur?**

**KAH'ın Belirtileri Nelerdir?**

**KAH Tanısı Nasıl Konulur?**

**KAH Tedavisi Nasıl Yapılır?**

- İlaç Tedavisi
- Cerrahi Tedavi

**Stres Durumları Nelerdir, Adrenal Kriz Nedir?**

**Stres Durumlarında İlaç Dozları Nasıl Ayarlanır?**

**Adrenal Kriz Şüphesi Durumunda Ne Yapılmalıdır?**

- Kas İçine Hidrokortizon Nasıl Uygulanır?

**Hasta Tanıtım Kartı Nedir, Ne İşe Yarar?**

**KAH Tanılı Çocuklar Nasıl İzlenir?**

**KAH Tanılı Çocukların Uzun Dönem Yaşamları Nasıl Olur?**

**Sonraki Gebelikte KAH Görülme Olasılığı Var mıdır?**

**Sonraki Gebelikte KAH Tanısı Doğumdan Önce Konulabilir mi? Tedavi Edilebilir mi?**

## الفهرس

### المقدمة

ما هي الغدة الكظرية؟ وما وظيفتها؟

ما هو فرط تنسج الكظرية الخلقي (CAH)؟ وما أسبابه؟

ما هي أعراض فرط تنسج الكظرية الخلقي؟

كيف يتم تشخيص فرط تنسج الكظرية الخلقي؟

كيف يُعالج فرط تنسج الكظرية الخلقي؟

• العلاج الدوائي

• العلاج الجراحي

ما هي حالات الضغط النفسي؟ وما هو الأزمة الكظرية؟

كيف يتم تعديل جرعات الدواء في حالات الضغط؟

ماذا يجب أن يُفعل في حال الاشتباه بحدوث أزمة كظرية؟

• كيف يتم إعطاء الهيدروكورتيزون عضلياً؟

ما هي بطاقة تعريف المريض؟ وما فائدتها؟

كيف تتم متابعة الأطفال المصابين بـ CAH؟

كيف تكون حياة الأطفال المصابين بـ CAH على المدى الطويل؟

هل هناك احتمال لحدوث CAH في الحمل التالي؟

هل يمكن تشخيص CAH قبل الولادة في الحمل التالي؟ وهل يمكن علاجه؟

## **Sayın Aile;**

Bu rehberde size ‘‘Konjenital Adrenal Hiperplazi’’ veya kısaltılmış adı ile KAH hastalığı hakkında bilgi verilecektir. KAH, adrenal (b brek  st ) bezlerimizin alıřması ile ilgili bir sorundan kaynaklanan kalıtsal bir hastalıktır.

Bu rehberde sizlere KAH hastalığı ve KAH hastalığının y netimi hakkında bilgi verilecektir

## الأسرة المحترمة

في هذا الدليل، سيتم تزويدكم بمعلومات حول مرض فرط تنسُّج الكظر الخَلقي أو كما يُعرف اختصارًا بـ CAH يُعدّ CAH مرضًا وراثيًا ناتجًا عن خلل في وظيفة الغدد الكظرية (الواقعة فوق الكليتين). وسوف نقدم لكم في هذا الدليل معلومات عن هذا المرض وكيفية التعامل معه وإدارته بشكل صحيح.

## **Adrenal Bez Nedir, Ne İŖe Yarar?**

Adrenal bezler (böbrek üstü bezleri) her iki böbreğimizin üzerinde bulunan ve hormon üretme işlevi gören önemli organlardır. Adrenal bezler yaşamın devamı için önemli hormonlar üretirler.

Bunlar:

1. Vücut tuz ve su dengesinden sorumlu 'aldosteron' hormonu,
2. Vücudun şeker dengesinden, hastalık ve stres sırasında mücadelesinden sorumlu olan 'kortizol' hormonu,
3. Erkeklik hormonu üretiminde kullanılan hormonlar.

## ما هي الغدة الكظرية وما وظيفتها؟

الغدتان الكظريتان (الغدتان فوق الكليتين) هما عضوان مهمان يقعان فوق كل من الكليتين، وتتمثل وظيفتهما في إنتاج الهرمونات.

تنتج الغدتان الكظريتان هرمونات ضرورية لاستمرار الحياة، وهي:

1. هرمون الألدوستيرون المسؤول عن توازن الأملاح والماء في الجسم،
2. هرمون الكورتيزول المسؤول عن توازن السكر في الجسم ومساعدة الجسم على مقاومة الأمراض والضغط (ستريس، stres)
3. هرمونات تُستخدم في إنتاج الهرمونات الذكورية.

## KAH Nedir? Neden Olur?

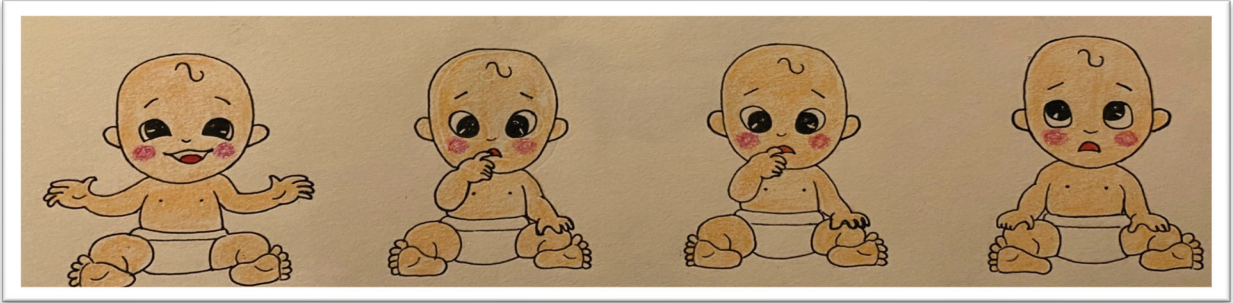
KAH böbrek üstü bezlerinin hormon üretim basamaklarında görev alan enzimlerin, kalıtsal (genetik) bir nedenden dolayı, eksikliğine bağlı olarak gelişen bir hastalıktır. Böbrek üstü bezlerinin üretmesi gereken hormonların bir kısmı eksik ve bir kısmı ise fazla üretilir.

Eksik olan enzimin tipine göre farklı KAH tipleri ve farklı tedavi ve hastalık yönetimi söz konusudur.

KAH hastalığının oluşabilmesi için sizlerin (yani anne ve babanın) hastalık için taşıyıcı olması gerekir. Taşıyıcı iki bireyin evlenme olasılıkları, akraba evliliklerinde artmaktadır. Bu nedenle akraba evliliği yapmış olmanız hastalık için riski arttıran bir durumdur. Sizler KAH hastalığına sahip olmadığınız halde, KAH hastası bir çocuğunuz var ise, bundan sonraki çocuklarınızın da KAH hastası olarak doğma olasılığı %25'dir. Ancak bu %25 ihtimal her çocuğunuza rastlayabilir ve her doğan bebeğiniz KAH tanısı ile doğabilir. Bu süreç Şekil 1'de açıklanmıştır (Şekil 1).



Taşıyıcı Anne	Taşıyıcı Baba
---------------	---------------



Sağlıklı Bebek	Taşıyıcı Bebek	Taşıyıcı Bebek	Hasta Bebek
%25 Olasılık	%25 Olasılık	%25 Olasılık	%25 Olasılık

Şekil 1: KAH hastalığının oluşabilme süreci

En sık görülen KAH tipi, 21-hidroksilaz isimli enzimin yetersiz işlevine bağlı görülen KAH'tır. Bu nedenle rehberin bundan sonraki kısmında 21-hidroksilaz enziminin yetersiz işlevine bağlı KAH'dan bahsedilecektir.

Bu enzim eksik olduğunda; böbrek üstü bezinden üretilmesi gereken aldosteron ve kortizol hormonları üretilemez, ancak testosteron normalden fazla üretilir. Klinik belirtiler buna göre gelişir.

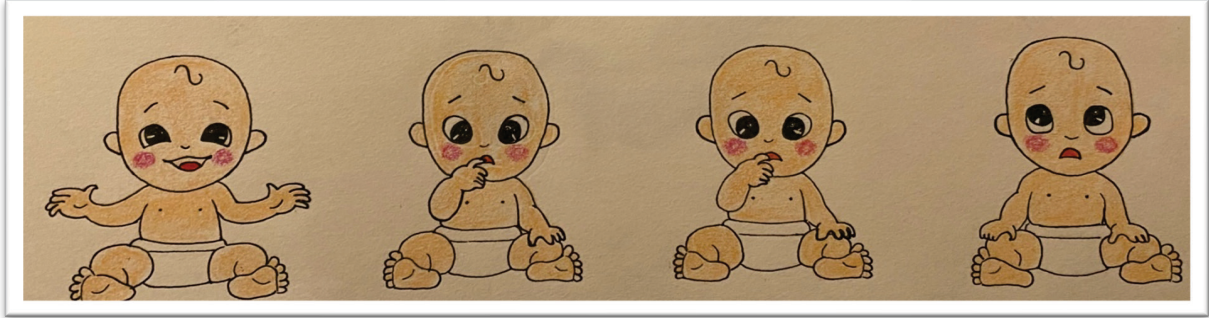
## ما هو فرط تنسُّج الكظر الخُلقي (CAH) ؟ ولماذا يحدث؟

فرط تنسُّج الكظر الخُلقي (CAH) هو مرض ناتج عن نقص وراثي (جيني) في بعض الإنزيمات التي تلعب دورًا في مراحل إنتاج الهرمونات في الغدتين الكظريتين (فوق الكليتين). في هذه الحالة، يتم إنتاج بعض الهرمونات بكميات ناقصة، بينما تُنتج أخرى بكميات زائدة. توجد أنواع مختلفة من مرض CAH ، ويعتمد ذلك على نوع الإنزيم الناقص، مما يؤدي إلى اختلاف في طرق العلاج والتعامل مع المرض.

لكي يظهر مرض CAH لدى الطفل، يجب أن يكون كلا الوالدين (الأم والأب) حاملين للجين المسؤول عن المرض. وتزداد احتمالية زواج شخصين حاملين لنفس الجين في حالات زواج الأقارب، ولذلك فإن زواج الأقارب يُعدّ عامل خطر يزيد من احتمال الإصابة بالمرض. وحتى إن لم تكونوا أنتم مصابين بالمرض، فإن وجود طفل مصاب لديكم يعني أن هناك احتمالاً بنسبة 25% أن يُولد أي طفل آخر لديكم مصابًا بـ CAH. ومن المهم أن نعلم أن هذه النسبة (25%) تنطبق على كل حمل، أي أن كل طفل يُمكن أن يُولد مصابًا. وقد تم توضيح هذا الاحتمال في الشكل (الشكل 1).



أم الحاملة للجين المسبب للمرض	الأب الحامل للجين المسبب للمرض
-------------------------------	--------------------------------



طفل سليم	طفل حامل للجين المسبب للمرض	طفل حامل للجين المسبب للمرض	طفل مريض
25% احتمال	25% احتمال	25% احتمال	25% احتمال

شكل 1 :عملية حدوث مرض فرط تنسُّج الكظر الخَلقي(CAH)

أكثر أنواع فرط تنسُّج الكظر الخَلقي (CAH) شيوعًا هو النوع الناتج عن ضعف وظيفة إنزيم يُدعى 21-هيدروكسيلاز. ولذلك، سيتم التركيز في الأجزاء التالية في هذا الدليل على نوع CAH الناتج عن نقص هذا الإنزيم تحديدًا. عندما يكون هذا الإنزيم ناقصًا، لا تستطيع الغدتان الكظريتان إنتاج هرموني الألدوستيرون والكورتيزول الضروريين للجسم، بينما يتم إنتاج هرمون التستوستيرون بكميات أعلى من المعدل الطبيعي. وتتطور الأعراض السريرية بناءً على هذا الخلل الهرموني.

## KAH'ın Belirtileri Nelerdir?

**21 hidroksilaz enzimi hiç işlev görmüyor (<%1 enzim aktivitesi) ise;** kız ve erkek çocuklarda; aldosteron ve kortizol hiç üretilemez, testosteron aşırı üretilir. Tuz, su ve şeker dengesi ve stresle mücadele durumu ağır şekilde etkilenir. Yaşamın ilk birkaç haftası içinde '**Adrenal Kriz**', '**Tuz kaybı krizi**' olarak adlandırılan yaşamı tehdit eden bir klinik durum gelişir. Emmeme, kusma, kilo kaybı, uykuya eğilim, az hareket etme, nöbet geçirme gibi belirtiler görülebilir. Tansiyon düşük bulunur. Vücutta ciddi sıvı kaybı vardır. Kanda sodyum ve şeker düşüklüğü ile potasyum yüksekliği saptanır.

