

## محاضرات د.أسد الابراهيم

### قسم الأمراض الغدية عند الأطفال

اضطرابات التمايز الجنسي

#### Disorders of Sexual Defferentiaion(DSD)

يكون القند الجنيني ثنائي القدرة bipotential وتتواجد المورثة المحددة للخصية في الذكور SRY على الصبغي Y وهي مسؤولة عن تمايز القند الجنيني الى خصية تقوم بافراز التستوستيرون وبدوره الى دي هيدرو تستوستيرون مما يؤدي لتطور الأعضاء الذكورية. أما في حال غياب SRY فيتطور القند الجنيني الى مبيض وتصبح الأعضاء الخارجية انثوية.

نتج اضطرابات التمايز الجنسي مع عدم القدرة على تحديد الجنس عن الأسباب التالية:

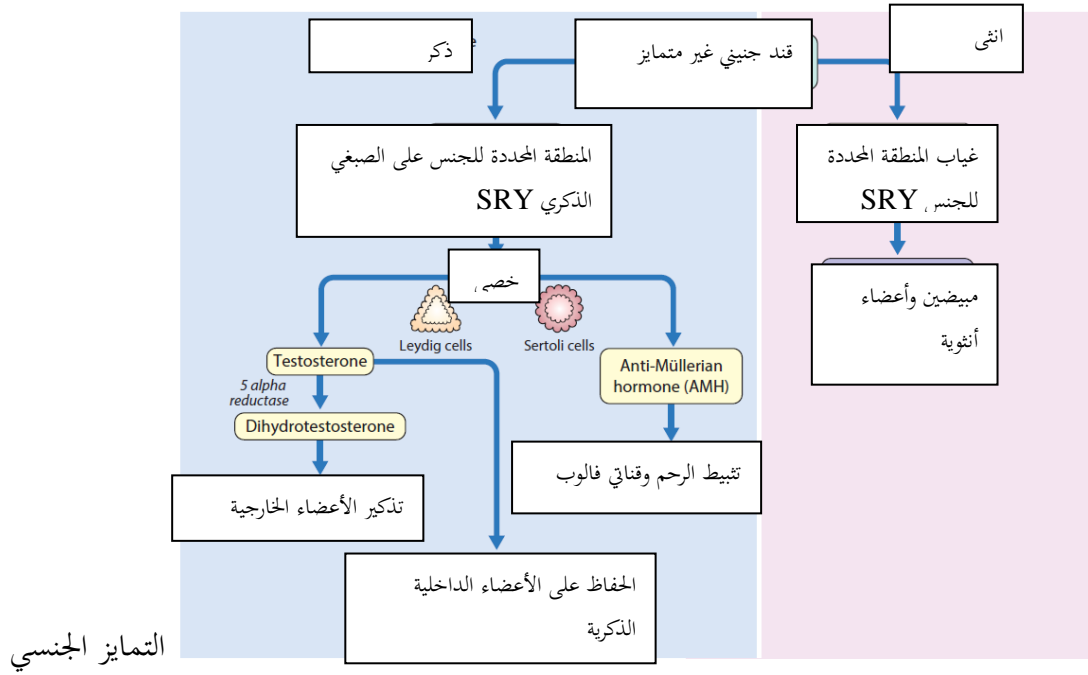
- 1- تذكير للأجنة الاثناث ناجم عن زيادة الأندروجينات ويعتبر فرط تنسج الكظر الخلقي السبب الأكثر شيوعا
- 2- نقص تذكير الأجنة الذكور بسبب عدم كفاية عمل الاندروجينات وهذا قد ينتج عن عدم القدرة على الاستجابة على الاندروجينات (عيوب المستقبلات او متلازمة عدم الحساسية على الاندروجين سواء جزئية أو تامة) أو بسبب عيوب تحول التستوستيرون الى دي هيدرو تستوستيرون (عوز 5 الفا ريدوكتاز) أو شذوذ تركيب الاندروجينات انطلاقا من الكولسترول.
- 3- عدم كفاية موجهاة الأفتاد وتشاهد في بعض المتلازمات كمتلازمة برادر ويلي وفي قصور النخامى الخلقي والذي يؤدي لصغر قضيب وخصى غائبة.
- 4- الاضطراب المبيضي الخصوي ويعرف سابقا بالخنوثة الحقيقية ويحدث سواء مع صيغة صبغية انثوية او ذكورية أو مع خلايا تحوي Y مما يسبب وجود خصى ومبيض مع نمط ظاهري معقد. يتشوق الأهل والأقرباء لمعرفة جنس المولود ولكن بحال الشك يجب عدم التسرع بالتصريح بالجنس قبل التقييم الكافي طبيا ونفسيا وجراحيا من قبل أخصائين ثم مناقشة الأمر مع الأهل مما يحتم تأخير اعلان جنس المولود وكذلك تسجيله. أما الهوية الجنسية فموضوع معقد ويعتمد على ما هو أكثر من النمط الظاهري والصبغيات ومستويات الهرمونات.

