๕. ภาวะ แอดรีนัล ไม่เพียงพอในระยะแรกเกิด

แอดรินัล คอร์เท็กซ สร้างฮอร์โมน สตีรอยด ๓ พวก คือ กลูโคคอร์ติคอยด (คอร์ติสอล และ คอร์ติโสน), มิเนราโลคอร์ติคอยด (อัลโดสเตอโรน และ เดสอ็อกซีย์ คอร์ติโคสเตอโรน หรือ ดีไอซี) และฮอร์โมนเพศ .(แอนโดรเจน และ อิสโตรเจน). การขาด มิเนราโลคอร์ติคอยด หรือ กลูโคคอร์ติคอยด หรือ ทั้งสองอย่างทำให้เกิดภาวะ แอดรินัล ไม่เพียงพอ.

สาเหตุ

๑. การบกพร่องในการชีวสังเคราะห์ของ อัลโดสเตอโรน คือ แอดรินัล คอร์เท็กซ ไม่อาจสร้าง อัลโดสเตอโรน ได้เท่าปรกติ, อาจเกิดจาก:

ก. เอ็นซัยม ยังเจริญไม่ถึงขนาด นั่นคือ เอ็นซัยม ที่ใช้ในการสร้างฮอร์โมน นั้นยังทำงานไม่ได้ดี. ฉะนั้น เหตุนี้จึงมักเป็นชั่วคราว, เมื่อทารกมีอายุมากขึ้น เอ็นซัยม ก็จะทำงานได้ดีเท่าปรกติ, อาการของภาวะ แอดรินัล ไม่เพียงพอก็จะหายไปเอง.

ข. ภาวะพร่อง เอ็นซัยม แต่กำเนิดทางกรรมพันธุ์ ความผิดปรกตินี้สืบทอดทางกรรมพันธุแบบ ออโตโสมัล ริเศสสีฟว์ ฉะนั้นจึงอาจพบ อาการ เช่น เดียว กัน ใน พี่น้องได้. เอ็นซัยม ที่เกี่ยวข้องในการสร้าง อัลโดสเตอโรน มี ๔ ชนิด (ดูแผนภูมิประกอบ). การขาดชนิดหนึ่งชนิดใดย่อมทำให้เกิดอาการสูญเสียเกลือร่วมกับอาการอย่างอื่น.

(๑) ภาวะพร่อง เดสโมเลส (ภาวะซัยเปอร์เพลเสีย ชนิด ไลปอยด แต่กำเนิด ของ แอดรินัล). โดยปรกติ เอ็นซัยม ชนิดนี้มีอยู่ใน แอดรินัล คอร์เท็กซ และต่อมเพศ (อัณฑะและรังไข่). การขาด เอ็นซัยม ชนิดนี้จะทำให้ร่างกายสร้าง ฮอร์โมน สตีรอยด ไม่ได้ทั้ง ๓ พวก. ในทารกเพศชายนอกจากจะแสดงอาการสูญเสียเกลือแล้ว ยังปรากฏเป็นกะเทยเทียมเพศชายด้วย, คือมีอัณฑะอยู่ในช่องท้อง และมีอวัยวะสืบพันธุภายนอกแบบเพศหญิง, ทั้งนี้เพราะขาด แอนโดรเจน ตั้งแต่อยู่ในครรภ์.