Aşırı erkeklik hormonu üretimi anne karnında başlar. Anne karnında cinsel organlar gelişirken erkeklik hormonunun yüksek olması, kız bebeklerin dış genital yapılarında erkek yönünde değişmesine neden olur. Kız olgular doğumda 'erkek' zannedilebilirler. Doğum raporları da yanlışlıkla 'erkek' olarak düzenlenebilir. Bu bebekler genetik olarak kız cinsiyettedirler (yani kromozom yapıları 46, XX'dir). Bu bebeklerin kız cinsiyet ile uyumlu olarak, beklendiği üzere rahim ve kız yumurtalıkları vardır. Erkek bebeklerde ise genital yapıda böyle bir durum olmaz, yalnızca penis yapıları biraz büyük olabilir. Hem kız, hem erkek bebeklerde genital bölge derisinde koyu renk olabilir.

**21 hidroksilaz enziminin az miktarda (%1-5 kadar) işlev görmesi durumunda;** Kortizol eksikliği belirtileri görülür (kan şekeri ve tansiyon düşüklüğü, adrenal kriz durumu). Stres ve hastalık dönemlerinde geçici tuz ve su kaybı görülebilir. Kızlarda dış genital yapılar erkek yönünde değişik derecelerde etkilenmiştir. Erkeklerde erken çocukluk döneminde penis büyüklüğü ve genital bölgede kıllanma görülür. Her iki cinsiyette genital bölge derisinde koyu renk görülebilir.

**21 hidroksilaz enziminin hafif eksikliğinde;** belirtiler daha ileri yaşlarda çıkar. Kız ve erkeklerde erken yaşta koltuk altı ve genital bölgede kıllanma, hızlı büyüme, sivilce gelişimi, kemik yaşının ilerlemesi ve nihai erişkin boyun olumsuz etkilenmesi gibi belirti ve bulgular

saptanır. Ergen ve erişkin dönemde vücutta kıllanma artışı, ses kalınlaşması (kızlarda), adet düzensizliği, özellikle kadınlarda çocuk sahibi olmada güçlük gibi klinik belirtiler bulunabilir.

### ما هي أعراض فرط تنسُّج الكظر الخَلقي (CAH) ؟

إذا كان إنزيم 21-هيدروكسيلاز لا يعمل إطلاقاً (أقل من 1٪ من النشاط الإنزيمي)، فإن الغدتين الكظريتين لا تستطيعان إنتاج هرموني الألدوستيرون والكورتيزول لدى الأطفال الذكور والإناث، بينما يتم إنتاج هرمون التستوستيرون بكميات مفرطة. يتأثر توازن الملح، الماء، السكر، وكذلك قدرة الجسم على مقاومة التوتر بشكل شديد.

خلال الأسابيع الأولى من الحياة، قد تظهر حالة سريرية تهدد الحياة تُعرف باسم الأزمة الكظرية أو أزمة فقدان الملح.

وقد تظهر الأعراض التالية:

- رفض الرضاعة
- التقيؤ
- فقدان الوزن
- النعاس أو الميل للنوم
- قلة النشاط
- نوبات تشنج

يُلاحظ انخفاض في ضغط الدم، وفقدان شديد للسوائل من الجسم. كما يُسجّل في التحاليل انخفاض في مستوى الصوديوم والسكر في الدم، وارتفاع في مستوى البوتاسيوم .

يبدأ إنتاج كمية زائدة من هرمون الذكورة (التستوستيرون) أثناء وجود الجنين في رحم الأم. عندما تتطور الأعضاء التناسلية في رحم الأم، فإن ارتفاع هرمون الذكورة يؤدي إلى تغييرات في الأعضاء التناسلية الخارجية للبنات باتجاه الصفات الذكرية. قد يُعتقد أن الفتيات في هذه الحالة عند الولادة هنّ أولاد، وقد تُسجّل تقارير الولادة عن طريق الخطأ كذكور.

لكن هؤلاء الأطفال هم إناث من الناحية الوراثية (أي أن تركيبة الكروموسومات لديهم هي 46 XX) وهؤلاء الأطفال لديهم رحم ومبايض، مما يتوافق مع جنسهم الأنثوي المتوقع.

أما في حالة الأولاد، فلا تحدث تغييرات مماثلة في الأعضاء التناسلية، لكن قد يكون حجم القضيب أكبر قليلاً من الطبيعي.

في كل من الأولاد والبنات، قد يظهر لون داكن على جلد منطقة الأعضاء التناسلية.

عندما يكون إنزيم 21-هيدروكسيلاز يعمل بنسبة قليلة (حوالي 1-5% من النشاط) تظهر أعراض نقص الكورتيزول مثل انخفاض سكر الدم وضغط الدم، وحالة تُعرف بالأزمة الكظرية. خلال فترات التوتر والمرض، قد يحدث فقدان مؤقت للملح والماء. عند الفتيات، تتأثر الأعضاء التناسلية الخارجية بدرجات متفاوتة باتجاه الصفات الذكرية. أما عند الأولاد، فقد يُلاحظ تضخم القضيب وظهور شعر في منطقة الأعضاء التناسلية في مرحلة الطفولة المبكرة. وفي كلا الجنسين، قد يظهر لون داكن على جلد منطقة الأعضاء التناسلية.

عند وجود نقص خفيف في إنزيم 21-هيدروكسيلاز، تظهر الأعراض في مراحل عمرية متقدمة أكثر.

يتم اكتشاف علامات وأعراض مثل:

- نمو الشعر في منطقة الإبط والأعضاء التناسلية في سن مبكرة عند الإناث والذكور
- النمو السريع
- ظهور حبّ الشباب
- تقدم عمر العظام
- والتأثير السلبي على الطول النهائي في سن البلوغ
- أما في مرحلة المراهقة وسن الرشد، فقد تظهر أعراض سريرية مثل:
  - زيادة نمو الشعر في الجسم
  - خشونة الصوت (عند الفتيات)
  - اضطرابات في الدورة الشهرية
  - وصعوبة في الإنجاب، خاصة لدى النساء

## KAH Tanısı Nasıl Konulur?

### ***Topuk kanı tarama programı ile:***

21 hidroksilaz enzim eksikliğine baęlı KAH tanısı için Saęlık Bakanlıęı tarafından, topuk kanı tarama programı yapılmaktadır.

Doęan her bebekten, doęum sonrası aęızdan beslenmeyi izleyen 48-72 saat dolduktan sonra, topuk kanı alınmaktadır. Saęlık kurumlarında doęan bebeklerden evine gnderilirken, dięerlerinden ise doęum sonrasında ilk hafta iinde aile hekimine veya gmen saęlıęı merkezine gtrldğnde topuk kanı alınmaktadır.

Topuk kanında Őüpheli durumlar olduęunda, aileler aranmakta, ilgili bir ocuk endokrin merkezine ynlendirilmekte ve ileri deęerlendirmeleri yapılmaktadır. İleri tetkik ve deęerlendirmeler mutlaka **“ocuk endokrin hekimleri tarafından”** yapılmalıdır.

### **Hekim muayenesi ile:**

Doęumda cinsiyet tayini yapmayı gleŐtiren durumlar olduęunda (kız ya da erkek ayrımı yapılamayan durumlarda),

Erkek grnen bir bebekte yumurtalıkların ele gelmemesi, kız grnen bir bebekte genital blgede tek aıklık olması (vajen ve idrar yapılan yerin birlikte olaması) gibi durumlarda tanıdan Őüphelenilir ise, hekim ileri tetkik yaparak tanı koyabilir.

### **Kan tetkikleri ile:**

Adrenal kriz, tuz kaybı krizi gibi yenidoęan bebeklerde genel durumu bozan anormal klinik durumlarda, anormal kan tetkikleri saptandıęında; hekim KAH tanısı iin ileri hormon tetkikleri yaparak tanı koyabilir.

Ailede KAH tanılı bireyler var ise; bebekte bir klinik belirti ve bulgu henüz gelişmeden de hekim kan tetkikleri yaparak tanı koyabilir.

Anne karnında iken herhangi bir sebep ile yapılan kromozom analizi ile doğumda tespit edilen cinsiyet uyumsuz ise, hekim ileri hormonal tetkik yaparak tanı koyabilir.

### **Ultrason ile:**

Anne karnında iken ultrason ile tespit edilen cinsiyet ile doğumdaki cinsiyet uyumsuz ise, hekim ileri hormonal tetkik yaparak tanı koyabilir.

Erkek görününde dış genital yapıya sahip bir bebekte, herhangi bir sebeple yapılan ultrasonda rahim ve kız yumurtalıkları görülür ise, hekim ileri hormonal tetkikler yaparak tanı koyabilir.

### **Genetik testler ile:**

Klinik ve laboratuvar tetkiklerle KAH tanısı öngörülen olgularda genetik çalışma yapılarak, KAH tanısı ve tipi kesinleştirilebilir. Genetik testler yapılırken sizlerden de (anne ve babadan da) kan alınarak, taşıyıcılık durumlarınızın belirlenmesi gerekli olabilir.

## كيف يتم تشخيص مرض CAH؟

### عن طريق برنامج فحص دم كعب القدم:

يُجرى برنامج فحص دم كعب القدم لتشخيص مرض CAH الناجم عن نقص إنزيم 21 هيدروكسيلاز، وذلك من قبل وزارة الصحة.

يتم أخذ عينة دم من كعب القدم لجميع الأطفال حديثي الولادة بعد مرور 48-72 ساعة من الولادة، وذلك بعد بدء الرضاعة الفموية.

• بالنسبة للأطفال المولودين في المؤسسات الصحية، تُؤخذ العينة عند خروجهم من المستشفى إلى المنزل.

• أما الأطفال المولودون خارج المؤسسات الصحية، فيتم أخذ العينة خلال الأسبوع الأول بعد الولادة عند زيارة الطبيب العائلي أو مركز صحة اللاجئين.

في حال وجود نتائج مشبوهة في فحص دم الكعب، يتم الاتصال بالعائلات وتحويل الطفل إلى مركز متخصص في أمراض الغدد الصماء للأطفال لإجراء المزيد من الفحوصات. يجب أن تُجرى الفحوصات المتقدمة والتقييمات من قبل أطباء الغدد الصماء للأطفال.

### الفحص الطبي بواسطة الطبيب

عندما تكون هناك صعوبة في تحديد جنس المولود عند الولادة (في حالات عدم القدرة على التمييز بين الذكر والأنثى) أو عند عدم الإحساس بوجود الخصيتين في طفل يبدو ذكراً، أو عند وجود فتحة واحدة في المنطقة التناسلية لطفلة تبدو أنثى (أي وجود فتحة مشتركة لمجرى البول والمهبل) وفي حال وجود شك في التشخيص، يمكن للطبيب إجراء الفحوصات المتقدمة لتأكيد التشخيص.

### عن طريق فحوصات الدم

في الحالات التي يعاني فيها حديثو الولادة من حالات سريرية شديدة مثل الأزمة الكظرية أو أزمة فقدان الصوديوم (الملح)، وعندما تظهر نتائج غير طبيعية في فحوصات الدم العامة، يمكن للطبيب إجراء فحوصات هرمونية متقدمة لتشخيص مرض CAH

إذا كان هناك أفراد في العائلة مصابون بمرض CAH، يمكن للطبيب تشخيص المرض لدى الطفل حتى قبل ظهور أي أعراض أو علامات سريرية من خلال فحوصات الدم.

إذا كان هناك عدم تطابق في تحديد جنس الجنين بناءً على تحليل الكروموسومات الذي أُجري أثناء الحمل، يمكن للطبيب إجراء فحوصات هرمونية متقدمة لتأكيد التشخيص عند الولادة.

### عن طريق التصوير بالموجات فوق الصوتية (الألتراساوند):

إذا كان الجنس المحدد عبر التصوير بالموجات فوق الصوتية أثناء الحمل لا يتطابق مع الجنس الظاهر عند الولادة، يمكن للطبيب إجراء فحوصات هرمونية متقدمة لتأكيد التشخيص.

وفي حال وجود طفل يبدو ذكراً في الشكل الخارجي للأعضاء التناسلية، وتم الكشف عن وجود رحم ومبيضين أثناء فحص الألتراساوند لأي سبب كان، يمكن للطبيب إجراء فحوصات هرمونية متقدمة لتأكيد التشخيص.