يجب تحديد الصيغة الصبغية مع قياس الهرمونات الجنسية والكظرية مع دراسة تصويرية للبنى الداخلية والأفتاد وقد نحتاج لدراسة تنظيرية مع خزعات من البنى الداخلية.

يتم اللجوء في العديد من اضطرابات التمايز الجنسي للجنس الانثوي لسهولة تصنيع الأعضاء الانثوية لأنه من غير الممكن تصنيع قضيب وظيفي جراحيا. ومع ذلك يبقى من الصعب التنبؤ بالهوية الجنسية للطفل في الكهولة

وقد نحتاج لدعم لاحق ولذلك هناك ميل لتأخير الجراحة النهائية للسماح للشخص باعطاء رأيه في الاجراءات لاحقا.

أخيرا في حال وجود اضطراب في التمايز الجنسي لا تحزر جنس المولود وتذكر أن السبب الأكثر شيوعا هو فرط التنسج الكظري الخلقي.



### فرط التنسج الكظري الخلقي

## Congenital Adrenal Hyperplasia

هي مجموعة من الاضطرابات الجسدية المقهورة لتركيب الستيروئيدات الكظرية تؤدي لفرط تنسج كظري خلقي مع نسبة شيوع 5000/1 مولود وهي أكثر شيوعا في حالات زواج الأقارب. تنتج في 90% من الحالات عن عوز خميرة 21 هيدروكسيلاز الضرورية لتركيب الكورتيزون كما لا يستطيع 80% من المرضى تركيب الالدوستيرون مما يؤدي لضيق ملح (نقص صوديوم وفرط بوتاسيوم). يؤدي نقص الكورتيزون في الجنين لتحريض النخامى على افراز ACTH والذي يحرض انتاج الاندروجينات الكظرية.

### التظاهرات السريرية

يحدث تذكير للأعضاء الخارجية عند الاناث مع ضخامة بظر ودرجات مختلفة من التحام الشفرين أما عند الذكور فيكون القضيب ضخما مع تصبغ الصفن ولكن غالبا يبقى بدون تمييز. تحدث النوبة الكظرية المضيفة للملح في 80% من الذكور بعمر 1-3 أسابيع مع اقياء وفقد وزن ورخاوة ووهط وعائي. يحدث طول القامة في 20% من الذكور غير المضيعين للملح ويطور كل من الذكور والاناث غير المضيعين للملح بنية عضلية ورائحة تعرق وشعر عانة وعد ناجمة عن زيادة الاندروجينات.

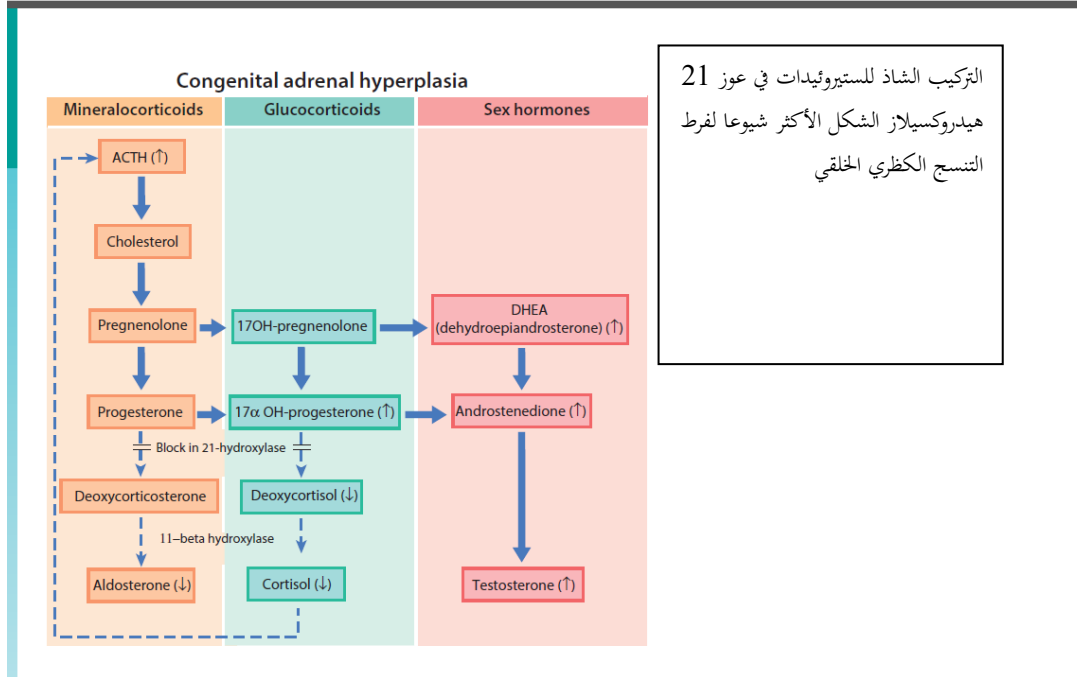
قد تكون هناك قصة عائلية لوفياة ولدان غير مميزة في الشكل المضيع للملح.