(๒) ภาวะพร่อง ๓ เบตา ฮัยดร็อกซีย์ สตีรอยด ดีฮัยโดรจีเนส เป็นประเภทหนึ่งของภาวะ ซัยเปอร์เพลเสีย แต่กำเนิด

ของ แอดรินัล. โดยปรกติ เอ็นซัยม ซนิดนี้มีอยู่ใน แอดรินัล คอร์เท็กซ และต่อมเพศ. ทารกที่ขาด เอ็นซัยม ซนิดนี้ส่วนใหญ่จะแสดงอาการสูญเสียเกลือ. ในทารกเพศชายมักจะมี ลักษณะ ของ กะเทยเทียม เพศชายตั้งแต่เกิด, คือมีสัน เลบิโอ สโครตัล มาประสานกันไม่เต็มที่ ทำให้มีลักษณะถุงอัณฑะแย่งเป็นสองซีก และมี ซัยโปสปาเดีย; องคชาตก็มีการติดทางด้านล่างคล้ายคลิตอริส. ที่เป็นเช่นนี้เพราะร่างกายขาดแอนโดรเจน ชนิดแรง (เทสโทสเตอโรน) ตั้งแต่ยังอยู่ในครรภ์, คงสร้างได้แต่ แอนโดรเจน ชนิดอ่อน (ดีฮัยโดรเอปีแอนโดรสเตอโรน หรือ ดีเอชเอ).

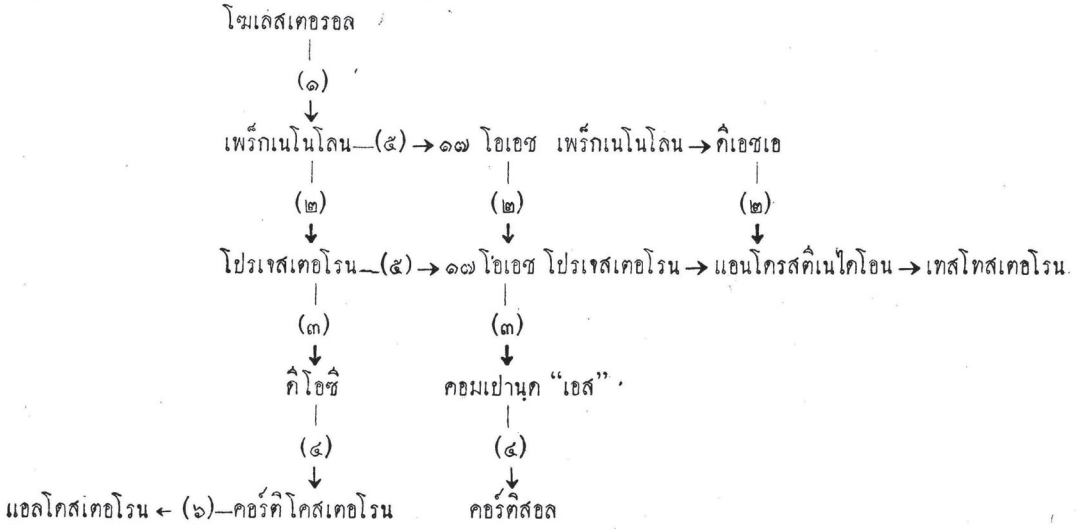
(๓) *ภาวะพร่อง ๒๑ ฮัยดร็อกซีย์เลส* เป็นภาวะ ซัยเปอร์เพลเสีย แต่กำเนิดของ แอดรินัล ประเภทที่พบมากที่สุด (ประมาณ ๙๐—๙๕ %). เอ็นซัยม ซนิดนี้โดยปรกติมีอยู่เฉพาะที่ แอดรินัล คอร์เท็กซ. การขาดจะทำให้ร่างกายสร้าง อัลโดสเตอโรน และ คอร์ติสอล ไม่ได้ตามปรกติ. การขาด คอร์ติสอล ทำให้ไม่มีการย้อนกลับมายัง ซัยโปธาละมัส และต่อม พีตุอิตารีย์ กลับหน้า ทำให้ เอซีทีเอช หลั่งออกมามากขึ้น, มีผลให้เกิดภาวะซัยเปอร์เพลเสีย แต่กำเนิดของ แอดรินัล คอร์เท็กซ และมีการสร้าง แอนโดรเจน มากผิดปรกติตั้งแต่ในครรภ์. ฉะนั้นทารกเพศหญิงนอกจากจะแสดงอาการของภาวะแอดรินัล ไม่เพียงพอแล้วยังแสดงลักษณะของกะเทยเทียมเพศหญิงอีกด้วย, คือมีการประสานกันของ เลเบีย มาจอรา ทั้งหมดหรือบางส่วน ทำให้มีลักษณะคล้ายถุง อัณฑะ และมี ซัยเปอร์โทรฟีย์ ของคลิตอริส ด้วย.