### عن طريق الفحوصات الجينية:

في الحالات التي يُشتبه فيها بمرض CAH بناءً على الفحوصات السريرية والمخبرية، يمكن تأكيد التشخيص ونوع المرض من خلال الفحوصات الجينية. قد يُطلب منكم (كلا الوالدين) تقديم عينات دم لتحديد حالة الحاملة أو الحامل للجين المسبب للمرض.

## **KAH Tedavisi Nasıl Yapılır?**

**İlaç Tedavisi:** Böbrek üstü bezlerinden üretilemeyen hormonlar ilaç olarak verilir (yani eksik hormonlar yerine konulur). Bu tedavi hayati önem taşır. Tedavinin amaçları; eksik hormonların oluşturacağı şikayetleri ortadan kaldırmak, normal büyüme ve gelişmeyi sağlamak, normal ergenlik gelişimini sağlamaktır.

Böbrek üstü bezlerinden üretilemeyen hormonların ilaç olarak yerine konulması ile:

\*Özellikle kan şekeri, kandaki tuz oranı ve tansiyon dengede tutulur.

\*Koyulaşmış cilt renkleri (vücut, genital yapı, meme başları ve diş etlerindeki koyu renk) normale gelir.

\*İstenmeyen düzeyde erkeklik hormonu (testosteron) üretilmesi önlenir.

Tedavide hidrokortizon etken maddeli ilaç (doktorunuzun reçete ettiği hidrokortizon içeren ilaç), genellikle (doktorunuz farklı bir kullanım şekli önermedi ise) 8 saatte bir, günde 3 defa, ağız yoluyla verilir. İlaç dozları mutlaka endokrin hekimi tarafından belirlenir. Tedavi ömür boyu sürer. İlacın düzenli kullanımı son derece önemlidir. İlacın bulunamadığı durumlarda, mutlaka izlem yapan merkez ve endokrin hekimi ile iletişime geçilmelidir.

Tedavide bazı hastalara fludrokortizon etken maddeli ilaç (doktorunuzun reçete ettiği fludrokortizon içeren ilaç) da verilmektedir. Bu ilaç ağız yolu ile, doktorunuz farklı bir kullanım şekli önermedi ise, günde 1-2 defa verilir. İlaç dozları endokrin hekimi tarafından belirlenir.

Bazı hastalara yaşamın ilk yılında ek olarak tuz (sofra tuzu) verilmesi de gerekebilmektedir. Tuz bölünmüş dozlarla sulandırılarak ağızdan verilebileceği gibi, mamalara ve besinlere de

kariřtirilarak da verilebilir. Tuz miktarı ve nasıl verileceđi endokrin hekimini tarafından belirlenir ve size açıklanır.

Hidrokorizon hiç alınmazsa veya ilaç dozları unutulursa; çocuđunuzda kan řekeri, tuz ve tansiyon dūřüklükleri, halsizlik, yorgunluk, kilo alamama ve ciddi nörolojik sorunlar (bayılma, nöbet geçirme gibi) gelişebilir. İlaç uzun süreli düzensiz kullanılır ise, sık sık doz atlanır ise; çocuđunuzun cilt rengi giderek koyulařır, kız ve erkek çocuklarınızın sesleri kalınlařır, sivilceleri artar, kıllanmalarında artış olur, hızlı boy uzamaları olur, ancak eriřkin boya erken ulařacakları için eriřkin boyları ailelerine göre kısa kalır. Erken ergenlik gelişebilir, kızlarda klitoris büyümesi, erkeklerde ise penisin fazla büyümesi görülebilir.

Ateřli hastalık, kaza veya ameliyat gibi vücut stresinin arttıđı durumlarda hidrokorizon dozunu mutlaka artırmanız gerekir (Bakınız: ‘**Stres Durumlarında Hidrokorizon Dozu Nasıl Ayarlanır?**’). İlaç dozlarını hekimin önerdiđi şekilde düzenli vermeniz önemlidir. İlacın çocuk veya ergen tarafından içildiđinden emin olunmalıdır.

Fludrokortizon hiç alınmazsa veya ilaç dozları unutulursa; çocuđunuzda halsizlik, tansiyon dūřüklüğü, bilinç durumunda bozulma, koma gibi hayatı tehdit eden durumlar gelişebilir.

İlaç dozları izlemde endokrin hekimini tarafından ayarlanır. Uygun ilaç tedavi dozunu belirlemek için, kan ve gerekirse idrar tetkikleri ve el bilek filmi ile kemik yaşı deđerlendirmesi gerekebilir.

**Cerrahi Tedavi (Ameliyat):** Dıř genital yapılarında hormonal etkilenmeye bađlı erkeksi gelişim sorunu olan kız olgularda cinsiyete uygun düzeltici ameliyatlar yapılması gerekebilir. Ameliyat ve izlem planı; Çocuk Endokrinoloji, Çocuk Cerrahi, Çocuk Ürolojisi (varsa), Çocuk Psikiyatrisi, Genetik, Kadın-dođum (varsa), Radyoloji ve gerekli diđer doktorlardan oluřan bir ekip tarafından yapılır. Alınan konsey kararı ile planlanan ameliyatlar; uzman cerrahlar tarafından yapılmaktadır.

Ameliyat öncesi yapılacak işlem hakkında; siz ve çocuđunuz bilgilendirilirsiniz ve yazılı onayınız alınmadan bir işlem yapılmaz.

Erkek çocuklarda ameliyat gerekmez.

## كيف يتم علاج مرض CAH؟

العلاج الدوائي: يتم تعويض الهرمونات التي لا تستطيع الغدد الكظرية إنتاجها بواسطة أدوية (أي تعويض الهرمونات الناقصة). يعتبر هذا العلاج ذا أهمية حيوية. أهداف العلاج هي:

- إزالة الأعراض الناتجة عن نقص الهرمونات
- ضمان النمو والتطور الطبيعي
- تحقيق تطور طبيعي لمرحلة البلوغ

### بتعويض الهرمونات التي لا تنتجها الغدد الكظرية بالأدوية:

- يُحافظ بشكل خاص على توازن سكر الدم، ونسبة الأملاح في الدم، وضغط الدم.
- تعود ألوان الجلد الداكنة (في الجسم، الأعضاء التناسلية، حلمات الثدي، والثثة) إلى طبيعتها.
- يمنع إنتاج هرمون الذكورة (التستوستيرون) بمستويات غير مرغوبة.

في العلاج، يُعطى دواء يحتوي على المادة الفعالة هيدروكورتيزون (الدواء الذي وصفه طبيبك والذي يحتوي على هيدروكورتيزون) عادةً عن طريق الفم، ثلاث مرات يوميًا كل 8 ساعات، ما لم يوصي طبيبك بطريقة استخدام مختلفة. يتم تحديد جرعات الدواء دائمًا بواسطة طبيب الغدد الصماء. يستمر العلاج مدى الحياة. الالتزام المنتظم بتناول الدواء أمر في غاية الأهمية. في حال عدم توفر الدواء، يجب التواصل فورًا مع المركز المتابع والطبيب المختص بالغدد الصماء .

في بعض الحالات، يتم إعطاء بعض المرضى دواء يحتوي على المادة الفعالة فلودروكورتيزون (الدواء الذي وصفه طبيبك والذي يحتوي على فلودروكورتيزون). يُعطى هذا الدواء عن طريق الفم مرة أو مرتين يوميًا، ما لم يوصي طبيبك بطريقة استخدام مختلفة.

يتم تحديد جرعات الدواء بواسطة طبيب الغدد الصماء.

في بعض الحالات، قد يكون من الضروري إعطاء المريض ملح الطعام (الملح العادي) خلال السنة الأولى من الحياة. يمكن إعطاء الملح عن طريق الفم بجرعات مقسمة ومخفضة، أو يمكن إضافته الطعام. يتم تحديد كمية الملح وطريقة إعطائه بواسطة طبيب الغدد الصماء، وسيتم شرح ذلك لكم. إذا لم يُعط الهيدروكورتيزون أبدًا أو نُسيت جرعات الدواء، فقد يصاب طفلكم بـ:

- انخفاض في سكر الدم
  - انخفاض في مستوى الملح وضغط الدم
  - ضعف وتعب
  - عدم زيادة الوزن
  - ومشاكل عصبية خطيرة مثل الإغماء أو نوبات التشنج
- إذا استُخدم الدواء بشكل غير منتظم لفترة طويلة أو تم تفويت الجرعات بشكل متكرر، فقد يحدث ما يلي:

- يصبح لون بشرة الطفل أغمق تدريجيًا
- يصبح صوت الأولاد والبنات أسمك
- يزداد ظهور حب الشباب
- يزداد نمو الشعر في الجسم
- يزداد طول الطفل بسرعة
- ولكن قد يكون الطول النهائي عند البلوغ أقصر مقارنةً بعائلاتهم

قد يحدث أيضًا بلوغ مبكر، وعند الفتيات قد يحدث تضخم في البظر، أما عند الأولاد فقد يحدث تضخم زائد في القضيب. في حالات زيادة التوتر الجسدي مثل الأمراض المصحوبة بحمى، أو الحوادث، أو العمليات الجراحية، يجب زيادة جرعة الهيدروكورتيزون بالتأكيد (انظر إلى الموضع المتعلق بكيفية تعديل جرعة الهيدروكورتيزون في حالات التوتر؟). من المهم إعطاء الدواء بانتظام وفقًا لتعليمات الطبيب. ويجب التأكد من أن الطفل أو المراهق قد تناول الدواء فعليًا.

ذا لم يؤخذ الفلوروكورتيزون أبدًا أو نُسيت جرعات الدواء، قد يصاب طفلكم بالخمول، وانخفاض الضغط، وتغير الحالة العقلية، وأحيانًا الغيبوبة، وهي حالات قد تهدد الحياة.

يقوم طبيب الغدد الصم في المتابعة جرعات الدواء ويعدّلها حسب الحاجة. ولتحديد الجرعة المناسبة من العلاج الدوائي، قد تكون هناك حاجة لإجراء تحاليل دم وبول، وتصوير معصم اليد لتقييم العمر العظمي.

### العلاج الجراحي (العملية الجراحية):

قد تكون هناك حاجة لإجراء عمليات تصحيحية مناسبة للجنس عند الفتيات اللواتي يعانين من مشكلة تطور ذكوري في الأعضاء التناسلية الخارجية بسبب تأثير الهرمونات. يتم التخطيط للعملية ومتابعتها من قبل فريق طبي يتكون من اختصاصيي الغدد الصماء لدى الأطفال، الجراحة العامة للأطفال، جراحة المسالك البولية للأطفال (إن وجد)، الطب النفسي للأطفال، الوراثة، أمراض النساء والتوليد (إن وجد)، الأشعة، وغيرهم من الأطباء المختصين حسب الحاجة.

يتم تنفيذ العمليات المخطط لها بناءً على قرار المجلس الطبي من قبل جراحين مختصين. قبل العملية، سيتم إعلامكم أنت وطفلكم بالتفصيل حول الإجراء الذي سيتم، ولن يتم اتخاذ أي إجراء دون الحصول على موافقتكم الخطية. لا حاجة لإجراء عملية جراحية للأطفال الذكور.

## Stres Durumları Nelerdir?, Adrenal Kriz Nedir?

Sağlıklı çocuklarda; ateşli hastalık, ciddi hastalık, yaralanma veya ameliyat gibi vücut stresinin arttığı durumlarda; böbrek üstü bezlerinden normalden daha fazla miktarda, stresle baş etmeyi sağlayacak kadar hormon üretilir.

KAH tanılı çocuklarda ise böyle bir denge kendiliğinden sağlanamayacağı için; ateşli veya ciddi hastalık, yaralanma veya ameliyat gibi vücut stresinin arttığı durumlarda günlük alınan hidrokortizon dozunun da stres dozuna artırılması gerekir. Hidrokortizon dozu stres dozuna arttırılmaz ise; “**Adrenal Kriz**” olarak adlandırılan hayati önem taşıyan, aşağıdaki belirtilerin görüldüğü bir klinik tablo ile karşılaşılır:

- Olağan dışı yorgunluk, halsizlik
- Baş dönmesi (başlangıçta ayağa kalkarken belirgindir)
- İştahsızlık, bulantı, kusma, karın ağrısı
- Uykuya eğilim, bayılma, havale geçirme

Bu klinik belirtiler hafiften ağır tabloya kadar ilerleme gösterir. Hafif belirtiler de önemszenmelidir. **Adrenal Kriz** belirtileri var ise, çocuğunuzu acilen en yakın sağlık merkezine götürmeniz gereklidir. Bazı durumlarda ise kullandığınız hidrokortizon dozunu hekiminizin önerdiği şekilde arttırsanız bile yukarda bahsettiğimiz **adrenal kriz** belirtileri görülebilir. Böyle durumlarda da en yakın sağlık merkezine vakit kaybetmeden başvurmanız gerekmektedir.