## التشخيص

يتم اثبات التشخيص بوجود مستويات مرتفعة لطلائع الستيروئيدات وهي 17 الفا هيدروكسي بروجسترون في الدم اضافة لمتلازمة ضياع الملح مخبريا من نقص صوديوم وارتفاع بوتاسيوم كما يحدث حمض استقلابي ونقص سكر دم.

## التدبير

قد تحتاج الاناث المصابات لجراحة اصلاحية للأعضاء الخارجية خلال السنة الأولى وباعتبار أن لديهم رحم ومبيضين فيجب دائما اعتبارهم اناث ولديهم امكانية للانجاب أما الجراحة النهائية فيتم تأخيرها لمرحلة اليافع. يعتمد التدبير طويل الأمد على اعاضة الستيروئيدات السكرية مدى الحياة لتثبيط انتاج ACTH وبالتالي الاندروجينات الكظرية للسماح بنمو ونضج عظمي طبيعيين. نحتاج خلال النوبة الحادة المضيفة للملح لعلاج وريدي بالسوائل الملحية والسكرية والهيدروكورتيزون. يتم في الحالات المضيفة للملح اضافة الستيروئيدات المعدنية مع كلور الصوديوم. تتم مراقبة النمو والنضج العظمي واندروجينات المصل و 17 هيدروكسي بروجسترون لتقييم فعالية الاعاضة حيث تؤدي الاعاضة غير الكافية لزيادة ACTH والاندروجينات وهذا يسبب تسارعا اوليا في النمو مع تسارع النضج العظمي مما يسبب خسارة في الطول النهائي أما الاعاضة الزائدة فتؤدي لتأخر النضج العظمي وتباطؤ النمو. يمكن تشخيص الحالة قبل الولادة مع علاج الام بالديكساميتازون حوالي وقت الالاقح وتستمر العلاج طيلة الحمل بحال جنس الجنين انثى لانخفاض ACTH وبالتالي درجة التذكير عند الولادة.





أعضاء

تناسلية مبهمة مع فرط تذكير لأنثى مصابة بعوز 21 هيدروكسيلاز

الاضطرابات الغدية الصماوية الشائعة في الأطفال والبالغين

الداء السكري

ازداد معدل حدوث الداء السكري عند الأطفال بثبات في العشرين سنة الماضية ويصيب حاليا 1000/1 طفل قبل عمر 16 سنة ويقدر أن العدد سيتضاعف في 2020. يعود السبب في ذلك الى تبدلات المخاطر البيئية رغم عدم وضوح السبب. هناك اختلافات عرقية وجغرافية مهمة حيث يزداد في البلدان الشمالية مع أعلى معدل حدوث في اسكتلندا وفنلندا. يحتاج كل الأطفال المصابين بالداء السكري نمط 1 الى الأنسولين الخارجي أما الداء السكري نمط 2 فينتج عن المقاومة على الأنسولين وقد ازداد حدوثه حديثا عند الأطفال بسبب شيوع مشكلة البدانة. يوضح الجدول تصنيف الداء السكري