(๔) *ภาวะพร่อง ๑๘ ฮัยดร็อกซีย์สตีรอยด ดีฮัยโดรจีเนส* เอ็นซัยม ซนิดนี้มีอยู่เฉพาะใน แอดรินัล คอร์เท็กซ. การขาด เอ็นซัยม ซนิดนี้ร่างกายจะขาดเฉพาะอัลโดสเตอโรน อย่างเดียว ทารกจะแสดงอาการสูญเสียเกลืออย่างเดียว.

๒. การตกเลือดในต่อม แอดรินัล อาจเกิดจากภยันตรายจากการคลอด, แอสพีย์กเซีย, การติดเชื้อ, โรคพิษแห่งครรภ์ในมารดา, โรคเลือดซึ่งมีความโน้มเอียงในการตกเลือด, ฉีดคค์, และภาวะคลอดก่อนกำหนด.

๓. การติดเชื้ออย่างรุนแรง อาจทำให้มีการทำลาย แอดรินัล คอร์เท็กซ ได้ แม้

แผนภูมิแสดงทางดำเนินของการชีวสังเคราะห์ สตีรอยด์



(๑) เดสโมเลส
(๒) ๓ เบตา โอเอช ดีฮัยโดรจีเนส
(๓) ๒๑ ฮัยดร็อกซีย์เลส
(๔) ๑๑ ฮัยดร็อกซีย์เลส
(๕) ๑๗ ฮัยดร็อกซีย์เลส
(๖) ๑๘ โอเอช ดีฮัยโดรจีเนส

จะไม่มีการตกเลือดก็ตาม. เข้าใจว่า "ท็อกซิน" เป็นตัวการ.

๔. ภาวะ ฮัยโปเพลเสีย ของ แอดรีนัล แต่กำเนิด คือต่อม แอดรินัล มีขนาดเล็กมาแต่กำเนิด, อาจเป็นผลสืบเนื่องมาจาก:

ก. ไม่มีต่อม ปีตุอิตารีย์ หรือต่อมมีขนาดเล็กมาแต่กำเนิด.

ข. ภาวะไร้การตอบสนองต่อ เอซีทีเอช (ความผิดปรกติแต่กำเนิดทางกรรมพันธุ์) ซึ่ง แอดรินัล คอร์เท็กซ ไม่ตอบสนองต่อการกระตุ้นด้วย เอซีทีเอช หรือตอบสนองน้อยกว่าปรกติ.

๕. ภาวะ แอดรินัล คอร์เท็กซ ไม่เพียงพอชั่วคราว เป็นภาวะที่พบได้ตั้งแต่ในเดือนแรกหลังคลอดจนถึงอายุ ๓—๔ เดือน, มักเป็นชั่วคราว และไม่ต้องการการรักษาตลอดชีวิต. สาเหตุยังไม่แน่นอน.

๖. ภาวะ ทูบุล ของไตต่อฮอร์โมนเก็บเกลือ นั่นคือเซลล์ ทูบุล ของไตไม่ตอบสนองต่อ มิเนราโลคอร์ติคอยด. ฉะนั้นจึงแสดงอาการสูญเสียเกลือ. โรคนี้อาจเป็นมาแต่กำเนิด หรือเกิดขึ้นภายหลังก็ได้. อย่างไรก็ตามถึงแม้ในพวกที่เป็นแต่กำเนิด เมื่อทารกโตขึ้น การตอบสนองจะกลับมีได้เอง และค่อย ๆ เพิ่มมากขึ้น.