## ما هي الحالات المُجهدة ؟ ما هي الأزمة الكظرية؟

عند الأطفال الأصحاء، وفي الحالات التي يزداد فيها التوتر الجسدي مثل الحمى، الأمراض الشديدة، الإصابات أو العمليات الجراحية، تقوم الغدد الكظرية بإفراز كمية أكبر من الهرمونات لمساعدة الجسم على التكيف مع التوتر.

أما عند الأطفال المصابين بتضخم الكظر الخَلقي (CAH)، فلا يمكن للجسم تنظيم هذا التوازن بشكل طبيعي. لذلك، في حالات الحمى، الأمراض الشديدة، الإصابات أو العمليات الجراحية، يجب زيادة جرعة الهيدروكورتيزون اليومية إلى "جرعة التوتر" بحسب توصيات الطبيب. إذا لم يتم زيادة جرعة الهيدروكورتيزون في مثل هذه الحالات، فقد يتطور لدى الطفل ما يسمى بـ "الأزمة الكظرية"، وهي حالة حرجة ومهددة للحياة وتظهر بالأعراض التالية:

- تعب غير معتاد، ضعف عام
  - دوخة (تكون واضحة بشكل خاص عند الوقوف)
  - فقدان الشهية، غثيان، تقيؤ، ألم في البطن
  - ميل للنوم، إغماء، تشنجات
- يمكن أن تتدرج هذه الأعراض من خفيفة إلى شديدة، ولذلك حتى الأعراض الخفيفة يجب أخذها على محمل الجد.

إذا ظهرت علامات الأزمة الكظرية، فيجب نقل الطفل على الفور إلى أقرب مركز صحي. وفي بعض الحالات، حتى عند زيادة جرعة الهيدروكورتيزون بحسب توصيات الطبيب، قد تظهر أعراض الأزمة الكظرية. وفي هذه الحالة أيضًا، يجب الذهاب فورًا إلى أقرب مركز صحي دون تأخير.

## Stres Durumlarında İlaç Dozları Nasıl Ayarlanır?

- Ateşli olmayan hafif hastalıklarda (hafif nezle gibi), sınav stresi gibi günlük durumlarda hidrokortizon dozunu artırmanıza gerek yoktur.
- Genel anestezi uygulamaksızın yapılacak küçük işlemlerde (deri biyopsisi vb.); hidrokortizon dozunu artırmanıza gerek yoktur.
- Ateşli hastalıklarda ateş normale dönene kadar kullanmakta olduğunuz, ağız yolu ile günde 3 defa verdiğiniz hidrokortizonun her bir dozunu 2-3 kat arttırmanız gereklidir (Örneğin; Hidrokortizon 10 mg içeren tableten sabah ¼ tablet, öğleden sonra ¼ tablet, gece ¼ tablet alınmakta iken, sabah ½ veya 3/4 tablet, öğleden sonra ½ veya 3/4 tablet, gece ½ veya 3/4 tablet alınması gerekir). Ayrıca çocuğunuzun aç kalmamasına dikkat etmeniz, sıvı alımınıda artırmanız önemlidir. Stres durumu düzeldiğinde, ilaç dozlarını eski dozlara değiştirmeniz uygun olacaktır.
- İshal varsa, düzelene kadar (birkaç gün) çocuğunuza vermekte olduğunuz, hidrokortizonun her bir dozunu 3 katına çıkmanız gerekmektedir. Ancak ishalde verdiğiniz ilaç emilimi de bozulabileceği için, yukarıda sayılan **Adrenal Kriz** belirtileri var ise, çocuğunuzu en yakın sağlık merkezine götürmeniz gereklidir.
- Diş dolgusu gibi lokal anestezi ile yapılacak basit girişimlerde o günkü hidrokortizon dozunu 2 katına çıkartıp, sonraki gün ek bir sorun olmaz ise, eski kullandığınız doza geri dönmeniz uygun olacaktır.
- Ateşli hastalık, ishal devam ediyor, bulantı kusma nedeniyle çocuğunuz ağızdan sıvı alamıyor, beslenemiyor, ilacını alamıyor ise ve/veya adrenal kriz belirtileri giderek ağırlaşıyor ise; ACİLEN EVDE kas içine uygulanabilen hidrokortizonu uygulamanız

gerekir. Ardından zaman kaybetmeden çocuğunuzu en yakın sağlık merkezine götürmelisiniz.

- Acil durumda sağlık kuruluşuna başvuru yaptığınızda; ilk müdahaleyi yapacak hekim; Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği'nin web sitesinden,
- <https://cocukendokrindiyabet.org/wp-content/uploads/adrenal-yetmezlik-tanili-cocuk-hastalarda-acil-servis-basvurularina-yaklasim.pdf>

bağlantısından veya aşağıda sunulan karekod bağlantısından, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği tedavi protokollerine ulaşabilir (Bakınız: 'Hasta Tanıtım Kartı' bölümü). Bu konuda sizin hekimi bilgilendirmeniz ve elinizdeki bu rehberi hekime göstermeniz uygun olacaktır.

- Kolonoskopi yapılacaksa, bağırsak boşaltımı yapıldığı gün ve kolonoskopi günü ağızdan ilaç alınamayacağı için; damardan ve kas içine uygulanabilen hidrokortizon veya eş değeri ilaçlar (metilprednizolon gibi) damardan veya kas içine uygulanır. İşlem sonrası ek sorun olmaz ise, eski kullanılan doza geri dönülür. Bu uygulamaları endokrin hekimi ve sağlık ekibi yürütür. Bu işlemler için işlem günü hastaneye yatış gerekir.
- Genel anestezi altında yapılacak işlem ve ameliyatlarda, ciddi kazalarda veya yoğun bakım ihtiyacı gerektiren durumlarda, damardan ve kas içine uygulanabilen hidrokortizon veya eş değeri ilaçlar; damardan veya kas içine çok daha yüksek dozlarda uygulanır. Süreç düzeldiğinde, ek sorun olmaz ise, eski kullanılan doza geri dönülür. Bu uygulamaları hekim ve sağlık ekibi yürütür. Bu işlemler için işlem günü veya işlemden birkaç gün önce hastaneye yatış gerekir.
- Bu durumların yönetimi ile ilgili olarak Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği'nin web sitesinden;

<https://cocukendokrindiyabet.org/wp-content/uploads/adrenal-yetmezlik-tanili-cocuk-hastalarda-acil-servis-basvurularina-yaklasim.pdf>

bağlantısından, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği tedavi protokollerine ulaşmak mümkündür. Çocuk Endokrin ve Çocuk Acil hekiminin bulunmadığı sağlık merkezine başvuru yapılmış ise, hastanın çocuk endokrin hekiminin olduğu bir

merkeze sevk sürecinde bu tedavi protokolleri kullanılabilir. Bu konuda sizin hekimi bilgilendirmeniz ve elinizdeki bu rehberi hekime göstermeniz uygun olacaktır.

- Stres durumlarında fludrokortizon dozunu artırmaya gerek yoktur.

### كيف يتم تعديل جرعات الدواء في حالات التوتر؟

- في الأمراض الخفيفة غير المصحوبة بالحمى (بالحرارة) (مثل الزكام الخفيف) أو في مواقف الحياة اليومية مثل توتر الامتحانات، لا حاجة لزيادة جرعة الهيدروكورتيزون.
- في الإجراءات البسيطة التي تُجرى دون استخدام التخدير العام (مثل أخذ خزعة من الجلد وما شابه)، أيضًا لا حاجة لزيادة جرعة الهيدروكورتيزون.
- في حال الأمراض المصحوبة بالحمى، يجب زيادة كل جرعة من الهيدروكورتيزون الذي يُعطى عن طريق الفم 3 مرات يوميًا بمقدار 2 إلى 3 أضعاف حتى تعود الحرارة إلى المستوى الطبيعي. (مثال: إذا كان الطفل يتناول قرص هيدروكورتيزون يحتوي على 10 ملغ بمقدار ربع قرص صباحًا، وربع قرص بعد الظهر، وربع قرص مساءً، فيجب زيادة الجرعة إلى نصف قرص أو ثلاثة أرباع قرص في كل مرة من هذه الجرعات الثلاث). كما يجب الانتباه إلى عدم ترك الطفل دون طعام، ومن المهم أيضًا زيادة كمية السوائل المتناولة وعندما تزول حالة التوتر، من المناسب العودة إلى الجرعات الأصلية التي كان الطفل يأخذها سابقًا.
- إذا كان هناك إسهال، يجب زيادة كل جرعة من الهيدروكورتيزون الذي تعطيه لطفلك إلى ثلاثة أضعاف حتى يتحسن الإسهال (قد يستغرق ذلك عدة أيام). ولكن نظرًا لأن امتصاص الدواء في حالة الإسهال قد يكون غير كافٍ، ففي حال ظهور أعراض الأزمة الكظرية المذكورة سابقًا، يجب نقل الطفل فورًا إلى أقرب مركز صحي.
- في الإجراءات البسيطة التي تُجرى تحت التخدير الموضعي مثل حشو الأسنان، يُنصح بزيادة جرعة الهيدروكورتيزون اليومية إلى الضعف في ذلك اليوم فقط. إذا لم تظهر أي مشاكل إضافية في اليوم التالي، فمن المناسب العودة إلى الجرعة المعتادة السابقة.
- إذا استمرت الحمى أو الإسهال، أو كان الطفل لا يستطيع تناول السوائل أو الطعام عن طريق الفم بسبب الغثيان أو التقيؤ، أو لا يستطيع تناول دوائه، و/أو إذا كانت أعراض الأزمة

الكظرية تزداد سوءًا؛ فيجب بشكل عاجل إعطاء الهيدروكورتيزون القابل للحقن في العضلة في المنزل. بعد ذلك، يجب أخذ الطفل إلى أقرب مركز صحي دون تأخير.

- عند التوجه إلى مؤسسة صحية في حالة طارئة؛ يمكن للطبيب الذي سيُجري الإسعافات الأولية أن يصل إلى بروتوكولات العلاج الخاصة بجمعية الغدد الصماء والسكري لدى الأطفال من خلال الرابط التالي على موقع الجمعية:

<https://cocukendokrindiyabet.org/wp-content/uploads/adrenal-yetmezlik-tanili-cocuk-hastalarda-acil-servis-basvurularina-yaklasim.pdf>

أو من خلال رمز الاستجابة السريعة (QR code) الموجود أدناه.

من المناسب أن تُبلغ الطبيب بهذا الأمر وتُريه هذا الدليل الموجود بحوزتك (انظر قسم: "بطاقة تعريف المريض).

- إذا كان من المقرر إجراء تنظيف القولون، حيث لا يمكن تناول الدواء عن طريق الفم في يوم تفريغ الأمعاء ويوم التنظيف، يتم إعطاء الهيدروكورتيزون أو الأدوية المعادلة له (مثل ميتيلبريدنيزولون) عن طريق الوريد أو الحقن العضلي. إذا لم تظهر مشاكل إضافية بعد الإجراء، يتم العودة إلى الجرعة السابقة المعتادة. يتم تنفيذ هذه الإجراءات بواسطة طبيب الغدد الصماء والفريق الطبي المختص. يلزم دخول المستشفى في يوم الإجراء لإجراء هذه العمليات.

- في الإجراءات والعمليات الجراحية التي تُجرى تحت التخدير العام، وفي الحوادث الخطيرة أو الحالات التي تتطلب العناية المركزة، يتم إعطاء الهيدروكورتيزون أو الأدوية المعادلة له (عن طريق الوريد أو الحقن العضلي) بجرعات أعلى. وعندما تتحسن الحالة ولا تظهر مشاكل إضافية، يتم العودة إلى الجرعة المعتادة السابقة. يقوم الطبيب والفريق الطبي المختص بإدارة هذه الإجراءات. يتطلب الأمر عادةً دخول المستشفى في يوم الإجراء أو قبل عدة أيام من العملية.

