

## Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency

เมื่อปลายเดือนกันยายน 2563 ที่ผ่านมา มี review article ที่น่าสนใจ เกี่ยวกับ congenital adrenal hyperplasia (CAH) จาก 21-hydroxylase deficiency (21-OHD) ตีพิมพ์ลงใน The New England Journal of Medicine ซึ่งเหมาะกับการทบทวนและ update ความรู้ของกุมารแพทย์ต่อมไร้ท่อฯ รวมถึงกุมารแพทย์และแพทย์ทั่วไป ในบทความมีการรวบรวมเนื้อหาในหัวข้อต่างๆ ที่เกี่ยวกับโรคนี้ เช่น

- ความผิดปกติของยีน *CYP21A2* ส่วนใหญ่อยู่ใน 10 ตำแหน่งที่พบบ่อย และร้อยละ 20-30 เกิดจาก 30-kb deletion
- ผู้ป่วยส่วนหนึ่งมี contiguous gene deletion ซึ่งรวมถึงยีน *TNXB* ทำให้ผู้ป่วยมีอาการของ Ehlers-Danlos syndrome ร่วมด้วย
- 21-deoxycortisol ซึ่งถูกเปลี่ยนมาจาก 17-hydroxyprogesterone (17-OHP) เป็น biomarker ที่จำเพาะกับ adrenal gland เนื่องจากไม่ถูกสร้างจาก gonad เริ่มมีการนำมาใช้ใน newborn screening ในบางแห่ง
- 11 $\beta$ -hydroxyandrostenedione ซึ่งถูกเปลี่ยนมาจาก androstenedione เป็น androgen precursor ที่มีมากที่สุดในผู้ป่วย 21-OHD
- การวินิจฉัย โดยตรวจพบ serum 17-OHP สูง ในทารกส่วนใหญ่พบระดับ 17-OHP >1,000 ng/dL (ส่วนมากมัก >5,000 ng/dL ใน classic 21-OHD)
- ผู้ป่วย classic CAH มี adverse outcomes ในระยะยาวหลายอย่าง ซึ่งเป็นผลจากภาวะขาด cortisol และผลจากการรักษาด้วย glucocorticoid เช่น ความเสี่ยงต่อการเกิด adrenal crisis, impaired growth, subfertility, metabolic disease รวมไปถึงผลกระทบต่อจิตใจและสมองจากการ exposure ต่อ androgen และ glucocorticoid เป็นเวลานาน
- การผ่าตัดเพื่อแก้ไข atypical genitalia ในปัจจุบัน มีแนวโน้มแนะนำให้ delayed surgery เพื่อให้เด็กโตขึ้นและมีส่วนร่วมในการตัดสินใจ และต้องคำนึงถึง sexual function outcome และ sexual identity ด้วย
- ไม่แนะนำการรักษาทารกในครรภ์ที่เป็น 46,XX CAH ด้วย dexamethasone เนื่องจากไม่มีข้อมูลชัดเจนเกี่ยวกับความปลอดภัยและผลต่อการพัฒนาสมองทารก
- ภาวะ subfertility ในผู้ป่วยหญิง เป็นผลจากหลายปัจจัย เช่น ลักษณะทางกายภาพของ genitalia การมีระดับ androgen สูงทำให้มี oligo-ovulation และ polycystic ovaries รวมไปถึงการมีระดับ progesterone สูงทำให้ endometrium บางและมี cervical mucus ที่ไม่เหมาะสมต่อการ conception
- ภาวะ subfertility ในผู้ป่วยชาย เป็นผลจากระดับ androgen ที่สูงยับยั้งการหลั่ง gonadotropins และการสร้าง testosterone จาก Leydig cell ส่งผลต่อการสร้าง sperm นอกจากนี้ ผู้ป่วยที่ควบคุมโรคไม่ดี อาจมี testicular adrenal rest tumor (TART) อีกด้วย
- แนวทางการรักษาใหม่ซึ่งอยู่ระหว่างการศึกษาค้นคว้าและพัฒนา เช่น modified-release glucocorticoid เพื่อให้มีลักษณะ circadian คล้ายกับ physiology ปกติของร่างกาย ไปจนถึง gene therapy

เรียบเรียงโดย ผศ.พญ.มนัสวี ก่อวุฒิกุลรังษี และ ศ.พญ.เปรมฤดี ภูมิถาวร  
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

อ่านบทความได้ที่

[https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra1909786?query=featured\\_home](https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra1909786?query=featured_home)

Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. Merke DP, Archus RJ. N Engl J Med 2020;383:1248-61.