อาการและอาการแสดงของภาวะแอดรินัล ไม่เพียงพอในทารก

อาการที่สำคัญ คือน้ำหนักไม่ค่อยขึ้นหรือน้ำหนักลด, ไม่ค่อยกินนม, มีไข้เป็นครั้งคราว, และอาการของการไหลเวียนล้มเหลว, ซึ่งได้แก่ ซีด, เหงื่อแตก, อาเจียน, ท้องร่วง, อาการขาดน้ำ, อุณหภูมิของร่างกาย และแรงดันเลือดลดลงอย่างฉับพลัน.

นอกจากนี้อาจมีตัวเขียว, หยุดหายใจเป็นพัก ๆ และชักเป็นครั้งคราวได้. อาการเหล่านี้ไม่ถือว่าเป็นอาการเฉพาะของภาวะแอดรินัล ไม่เพียงพอ เพราะอาจพบได้ในโรคอื่น ๆ อีกหลายอย่าง. ด้วยเหตุนี้จึงมักทำให้แพทย์มองข้ามไป และวินิจฉัยภาวะแอดรินัล ไม่เพียงพอในทารกแรกเกิดไม่ได้บ่อยเท่าที่ควร. เมื่อโรคนี้เกิดขึ้นและไม่ได้รับการรักษาที่ถูกต้องให้ทันท่วงที แล้วทารกมักจะตายภายในระยะเวลาไม่กี่ชั่วโมงหลังจากที่เริ่มแสดงอาการ.

การวินิจฉัย

๑. อาศัยอาการและอาการแสดงดังกล่าว.

๒. ประวัติครอบครัวที่มีพี่ ๆ เคยมีอาการเช่นเดียวกันและได้รับการวินิจฉัยโรคได้.

๓. มีการเปลี่ยนแปลงของอิเล็คโทรลัยท ใน สีรั่ม, คือระดับของ โสเดียม ลดลง แต่ โปแตสเสียม กลับสูงขึ้น.

๔. มีอาการและตรวจพบภาวะน้ำตาลน้อยในเลือด.

๕. ไตขับถ่าย โสเดียม และ โปแตสเสียม ออกมาในอัตราส่วนที่สูงกว่าปรกติ (อัตราส่วน โสเดียม/โปแตสเสียม ปรกติประมาณ ๐.๔—๐.๘).

๖. การตรวจทาง เอ็นโดไครน อื่น ๆ เพื่อช่วยในการวินิจฉัยแยกชนิดต่าง ๆ ของภาวะ แอดรินัล ไม่เพียงพอ, อาทิ การหาค่า ๑๗ คีโตสตีรอยด, ๑๗ ฮัยดร็อกซีย์-คอร์ติโคสเตอโรน และ อัลโดสเตอโรน ในปัสสาวะ, การหาอัตราผลิต คอร์ติสอล,

อัตราหลั่ง อัลโดสเตอโรน, การทดสอบการกระตุ้น เอซีทีเอช ฯลฯ

การรักษา ถือเป็นปัญหาฉุกเฉิน ซึ่งต้องการการรักษาอย่างฉับพลัน. ในบางครั้งอาการเกิดขึ้นรวดเร็วและรุนแรง แพทย์อาจจะต้องรอการค้นคว้าบางอย่างที่เสียเวลาเอาไว้ก่อน และต้องให้การรักษาเพื่อช่วยชีวิตทารกอย่างรีบด่วน.

การรักษาในทันที ที่ต้องให้คือ

๑. บริหารสารน้ำทางหลอดเลือดดำ. หยดน้ำเกลือ ไอโสโทนิค ใน กลูโคส ๑๐% ประมาณ ๑๐๐ มล./กก. นน.ตัว เข้าหลอดเลือดดำภายในระยะเวลา ๒๔ ชั่วโมงแรก. ในราย ฌ็อคค์ เนื่องจากการไหลเวียนล้มเหลว อาจจะต้องให้ พลาสมา ด้วย.