- بخصوص إدارة هذه الحالات، يمكنكم الوصول إلى بروتوكولات العلاج الخاصة بجمعية الغدد الصماء والسكري لدى الأطفال من خلال الرابط التالي على موقع الجمعية:

<https://cocukendokrindiyabet.org/wp-content/uploads/adrenal-yetmezlik-tanili-cocuk-hastalarda-acil-servis-basvurularina-yaklasim.pdf>

في حال التوجه إلى مركز صحي لا يتوفر فيه طبيب غدد صماء أطفال أو طبيب طوارئ أطفال، يمكن استخدام هذه البروتوكولات أثناء عملية تحويل المريض إلى مركز يتوفر فيه طبيب غدد صماء أطفال من المناسب أن تقوم بإبلاغ الطبيب المعالج بهذا الأمر وأن تعرض عليه هذا الدليل الموجود بحوزتك.

- لا حاجة لزيادة جرعة الفلودروكورتيزون في حالات التوتر.

### Adrenal Kriz Şüphesi Durumunda Ne Yapılmalıdır?

Adrenal kriz şüphesi durumunda, sizin çocuğunuza, evde, **kas içine** hidrokortizon uygulaması yapmanız gerekmektedir. Bu uygulama eğitimini ilk hastalık tanısı aldığınızda, ilgili endokrin kliniği size verecektir. Bu eğitim size aralıklı olarak tekrar hatırlatılacaktır.

Kas içine hidrokortizon uygulaması için sizin ACİL DURUM ÇANTASI hazırlamanız işlerinizi kolaylaştıracaktır.

### ماذا يجب أن تفعل في حالة الاشتباه بأزمة كظرية؟

في حال الاشتباه بأزمة كظرية لطفلكم، يجب عليكم إعطاؤه حقنة هيدروكورتيزون عضلية في المنزل. يتم تقديم هذا التدريب لكم من قبل عيادة الغدد الصماء المختصة عند تشخيص المرض لأول مرة. وسيتم تذكيركم بهذا التدريب بشكل دوري.

لراحة وسهولة تنفيذ هذا الإجراء، يُنصح بتحضير حقيبة الطوارئ الخاصة بالحقن العضلي للهيدروكورتيزون.

## Acil Durum Çantasında Bulundurmanız Gerekenler:

- Kas içine uygulanabilir hidrokortizon veya buna eşdeğer ilaçlar,
- Enjektör (Tercihan 2 ml'lik siyah uçlu enjektör),
- Alkol ve pamuk,
- KAH Aile Rehberi (İlgili bölüm yönergeleri).

DİKKAT: Kas içine hidrokortizon uygulaması için, ilacın kas içine verilen formlarının elimizde olması gereklidir. Bu ilaçlar tanıda ve izleminiz sırasında, çocuğunuzu takip eden endokrin kliniği hekimlerince reçete edilir. Size reçete edilen ilaçlar bittiğinde ve ilaçların son kullanma günleri dolduğunda, reçeteyi yenilemeli ve ilaçları tekrar temin etmelisiniz.

### الأشياء التي يجب توفرها في حقيبة الطوارئ

- هيدروكورتيزون قابل للحقن العضلي أو أدوية مكافئة،
- حقنة (ويُفضل أن تكون بسعة 2 مل مع إبرة سوداء)،
- كحول وقطن،

- دليل الأسرة مرض CAH التعليمات الخاصة بالقسم المعني

**ملاحظة هامة:** يجب توفر أدوية الهيدروكورتيزون المخصصة للحقن العضلي في متناول اليد. يتم وصف هذه الأدوية من قبل أطباء عيادة الغدد الصماء التي تتابع حالة طفلكم خلال التشخيص والمتابعة. عند نفاذ الأدوية أو انتهاء صلاحيتها، يجب تجديد الوصفة الطبية والحصول على الأدوية مرة أخرى.

## Kas İine Hidrokortizon Ařađıdaki Dozlarda Uygulanır:

- 3 yařından kk ocuklarda 25 mg hidrokortizon TEK DOZ
- 3-12 yař arası ocuklara 50 mg hidrokortizon TEK DOZ
- 12 yařından byk ocuklara 100 mg hidrokortizon TEK DOZ

Kas iine hidrokortizon uygulamasında kullanılan, piyasada bulunan, hidrokortizon preparatları gncel listesi ocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneđi'nin web sitesinde bulunmakta ve dzenli aralıklarla gncellenmektedir. Gncel ila listesine ařađıdaki linkten ulařabilirsiniz.

<https://www.ilacabak.com/etkengoster.php?Id=1598>

Bu hidrokortizon preparatları temin edilemiyor ise, aynı dozların beřte biri dozda metilprednizolon da kullanılabilir. Gncel metil prednizolon preparatları listesine ařađıdaki linkten ulařabilirsiniz.

<https://www.ilacabak.com/etkengoster.php?Id=1430>

ÖRNEK: 25 mg Hidrokortizon yerine eř deđeri 5 mg Metilprednizolon uygulanabilir.

### يُعطى الهيدروكورتيزون عن طريق الحقن العضلي بالجرعات التالية

- للأطفال أقل من 3 سنوات: جرعة واحدة 25 ملغ من الهيدروكورتيزون
- للأطفال من 3 إلى 12 سنة: جرعة واحدة 50 ملغ من الهيدروكورتيزون
- للأطفال أكبر من 12 سنة: جرعة واحدة 100 ملغ من الهيدروكورتيزون

قائمة الأدوية المحدثة من مستحضرات الهيدروكورتيزون المتوفرة في السوق والتي تُستخدم للحقن العضلي متاحة على موقع الجمعية التركية لأمراض الغدد الصماء ومرض السكري للأطفال، ويتم تحديثها بشكل منتظم. يمكنكم الاطلاع على القائمة المحدثة من خلال الرابط التالي:

<https://www.ilacabak.com/etkengoster.php?Id=1598>

إذا تعذر الحصول على هذه المستحضرات من الهيدروكورتيزون (hidrokortizon)، يمكن استخدام الميثيل بريدنيزولون (metilprednizolon) بنفس الجرعات ولكن بنسبة خمس جرعة الهيدروكورتيزون (عشرون بالمئة (20%) من الجرعة).

يمكن الاطلاع على قائمة مستحضرات الميثيل بريدنيزولون المحدثة عبر الرابط التالي:

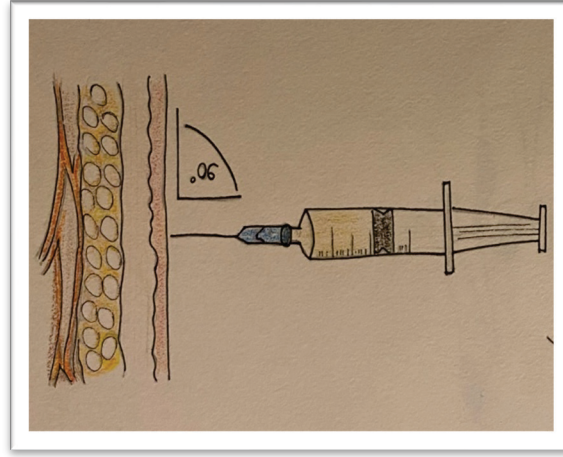
<https://www.ilacabak.com/etkengoster.php?Id=1430>

**مثال:** يمكن إعطاء 5 ملغ من الميثيل بريدنيزولون (metilprednizolon) كبديل مكافئ لـ 25 ملغ من الهيدروكورتيزون (hidrokortizo).

## Kas İçine Hidrokortizon Nasıl Uygulanır?

### \*Kas içi uygulama (enjeksiyon) nedir?

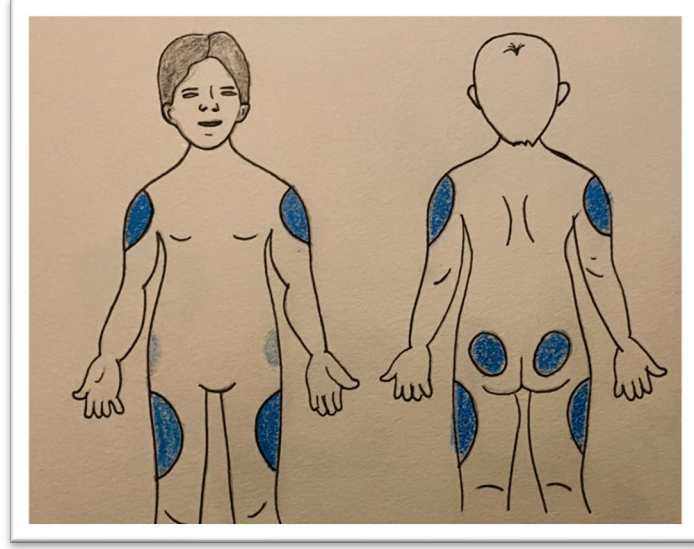
Kas içi uygulama; enjektör iğne ucunun üst kol, uyluk ve kalça gibi bölgelerde bulunan kasların içine yerleştirilmesi ve ilacın kas içine verilmesidir. Bunun için enjektörü cilde  $90^0$  açı ile yani dik olarak uygulamalısınız. Enjektör ucunu; cilt, cilt altı yağ dokusundan geçirmeli ve kas içine ulaştırmalısınız (Şekil 2). Bu uygulamayı adrenal kriz durumunda yapacağınız için, için tüm işlemleri hızlı yapmalısınız.



**Şekil 2:** Enjektör iğne ucunun  $90^0$  açı ile, dik olarak, cilt, cilt altı yağ dokusundan geçirilmesi ve kas içine ulaştırılması

### \*Kas içi enjeksiyon vücudumuzda hangi bölgelere yapılabilir?

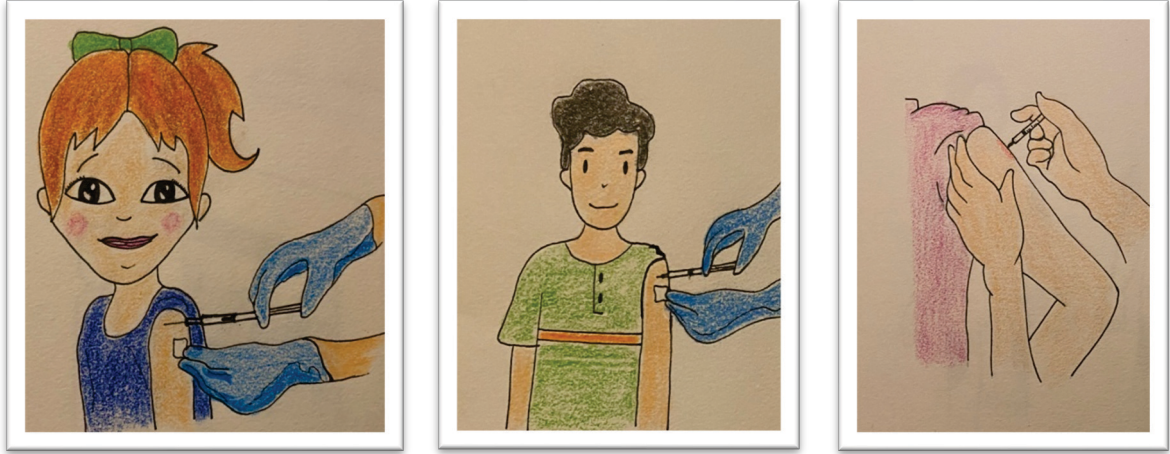
Kas ii enjeksiyon uygulama b6lgeleri Őekil 3’de g6sterilmiŐtir (Őekil 3).



Őekil 3: Kas ii enjeksiyon uygulama b6lgeleri

**\*\*Üst kol**

1 yaŐından b6y6k ocuklarda 6st kol kullanılabilir. Őekil 4’de uygulama b6lgesi g6sterilmektedir (Őekil 4).