النمط 1	السبب الأكثر شيوعا ويعود لتخرب مناعي ذاتي لخلايا B البنكرياسية
النمط 2	مقاومة على الأنسولين يتلوها قصور خلايا بيتا ويشاهد بأعمار أكبر مع ارتباط بالبدانة ووجود قصة عائلية وهم غير معرضين للحمض وأكثر شيوعا في بعض المجموعات العرقية كالهنود

<p>أنماط أخرى غير نوعية</p> <p>-خلل مورثي في وظيفة خلايا بيتا بما في ذلك</p> <p><b>MODY</b> الداء السكري باليفع الناجم عن طفرات</p> <p>الغلوكوكيناز</p> <p>-خلل مورثي في عمل الأنسولين</p> <p>-الأخماج: الحصبة الألمانية الخلقية</p> <p>-الأدوية: الستيروئيدات القشرية</p> <p>-قصور بنكرياس خارجي: داء ليفي كيسبي</p> <p>-أمراض غدية: كوشنغ</p> <p>-متلازمات مورثية أو صبغية: داون, تورنر</p> <p>-داء سكري وليدي: عابر أو دائم</p>	<p>النمط 3</p>
<p>الداء السكري الحلمي</p>	<p>النمط 4</p>

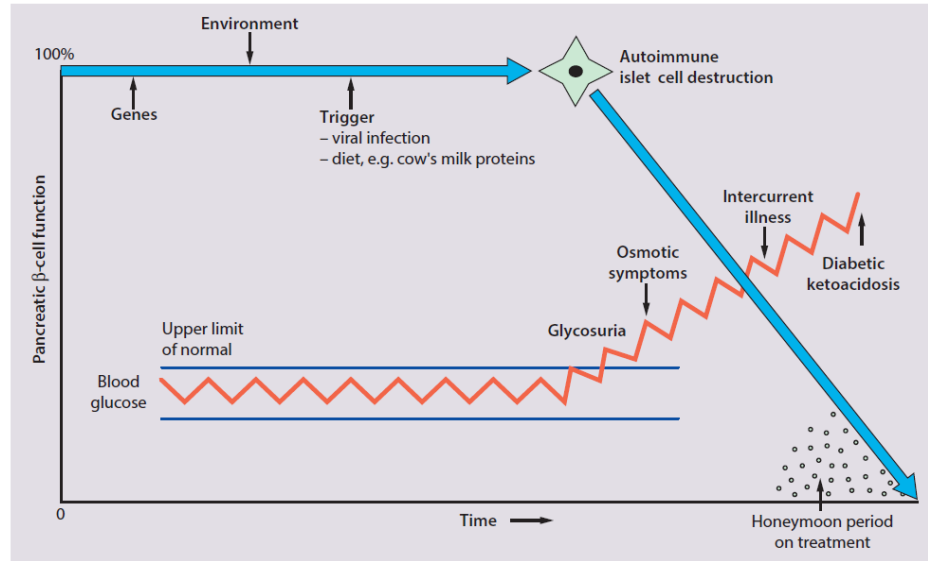
### الالية المرضية للداء السكري نمط 1

يلعب كل من التأهب الوراثي والتعرض البيئي دورا مهما ويتوضح التأهب الوراثي في:

- 1-نسبة التوافق في التوأم المطابق 30-40% 2-زيادة خطر تطور الداء السكري في حال الوالد لديه داء سكري معتمد على الانسولين 1/20-40 بحال الأب و 1/40-80 بحال الأم مقارنة ب 1/400 في المجموع العام دون 16 سنة. 3-زيادة خطر الاصابة بين من لديهم HLADR3 أو HLADR4 ونقص الخطورة في HLADR2 و HLADR5.

يحدث التقليد الجزيئي بين محرض بيئي وبين مستضد على سطح خلايا بيتا البنكرياسية وتشمل المحرضات البيئية الاتان بالفيروسات المعوية الشائعة في الربيع والخريف وبعض النظم الغذائية ومن الممكن أن هناك دور لبروتينات حليب البقر و فرط التغذية. تؤدي المحرضات البيئية بوجود التأهب الوراثي لاطلاق حدثية مناعية ذاتية تؤدي خلايا بيتا وتقود لعوز الانسولين. تشمل واسمات تحرب خلايا بيتا أضداد خلايا الجزر ICA وأضداد الغلوتاميك دي كربوكسيلاز GAD و أضداد الانسولين. يترافق الداء السكري نمط 1 مع اضطرابات مناعية اخرى كقصور الدرق, داء أديسون, الداء الزلاقي والتهاب المفاصل الشبابي سواء في المريض نفسه أو في العائلة.