๒. ฉีด คอร์ติสอล เฮมิสัคซีเนท ในรูปที่ละลายได้ดีในน้ำเข้าหลอดเลือดดำทันทีในขนาด ๑๕—๒๕ มก. แล้วตามด้วยหยดเข้าหลอดเลือดดำในขนาด ๒๕—๑๐๐ มก. ภายใน ๒๔ ชั่วโมงแรก.

๓. ฉีด อัลโดสเตอโรน ๐.๕ มก. เข้าหลอดเลือดดำทันที. หากจำเป็นอาจให้ซ้ำได้อีกในระยะ ๒๔ ชั่วโมงแรก.

๔. ฉีด ดีโอซีเอ ๑—๒ มก. เข้ากล้ามทันที. ต่อไปให้ ๑—๒ มก./วัน ทุกวันจนกว่า อิเล็คโทรลัยท จะรักษาระดับอยู่ได้ในเกณฑ์ปรกติ.

๕. ให้ยาต้านจุลชีพร่วมกับการรักษาตามอาการอื่น ๆ.

การรักษาเป็นประจำต่อไป

๑. บริหาร คอร์ติสอล ในขนาดสรีระ (๒๐ มก./ตร.ม./วัน) ทุกวันในพวกที่ขาดคอร์ติสอล ด้วย. ขนาดนี้จะต้องเพิ่มเป็น ๒—๕ เท่าในขณะที่ร่างกายอยู่ในภาวะเครียดมาก, เช่นได้รับการผ่าตัดใหญ่, ได้รับบาดเจ็บรุนแรง, ถูกไฟไหม้, หรือไข้สูงจากโรคติดเชื้อรุนแรง.

๒. ในพวกที่ขาด มิเนราโลคอร์-ติคอยด์ จะต้องให้ฮอร์โมนเก็บเกลือด้วยในขนาดและระยะเวลาที่นานพอจนกว่าร่างกายจะรักษาระดับ อิเล็คโทรลัยท ปรกติอยู่ได้. ในพวกที่พร่องชั่วคราวนั้นต้องการการรักษาชดเชยเพียง ๑—๔ สัปดาห์เท่านั้น. แต่ในพวกที่มีการขาดอย่างถาวรจะต้องให้ไปจนกว่าจะพ้นระยะทารกไปแล้วจึงจะหยุดได้, เพราะเมื่อถึงเวลานั้นเด็กจะหาเกลือกินเองได้เท่าที่ร่างกายต้องการ.

การบริหาร มิเนราโลคอร์ติคอยด์ นั้น อาจทำได้โดยวิธีใดวิธีหนึ่งดังนี้:—

ก. ฉีด ดีโอซีเอ ๑—๓ มก. เข้ากล้าม ทุก ๑—๓ วัน.

ข. ฝังเม็ด ดีโอซี (เม็ดละ ๗๕—๑๒๕ มก.) ๑—๒ เม็ดไว้ใต้หนัง. ฝังครั้งหนึ่งจะอยู่ไปได้ ๖ - ๑๒ เดือน.

ค. ให้กิน ๙ แอลฟา ฟลูออโรคอร์ติสอล (เม็ดละ ๐.๑ มก.) ๐.๐๕—๐.๑ มก. ต่อวัน, โดยแบ่งเป็นวันละ ๒ ครั้ง.

๓. ให้เกลือเพิ่มเติม. ให้กิน โสเดียมซลอไรด วันละ ๒—๕ ก., โดยแบ่งเป็น ๔—๖ มื้อ เติมลงไปในอาหารหรือนม, จนกว่า เด็กจะโตพอสามารถหาเกลือกินเพิ่มได้เองตามความต้องการของร่างกาย.

ชวลิต ปรียาสมบัติ พ.บ.
(ภาควิชากุมาร ฯ)