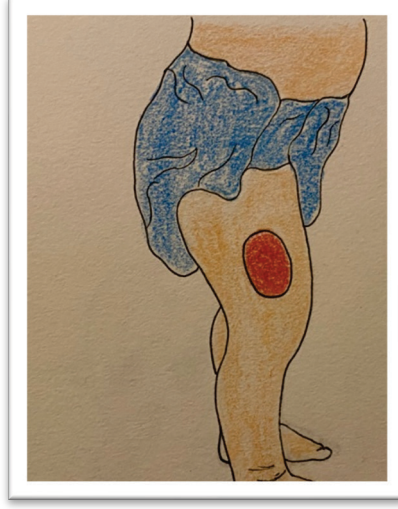


Őekil 4: Üst kol kas ii enjeksiyon uygulama b6lgesi

**\*\*Uyluk**

YenidoĒan d6neminden itibaren 1 yaŐına kadar olan ocuklarda kullanılacak b6lgedir. Ancak 1 yaŐından sonra da kullanılabilir. Bu b6lgede yaĒ doku miktarı arttıka, kas iine

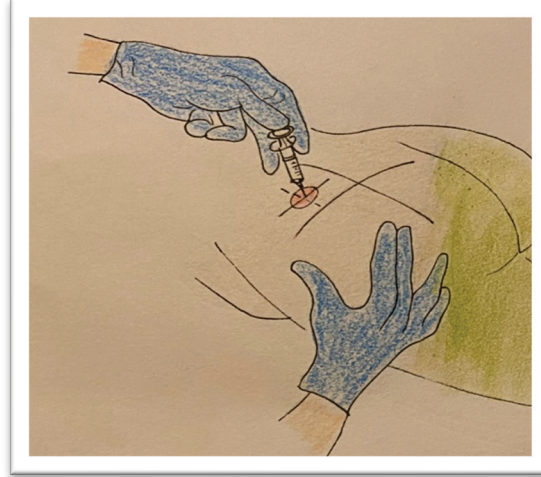
enjektör ucunun ulaşması güç olabilir. Uyluk kas içi enjeksiyon uygulama bölgesi Şekil 5’de gösterilmiştir (Şekil 5).



**Şekil 5:** Uyluk kas içi enjeksiyon uygulama bölgesi

### **\*\*\*Kalça**

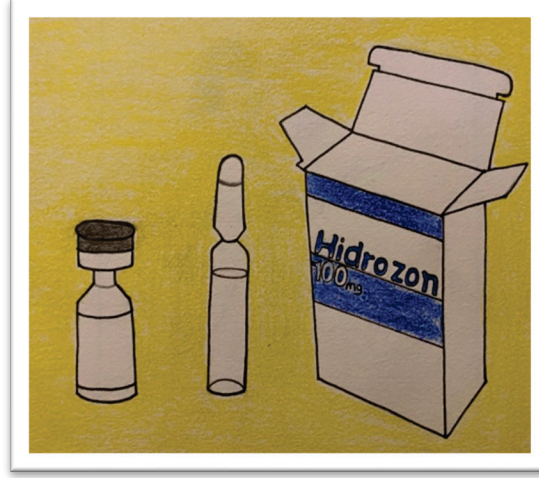
Her yaş grubunda kullanılabilir. Kalça dört kadrana bölünür, üst dış kadrana enjeksiyon uygulaması için kullanılır. Kalça kas içi enjeksiyon uygulama bölgesi Şekil 6’da sunulmuştur (Şekil 6).



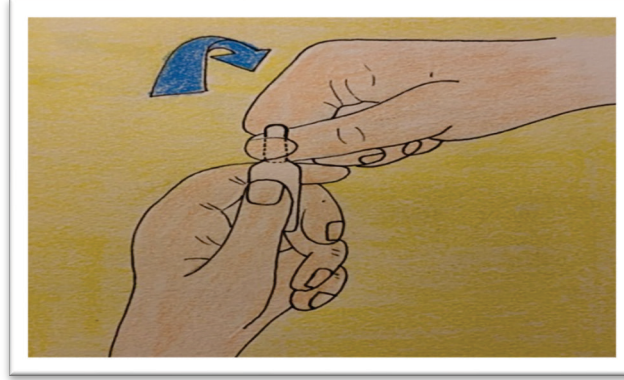
**Şekil 6:** Kalça kas içi enjeksiyon uygulama bölgesi

### \*Enjeksiyonun Hazırlık Aşamaları

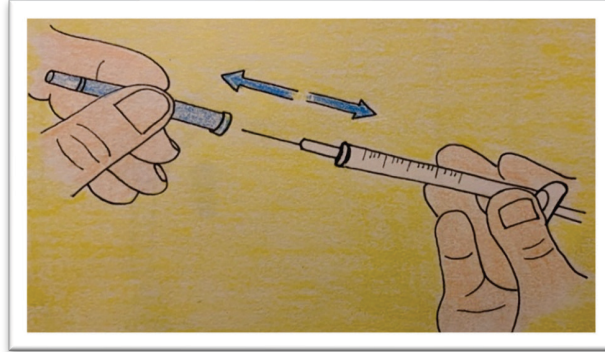
Hidrokortizon enjeksiyonunun hazırlanma ve uygulanma aşamaları Şekil 7’de gösterilmiştir (Şekil 7).



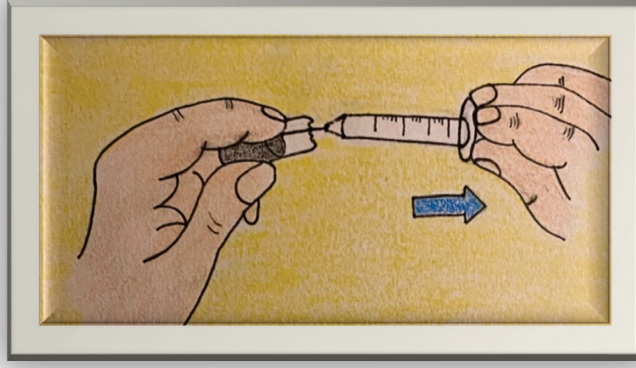
Şekil 7.1. Hidrokortizon kas içi uygulanan formu, ilaç kutu içeriği ve enjektör



Şekil 7.2. Öncelikle ilacın sulandırma ampulünü, üzerinde nokta olan kısımdan, nokta kısmının ters yönüne doğru basınç uygulayarak kırınız.



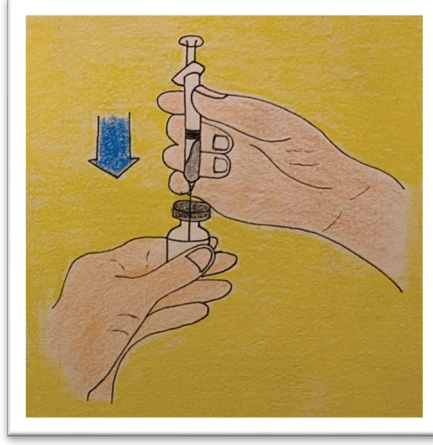
Şekil 7.3. Enjektörün iğne kısmını koruyan, şeffaf plastik kılıfı çıkarınız. İğne ucunu herhangi bir yere değdirmemeye özen gösteriniz.



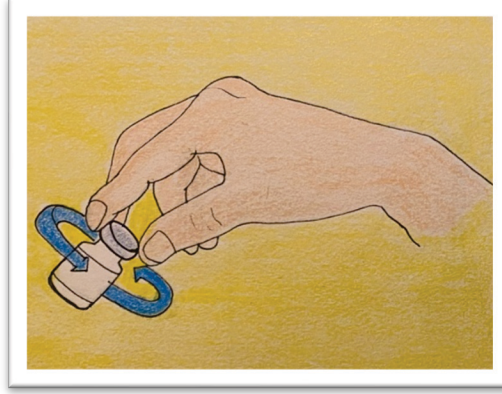
**Şekil 7.4.** Ampul içindeki sıvıyı enjektöre çekiniz.



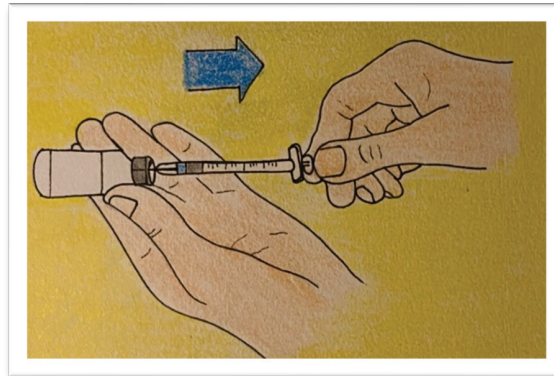
**Şekil 7.5.** İlacın toz flakonunun kapağını çıkarınız. Flakonun plastik üst kısmını bir yere deđidirmemeye özen gösteriniz.



**Şekil 7.6. Enjektördeki sıvıyı, ilacın toz flakon şişesine aktarınız.**



**Şekil 7.7. Sulandırdığımız toz flakonu çalkalayarak, içeriğinin tamamen şeffaf olmasını sağlayınız.**



**Şekil 7.8** Yeni bir enjektör açınız ve ilacı çocuğunuzun durumu için uygun olan dozda çekiniz ve enjektörün iğne kısmını yukarı bakacak şekilde tutarak içindeki havayı çıkarınız. Enjektörün iğne kısmının içini de ilaçla kontrollü şekilde doldurunuz. İlacı çocuğunuz için uygun şekilde kas içine, önceki şekillerde gösterildiği gibi, yavaşça veriniz. Enjektörü yavaşça çıkarınız. İğneyi batırdığımız cilt bölgesine birkaç dakika kısa süreli bastırınız

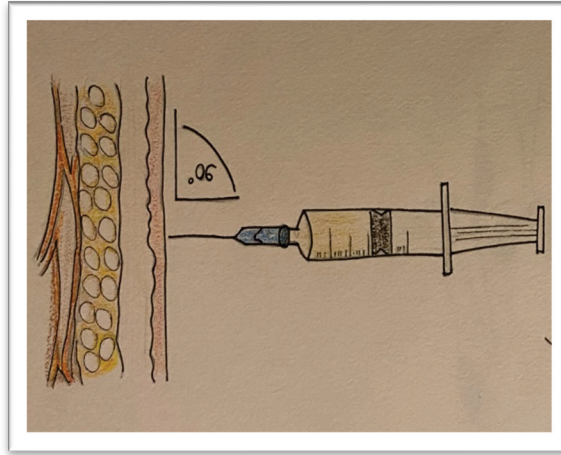
**Şekil 7:** Hidrokortizon enjeksiyonunun hazırlanma ve uygulanma aşamaları

كيف يتم إعطاء الهيدروكورتيزون عن طريق الحقن العضلي؟

ما هو الحقن العضلي؟

الحقن العضلي هو إدخال رأس الإبرة في عضلة من عضلات الجسم، مثل عضلة الذراع العلوية، أو الفخذ، أو الأرداف (الورك)، ثم حقن الدواء مباشرة داخل العضلة. لإجراء ذلك، يجب أن يتم إدخال الإبرة بزاوية 90 درجة عموديًا على الجلد. يجب أن تمر الإبرة عبر الجلد والأنسجة الدهنية تحت الجلد لتصل إلى داخل العضلة (انظر الشكل 2).

نظرًا لأن هذا الإجراء يتم في حالة الأزمة الكظرية (Adrenal Crisis)، فيجب تنفيذ جميع الخطوات بشكل سريع ودقيق.

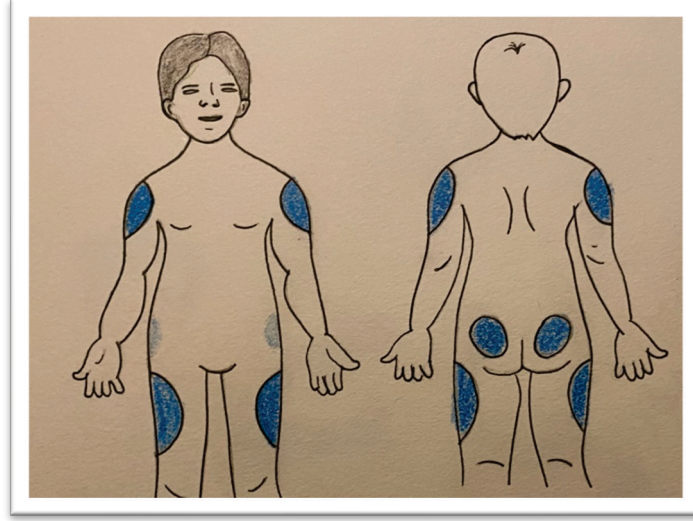


الشكل 2: إدخال رأس إبرة الحقنة بزاوية 90 درجة بشكل عمودي، مرورًا بالجلد والأنسجة الدهنية تحت الجلد، للوصول إلى داخل العضلة.

في أي مناطق من الجسم يمكن إعطاء الحقن العضلي؟

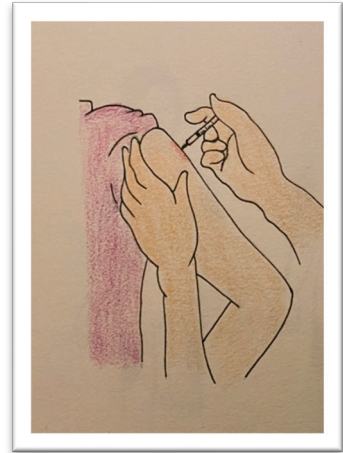
مناطق إعطاء الحقن العضلي موضحة في الشكل 3 (انظر إلى الشكل 3).