يوضح الشكل التالي مراحل تطور الداء السكري نمط 1:



### التظاهرات السريرية

للداء السكري نمط 1 ذروتان الأولى ما قبل المدرسة والثانية في اليافع كما أنه يشيع في الربيع والخريف وعلى العكس من الكهول فعادة ما يتظاهر الأطفال بعدة أسابيع من بوال وسهاف وفقد وزن وقد يتطور لدى البعض سلس بولي ليلي ثانوي ويتم تشخيص معظم الأطفال في هذه المرحلة من المرض. أصبح الحمض الخلوي السكري المتقدم نادراً كعرض محضر (أقل من 10% في بعض البلدان) لكنه يتطلب كشفاً وعلاجاً اسعافياً وقد يضيع التشخيص بحال تم تشخيص فرط التهوية خطأ كذات رئة والألم البطني كالتهاب زائدة أو امسك. يوضح الجدول التالي أعراض الداء السكري عند الأطفال

<ul style="list-style-type: none"> <li>- الأكثر شيوعاً الثلاثي الكلاسيكي</li> <li>- بوال</li> <li>- سهاف</li> <li>- فقد وزن</li> <li>- أقل شيوعاً - سلس بولي ثانوي</li> <li>- أخماج جلدية</li> <li>- مبيضات</li> </ul>	الباكرة
<ul style="list-style-type: none"> <li>- رائحة الخلون في النفس</li> <li>- اقياء</li> <li>- تجفاف</li> <li>- ألم بطني</li> </ul>	المتأخرة

-فرط تهوية(تنفس كوسماول)	
-صدمة نقص حجم	
-وسن	
-سبات وموت	

### التشخيص

يتم تأكيد التشخيص في الطفل العرضي بوجود سكر دم عشوائي مرتفع(فوق 11,1 ممول/ل) حسب معايير منظمة الصحة العالمية وبيلة سكرية وبيلة خلونية أما عند الشك فان ارتفاع سكر الدم على الريق (فوق 7 ممول/ل) أو ارتفاع الحضاب الغلوكوزي تبدو مفيدة ونادرا ما نحتاج لاختبار تحمل السكر الفموي عند الأطفال. يجب الشك بالداء السكري نمط 2 عند وجود قصة عائلية،الأطفال من أصول هندية،البدانة مع علامات مقاومة على الانسولين كالشواك الأسود وهو افات جلدية على الرقبة وتحت الابطين كما هو ملاحظ في الصورة التالية:



الشواك الأسود في مرضى الداء السكري نمط 2

### التدبير الأولي للأطفال المصابين بالداء السكري نمط 1

تتطلب العناية فريقا متخصصا يضم أخصائي أطفال مع اهتمام بالداء السكري،ممرضة أخصائية بالداء السكري،أخصائي تغذية عند الأطفال،معالج نفسي،عامل اجتماعي،أخصائي غدد مع مجموعات دعم للعائلة والطفل.يعتمد التدبير الأولي على حالة الطفل السريرية حيث يحتاج الأطفال المصابون بالحمض قبولا وعلاجا

اسعافيا في المشفى . يكون معظم المرضى المشخصين حديثا يقظين وقادرين على تناول الطعام والشراب ويمكن تديرهم خارجيا بالانسولين تحت الجلد أما بحال وجود الاقياء أو التجفاف فنحتاج للسوائل الوريدية. يجب توافر برنامج تثقيفي للعائلة والأهل يغطي الجوانب التالية: فهم أساسى لمبادئ امراضية الداء السكري, طرق ومواقع حقن الانسولين, الحمية وتتألف من انقاص الكربوهيدرات المشتقة مع أقل من 30% دسم وحساب الكربوهيدرات لكل وجبة لحساب كمية الأنسولين, موائمة الحمية والانسولين للجهد والتمارين, مراقبة سكر الدم وخلون الدم عند الحاجة, التعامل بحالات المرض لتجنب الحماض, معرفة أعراض وعلاج نقص سكر الدم, أين يمكن الحصول على المساعدة ومجموعات الدعم المتوفرة وأخيرا التأثير النفسي للمرض المستمر مدى الحياة والاختلاطات قصيرة و طويلة الأمد. نحتاج لتمضية وقت هام مع العائلة لتقديم المعلومات والدعم النفسي ويجب تقديم المعلومات بشكل مناسب لعمر الطفل مع تحديثها بشكل مستمر.

### الأنسولين

يتم تصنيع الأنسولين كيميائيا بشكل يطابق الأنسولين البشري عبر تقنية DNA المشوب أو بواسطة تعديلات كيميائية للأنسولين الخنزيري. تشمل أشكال الأنسولين:

1- مشابهاة الأنسولين البشري: مشابهاة الأنسولين السريع وتشمل LISPRO واسمه التجاري HUMALOG و glulisine واسمه التجاري APIDRA و ASPART واسمه التجاري NOVORAPID وهي أسرع من حيث البدء وأقصر من حيث مدة التأثير مقارنة بالأنسولين النظامي REGULAR وهناك أيضا مشابهاة مديدة التأثير (DETEMIR(LEVEMIR أو GLARGINE(LANTUS).

2- الأنسولين البشري النظامي قصير التأثير: يبدأ بعد 30-60 دقيقة والذروة 2-4 ساعات ويستمر حوالي 8 ساعات ويعطى قبل 15-30 دقيقة من الوجبة ومن الأمثلة التجارية HUMULIN S و ACTRAPID.

3- الأنسولين متوسط التأثير: يبدأ بعد 1-2 ساعة والذروة 4-12 ساعة ومن أمثلته ISOPHANE وهو يحوي ذرة PROTAMINE ومن الأمثلة التجارية HUMULIN I و INSULTARD.

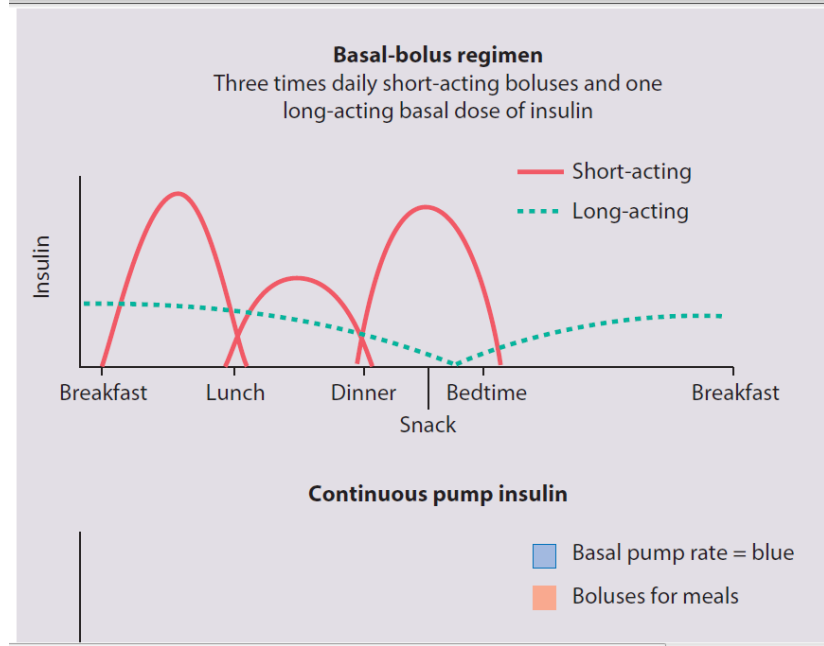
4- مستحضرات معدة سابقا لانسولين مختلط سريع ومتوسط مع 25-30% سريع. يمكن اعطاء الأنسولين السريع تسريبا مستمرا بواسطة مضخة أو بواسطة حقنات متعددة بواسطة السرينغ أو القلم.

يعطى الأنسولين تحت الجلد أعلى الذراع, على الوجه الأمامي الوحشي للفخذ والردفين والبطن. يجب المداورة في أماكن الحقن لتجنب التليف الشحمي أو بحالات نادرة الضمور. يجب رفع الجلد قليلا للأعلى مع الحقن بزواوية 45 درجة لتجنب الحقن العضلي الحارق والذي قد يسبب ندبات. يتم البدء عند معظم الأطفال بالمضخة أو الحقن 3-4 مرات (BASAL-BOLUS) مع أنسولين سريع قبل كل وجبة وأنسولين مديد اخر المساء و/أو قبل الافطار لتأمين الافراز القاعدي. تسمح هذه الأنظمة بمرونة أكبر كون جرعات الأنسولين قريبة لوقت الوجبات