الشكل 3: مناطق إعطاء الحقن العضلي



### الذراع العلوية

يمكن استخدام الذراع العلوية لدى الأطفال الذين تزيد أعمارهم عن سنة واحدة. يُوضح الشكل 4 منطقة التطبيق بالتفصيل (انظر الشكل 4).

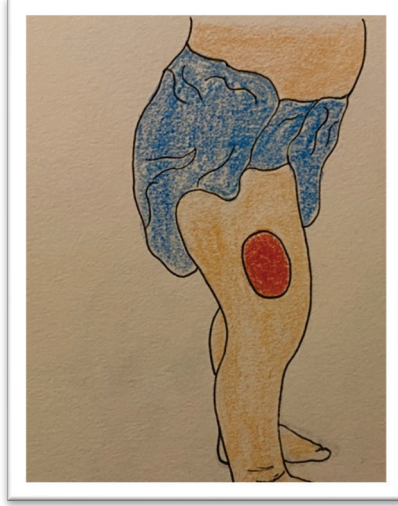


الشكل 4: منطقة إعطاء الحقن العضلي في الذراع العلوية

### الفخذ

هذه المنطقة تُستخدم للأطفال من مرحلة الولادة وحتى عمر السنة الواحدة. ومع ذلك، يمكن استخدامها أيضاً بعد عمر السنة. مع زيادة كمية الأنسجة الدهنية في هذه المنطقة، قد يصبح من الصعب وصول رأس الإبرة إلى داخل العضلة.

تم توضيح منطقة إعطاء الحقن العضلي في الفخذ في الشكل 5 (انظر الشكل 5).



الشكل 5: منطقة إعطاء الحقن العضلي في الفخذ

## الورك

يمكن استخدام هذه المنطقة في جميع الفئات العمرية. يقسم الورك إلى أربعة أرباع، ويُستخدم الربع العلوي الخارجي لإعطاء الحقن العضلي. تم توضيح منطقة إعطاء الحقن العضلي في الورك في الشكل 6 (انظر الشكل 6).



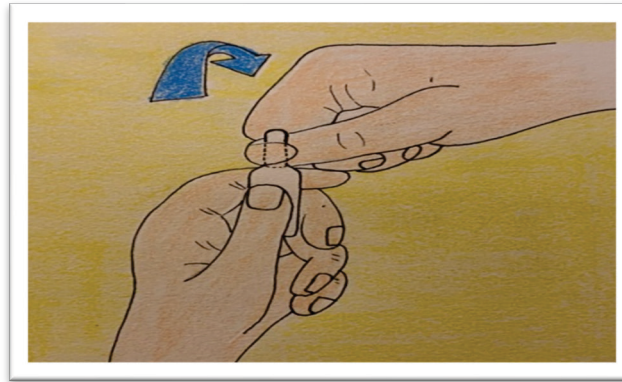
الشكل 6: منطقة إعطاء الحقن العضلي في الورك

## مراحل تحضير الحقن

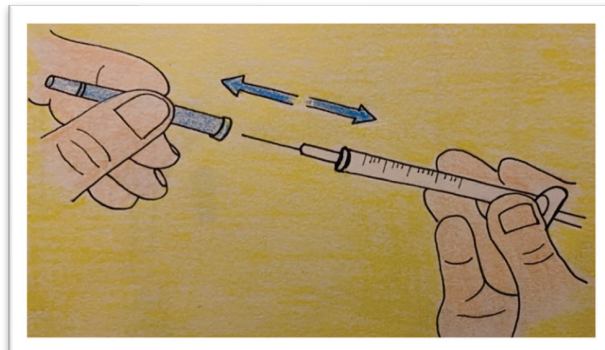
تم توضيح مراحل تحضير وحقن الهيدروكورتيزون في الشكل 7 (انظر الشكل 7).



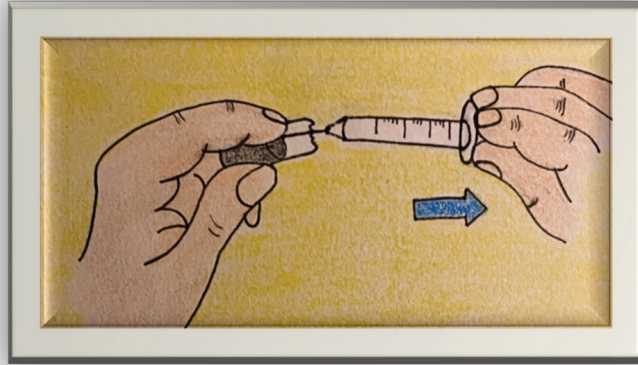
الشكل 7.1: شكل الهيدروكورتيزون المخصص للحقن العضلي، محتوي علبة الدواء والحقنة



الشكل 7.2: أولاً، اكسر أمبولة محلول التخفيف الخاصة بالدواء من الجهة المقابلة للنقطة الملونة، وذلك بالضغط بلطف في الاتجاه المعاكس لتلك النقطة.



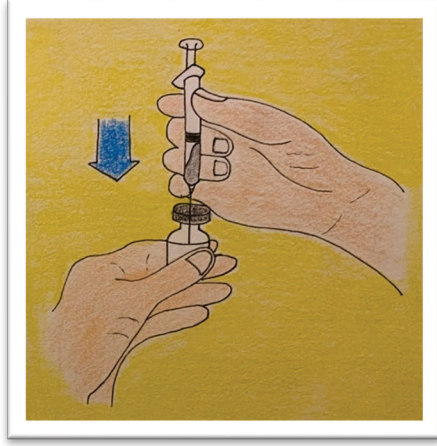
الشكل 7.3: أزل الغلاف البلاستيكي الشفاف الذي يحمي طرف إبرة الحقنة. احرص على عدم ملامسة رأس الإبرة لأي سطح.



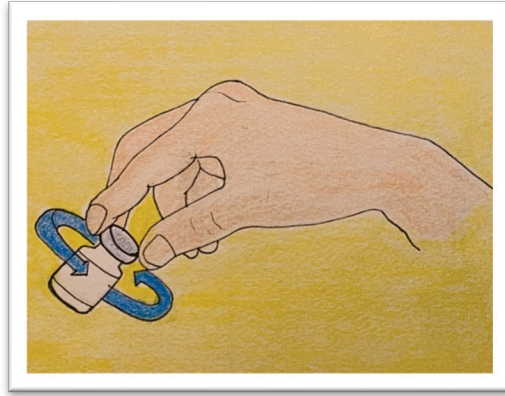
الشكل 7.4: اسحب السائل الموجود داخل الأمبولة إلى داخل الحقنة.



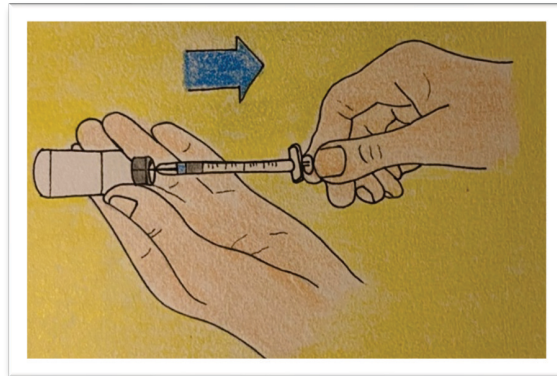
الشكل 7.5: أزل غطاء قارورة مسحوق الدواء. احرص على عدم ملامسة الجزء البلاستيكي العلوي للقارورة لأي سطح.



الشكل 7.6: انقل السائل الموجود في الحقنة إلى قارورة مسحوق الدواء.



الشكل 7.7: رجّ قارورة المسحوق المُذاب جيّدًا حتى يصبح محتواها شفافًا تمامًا.



الشكل 7.8: افتح محقنة جديدة واسحب الجرعة المناسبة من الدواء لحالة طفلك. أمسك المحقنة بحيث تكون الإبرة متجهة للأعلى، وأخرج الهواء من داخلها. تأكد من ملء داخل الإبرة بالدواء بطريقة مضبوطة. قم بحقن الدواء ببطء داخل العضلة، كما هو موضَّح في الأشكال السابقة، ثم اسحب المحقنة ببطء. اضغط على موضع دخول الإبرة في الجلد لبضع دقائق ضغطاً خفيفاً وموقتاً.

### Hasta Tanıtım Kartı Nedir? Ne İşe Yarar?

Hasta tanıtım kartı; çocuğunuzun adı soyadı ve hastalığı, sizin iletişim bilgileriniz, çocuğun takip edildiği hastane ve hekime ait iletişim bilgilerinin bulunduğu karttır. Bu kartta ayrıca acil bir durumda hastayı gören hekimin yapması gereken uygulamalara yönelik bilgilere, hızlı şekilde ulaşmayı sağlayan karekod uygulaması bulunmaktadır.

**SÜREKLİ STEROİD TEDAVİSİ KULLANMAKTAYIM!**

Adı Soyadı : .....

Adresi :

**Ulaşılabacak Telefonlar**

Ev Tel : .....

Yakını Tel : .....

Hastane Tel : .....

**DİKKAT ÖNEMLİ TIBBİ BİLGİ!**

**Ciddi hastalık, travma, kusma-ishal, acil cerrahi girişim durumunda, ağızdan hidrokortizon alınamadığında**

**“GECİKMEDEN”**

1. Damar yolu açılarak sıvı verilmesi
2. Damar yoluyla hidrokortizon verilmesi gerekmektedir.

ayrıntılı tedavi için <http://www.cocukendokrin diyabet.org/upload/parkodu okutun s/dokumanlar/Z3kX80pz8ndb1AnDuuiv.pdf>

ما هي بطاقة تعريف المريض؟ وما فائدتها؟

بطاقة تعريف المريض هي بطاقة تحتوي على:

- اسم ولقب طفلكم،
  - نوع المرض الذي يعاني منه،
  - معلومات الاتصال الخاصة بكم،
  - معلومات الاتصال بالطبيب والمستشفى الذي يُتابع حالة الطفل.
- تتضمن هذه البطاقة أيضًا رمز استجابة سريع (QR code) يُتيح الوصول السريع إلى التعليمات التي يجب على الطبيب اتباعها في الحالات الطارئة عند فحص الطفل.

**SÜREKLİ STEROİD TEDAVİSİ KULLANMAKTAYIM!**

Adı Soyadı : .....

Adresi :

**Ulaşılabacak Telefonlar**

Ev Tel : .....

Yakını Tel : .....

Hastane Tel : .....

**DİKKAT ÖNEMLİ TIBBİ BİLGİ!**

**Ciddi hastalık, travma, kusma-ishal, acil cerrahi girişim durumunda, ağızdan hidrokortizon alınmadığında**

**“GECİKMEDEN”**

1. Damar yolu açılarak sıvı verilmesi
2. Damar yoluyla hidrokortizon verilmesi gerekmektedir.

ayrıntılı tedavi için <http://www.cocukendokrin diyabet.org/upload/parkodu okutun s/dokumanlar/Z3kX80pz8ndb1AnDuuiv.pdf>

## KAH Tanılı Çocuklar Nasıl İzlenir?

KAH tanılı çocuklar; tanı aldıkları andan itibaren ömür boyu endokrin hekimi izleminde olmalıdırlar. Rutin izlem 3 ayda bir yapılmaktadır. Ancak adrenal kriz süreci, acil durumlar, ilaç doz değişiklikleri gibi hekimin karar vereceği özel durumlarda kontrol sıklığı artabilmektedir. Düzenli kontrollerde; çocukların boy ve kilo değerlerine bakılır, büyümeleri ve kilo alımları değerlendirilir. Tansiyonları ölçülür. Ergenlik süreçleri değerlendirilir. Muayeneleri detaylı yapılır. İlaç dozlarının yeterli gelip gelmediğini anlamak için kan tetkikleri alınır. Gerekli hallerde idrar tetkikleri de istenir. Belirli aralıklarla da kemik yaşı değerlendirmesi için el bilek grafisi istenir.

Tüm değerlendirmelerile; uygun ilaç dozunu ayarlama, ilaç tedavi uyumunu sağlama, normal büyüme ve normal ergenlik sürecini sağlama, ilerde çocuk sahibi olmakla ilgili sorun yaşamamayı sağlama amaçlanmaktadır.

KAH'lı çocuk ve adolesanlar fazla doz hidrokortizon tedavisi alırlarsa; büyümeleri yavaşlayabilir, iştahları artabilir, hızlı kilo alabilir, tansiyonları yükselebilir.

KAH'lı çocuk ve adolesanlar yetersiz doz (ilacın düşük dozda verilmesi veya ilaç dozlarının atlanması durumlarında yetersiz dozdan bahsedilir) hidrokortizon tedavisi alırlarsa; iştahsızlık, bulantı, kusma, yetersiz kilo alma, bayılma, nöbet geçirme, komaya girme gibi durumlar görülebilir. Uzun dönemde yetersiz doz kullanımı; erken ergenliğe girme, erişkin boyun kısa kalması, çocuk sahibi olmakta zorluklar gibi durumlarla karşılaşmaya da neden olabilir.

**Rutin aşılama:** KAH'lı çocukların rutin aşılarının yapılması önerilmektedir. Aşı sonrasında ateş olması durumunda 'hastalık dozu' şeklinde hidrokortizon tedavisi önerilmektedir.

## كيف تتم متابعة الأطفال المصابين بمرض قصور الغدة الكظرية الخلقي؟

يجب أن يكون الأطفال المصابون بقصور الغدة الكظرية الخلقي تحت إشراف طبيب غدد صماء مدى الحياة، اعتبارًا من لحظة التشخيص. تتم المتابعة الروتينية كل ثلاثة أشهر. ومع ذلك، قد تزداد وتيرة الفحوصات في حالات خاصة يحددها الطبيب، مثل نوبات الأزمة الكظرية، الحالات الطارئة، أو تغييرات جرعة الدواء. تشمل الفحوصات المنتظمة قياس الطول والوزن، وتقييم النمو وزيادة الوزن، وقياس ضغط الدم، وتقييم مراحل البلوغ. يُجرى الفحص السريري بشكل دقيق ومفصل. للتأكد من كفاية جرعات الدواء، يتم أخذ عينات دم للفحوصات المخبرية. وفي بعض الحالات، تُطلب أيضًا فحوصات للبول. وبشكل دوري، يتم طلب تصوير إشعاعي لرسغ اليد لتقييم عمر العظام. تهدف كل هذه الفحوصات إلى:

- ضبط جرعة الدواء المناسبة
  - ضمان التزام المريض بالعلاج الدوائي
  - تحقيق نمو طبيعي ومراحل بلوغ طبيعية
  - والحفاظ على قدرة الطفل المستقبلية على الإنجاب دون مشاكل
- إذا تناول الأطفال والمراهقون المصابون بمرض CAH جرعات زائدة من الهيدروكورتيزون، فقد يحدث لديهم:

- تباطؤ في النمو
  - زيادة في الشهية
  - زيادة سريعة في الوزن
  - ارتفاع في ضغط الدم
- أما إذا تلقوا جرعات غير كافية من الهيدروكورتيزون (مثل إعطاء جرعات منخفضة أو تقويت الجرعات)، فقد تظهر عليهم أعراض مثل:

- فقدان الشهية
- العثيان
- التقيؤ

• عدم زيادة الوزن بشكل كافٍ

• الإغماء

• حدوث نوبات

• الدخول في غيبوبة

على المدى الطويل، قد يؤدي استخدام جرعات غير كافية إلى:

• بدء البلوغ المبكر

• قصر القامة النهائية عند البلوغ

• وصعوبات في الإنجاب لاحقًا

**التطعيمات الروتينية:** يُنصح بإعطاء الأطفال المصابين بمرض CAH التطعيمات الروتينية.

وفي حال حدوث حمى بعد التطعيم، يُوصى بالعلاج بالهيدروكورتيزون بجرعة "المرض".

## **KAH'lı Çocuk ve Adolesanların Uzun Dönem Yaşamları Nasıl Olur?**

**Büyüme:** KAH'lı hem kız, hem erkek çocuk ve adolesanlarda yetersiz tedavi dozlarında ve fazla ilaç dozlarında büyüme etkilenir. Kemik yaşı ilerler veya geri kalır. Sonuç olarak erişkin boy kısa kalabilir. Bu nedenle tedavinin uygun dozda ve düzenli kullanılması çok önemlidir.

**Ergenlik:** KAH'lı hem kız, hem erkek çocuk ve adolesanlarda yetersiz tedavi dozlarında androjenlerin artışına bağlı erken ergenlik gelişebilir ve erken ergenlik tedavisi gerekebilir.

**Çocuk Sahibi Olma (Fertilite):** Yetersiz tedavi dozlarında; erkek çocuk ve adolesanlarda; testislerde (yumurtalıklarda) adrenal rest tümörü denilen, testis içindeki adrenal beze ait kalıntı dokunun büyümesi ve kısırılık gelişmesi sözkonusu olabilir. Yetersiz tedavi dozlarında; kızlarda overlerin (yumurtalıkların) işlevlerinde bozulma ile birlikte adet düzensizliği, polikistik over sendromu, çocuk sahibi olmakta zorluk gibi durumlar görülebilir. Bu nedenle tedavinin uygun dozda ve düzenli kullanılması çok önemlidir.

KAH'lı bireyler ilerde iyi bir gebelik takibi ile sağlıklı çocuk sahibi olabilirler. Ancak genetic danışma gereklidir.

**Yaşam Süresi:** KAH'lı çocuk ve adolesanlarda beklenen yaşam süresi araya giren ek sorunlar olmadığı sürece normaldir.

**Eğitim ve İş Yaşamı:** KAH'lı çocuk ve adolesanlarda zeka gelişimi normaldir. KAH'lı çocukların tedavileri uygun şekilde yapıldığında ilerde normal bir iş yaşamına sahip olurlar

**كيف يكون نمط الحياة على المدى الطويل للأطفال والمراهقين المصابين بمرض CAH ؟**  
**النمو:** عند الأطفال والمراهقين المصابين بمرض CAH ، سواء كانوا ذكورًا أو إناثًا، يؤثر عدم كفاية جرعة العلاج أو الجرعات الزائدة على النمو. قد يتقدم عمر العظام أو يتأخر، مما قد يؤدي في النهاية إلى قصر القامة عند البلوغ لذلك، من المهم جدًا أن يتم تناول العلاج بالجرعة المناسبة وبانتظام.

**البلوغ:** عند الأطفال والمراهقين المصابين بمرض CAH، سواء كانوا ذكورًا أو إناثًا، قد يؤدي نقص جرعات العلاج إلى زيادة الأندروجينات، مما يسبب بداية مبكرة لمرحلة البلوغ. وقد يكون من الضروري علاج البلوغ المبكر في هذه الحالات.

**الإنجاب (الخصوبة):** في حالة نقص جرعة العلاج، قد يحدث لدى الأولاد والمراهقين الذكور نمو نسيج يُعرف بـ ورم بقايا الغدة الكظرية في الخصيتين (Adrenal Rest Tumor)، وهو نسيج بقايا الغدة الكظرية داخل الخصيتين، مما قد يؤدي إلى العقم. أما عند الإناث، فقد يؤدي نقص العلاج إلى اضطرابات في وظيفة المبيضين، مصحوبة باضطرابات في الدورة الشهرية، ومتلازمة المبيض متعدد التكيسات، وصعوبات في الحمل.

لذلك، من الضروري جدًا تناول العلاج بالجرعة المناسبة وبانتظام.

يمكن للأشخاص المصابين بمرض CAH أن يكون لديهم أطفال أصحاء في المستقبل مع متابعة حمل جيدة، ولكن الاستشارة الوراثية ضرورية قبل ذلك.

**مدة الحياة:** يُتوقع أن يكون عمر الأطفال والمراهقين المصابين بمرض CAH طبيعيًا، ما لم تظهر لديهم مضاعفات صحية أخرى.

**التعليم (الحياة الدراسية) الحياة العملية:** تكون القدرة الذهنية للأطفال والمراهقين المصابين بمرض CAH طبيعية. وعندما يتم العلاج بشكل مناسب، يستطيع الأطفال المصابون بمرض CAH أن يعيشوا حياة عمل طبيعية في المستقبل.

## Diğer Çocuklarda KAH Görülme Olasılığı Var mıdır?

Her iki ebeveyn de hatalı KAH geni için taşıyıcı ise doğacak olan sonraki her çocukta KAH görülme olasılığı vardır.

Bu durumda karşılaşılabilecek olasılıklar şu şekildedir:

- Bebek her iki ebeveyninden hatalı gen alırsa KAH'lı olacaktır.
- Bebek her iki ebeveyden sağlıklı gen alırsa tamamen sağlıklı olacaktır.
- Bebek sadece bir ebeveyninden hatalı gen alırsa, tıpkı taşıyıcı olan ebeveyni gibi taşıyıcı olacaktır ve sağlıklı görünecektir. Ancak kendisi gibi taşıyıcı biri ile evlenir ise, KAH'lı çocuk sahibi olma olasılığı benzer şekilde olacaktır (Bakınız Şekil 1).

## هل هناك احتمال لظهور مرض CAH لدى الأطفال الآخرين؟

إذا كان كلا الوالدين حاملين للجين المسبب لمرض CAH، فإن هناك احتمالاً أن يُصاب أي طفل جديد يُولد بهذا المرض.

الاحتمالات الممكنة في هذه الحالة هي كما يلي:

- إذا ورث الطفل الجين المعيب من كلا الوالدين، فسيُولد مصاباً بمرض CAH.
- إذا ورث الطفل جينين سليمين من كلا الوالدين، فسيكون سليماً تماماً.
- إذا ورث الطفل جيناً معيباً من أحد الوالدين فقط، فسيكون حاملاً للجين مثل والده أو والدته، وسيبدو سليماً من الناحية الصحية. ولكن إذا تزوج لاحقاً من شخص حامل أيضاً، فإن احتمال إنجاب طفل مصاب بمرض CAH سيكون قائماً بنفس النسبة (راجع الشكل 1).

## Sonraki Gebelikte KAH Tanısı Doğumdan Önce Konabilir mi?

Daha sonraki gebeliklerde de KAH görülebileceği için, ileride planladığınız gebelikler için endokrin, kadın-doğum ve genetik uzmanı ile görüşmeli ve genetik danışma almalısınız. Herhangi bir gebelik durumunda doğmamış bebeğe ait doku veya amniotic sıvı örneği alınarak bebeğiniz cinsiyetin eve KAH'lı olup olmadığına karar vermek mümkündür. KAH'lı bir kız bebeğe hamile olunması durumunda, gebelikte verilecek uygun ilaçlar ile bebeğin dış genitalerinde anormallik olması önlenebilmektedir. Bu tedavinin yol açabileceği olumlu ve olumsuz durumlar pek çok branştan hekim ile tartışılarak karar verilir.

### هل يمكن تشخيص مرض CAH في الحمل التالي قبل الولادة؟

نظرًا لاحتمالية تكرار حدوث مرض CAH في الأحمال المستقبلية، يُنصح بالتشاور مع اختصاصي الغدد الصماء واختصاصي النساء والتوليد واختصاصي الوراثة، والحصول على استشارة وراثية عند التخطيط لأي حمل جديد. في حال حدوث حمل، من الممكن أخذ عينة من أنسجة الجنين أو عينة من السائل الأمنيوسي، لتحديد جنس الجنين ومعرفة ما إذا كان مصابًا بمرض CAH أم لا. وفي حال ثبوت أن الجنين أنثى ومصابة بمرض CAH ، يمكن إعطاء أدوية مناسبة أثناء الحمل للوقاية من تشوه الأعضاء التناسلية الخارجية لدى الجنين. لكن يجب مناقشة الفوائد والمخاطر المحتملة لهذا العلاج مع أطباء مختصين في عدة مجالات طبية قبل اتخاذ القرار.

## KAH Tamamen Tedavi Edilebilir mi?

Henüz KAH'ın tam düzeltici tedavisi olmasa da, eksik hormonları uygun şekilde yerine koyma tedavi sığlıklı bir hayat sürdürmek için yeterli ve gereklidir. Ancak gen çalışmaları ile hastalığın tamamen düzeltilmesi yönünde çalışmalar bulunmaktadır.

### هل يمكن علاج فرط تنسج الكظر الخلفي (CAH) بشكل تام؟

حتى الآن لا يوجد علاج شافٍ تمامًا لمرض CAH ، لكن العلاج التعويضي بالهرمونات الناقصة بشكل مناسب وكاف يُعد ضروريًا وكافيًا لعيش حياة طبيعية وصحية. ومع ذلك، هناك أبحاث جارية في مجال العلاج الجيني تهدف إلى تصحيح الخلل بشكل جذري في المستقبل.