والتمارين. يجب تثقيف الأهل على التعامل مع قيم سكر الدم العالية فوق 10 ممول/ل بين الوجبات عبر اعطاء جرعات اضافية من الانسولين السريع ويحتاج هذا النظام العلاجي تعاوننا من الأهل والمريض والمدرسة وقد يفضل البعض البقاء على نظام الجرعتين. تتناقص الحاجة للأنسولين بعد فترة قصيرة من التشخيص بسبب الافراز الباقي لخلايا بيتا (فترة شهر العسل) وتزداد لاحقا الحاجة الى 0,5-1 وحدة/كغ او حتى 2 وحدة/كغ يوميا خلال البلوغ.

يوضح الشكل التالي النظام العلاجي القاعدي :



#### الحمية

يجب موازنة النظام العلاجي بالانسولين مع الحمية بهدف تحسين الضبط الاستقلالي والحفاظ على النمو الطبيعي. يوصى بحمية صحية مع الحفاظ على كميات كافية من الكربوهيدرات المعقدة ومحتوى منخفض نسبيا من الشحوم (أقل من 30% من اجمالي الحريات) كما يجب أن تكون الحمية غنية بالألياف التي تسمح بتحرر ثابت من الغلوكوز بينما تسبب الكربوهيدرات المشتقة تموجات سريعة في سكر الدم.

#### مراقبة سكر الدم

نحتاج لمراقبة سكر الدم بشكل منتظم وعند الشك بارتفاعه أو انخفاضه لتعديل جرعات الانسولين ومعرفة تأثير التبدلات في نظام الحياة والحمية والجهد على ضبط سكر الدم. يتم تسجيل القيم اليومية والهدف الحفاظ على قيم سكر دم قرب طبيعية قدر الامكان (4-6 ممول/ل) وهذا يعني عمليا ولتجنب نقص سكر الدم (4-10 ممول/ل) عند الأطفال و (4-8 ممول/ل) عند اليافعين. يجب تكثيف المراقبة خلال فترات العطل والأمراض لاسيما عند اليافعين. تتواجد حساسات للمراقبة المستمرة توضع تحت أو عبر الجلد وتؤمن قراءة مستمرة لسكر الدم CGMS: Continuous Glucose Monitoring Sensors وهي تكشف أيضا النوب اللاعرضية لنقص سكر الدم الليلي أو فترات الضبط السيء خلال اليوم.

يعتبر قياس خلون الدم اجباريا خلال الأحماج أو بحالات الضبط السيء لتجنب الحماض الخلوي السكري ومازال خلون البول مستخدما في بعض المراكز.

يفيد قياس الخضاب الغلوكوزي HbA1c كمشعر عملي للضبط الاجمالي خلال الأسابيع 6-12 الماضية ويجب اجراؤه ثلاث مرات سنويا على الأقل ويرتبط مستواه الى خطر الاختلاطات المتأخرة بطريقة غير خطية حيث يزداد خطر الاختلاطات بشكل أسرع مع المستويات العالية. قد يكون الخضاب الغلوكوزي مضللا بحالات قصر عمر الكرية الحمراء كفقير الدم المنجلي أو بحال كانت جزيئة الخضاب HbA غير طبيعية كما في التلاسيميا. تعتبر قيمة 7,5% (أقل من 58 ممول/مول) مثالية لكن لا يتم تحقيقها عمليا الا في 50% أو أقل من المرضى.

#### نقص سكر الدم

يطور معظم الأطفال أعراض معروفة عندما يهبط سكر الدم دون 4 ممول/ل وهي شخصية الى حد كبير وتتغير مع العمر وتشمل الشكاوى الأكثر الجوع، الصداع، الألم البطني، تعرق، شعور بالتعب، اغماء وخدر بالساقين. عندما لا يتم كشف هذه الأعراض وعلاجها تترقى الى اختلاجات وسبات. يكشف الأهل نوب نقص سكر الدم عند الرضع وصغار الأطفال بواسطة الشحوب والهياج وأحيانا سلوك غير منطقي ويجب عند أدنى شك قياس سكر الدم أو اعطاء الطفل الطعام. يتطلب علاج نقص سكر الدم بالمراحل البكرة اعطاء سكر سهل الامتصاص على شكل أقراص أو شراب سكري ويجب أن يكون الوصول لذلك سهلا للطفل. كما يجب توفر حقن الغلوكاكون عند الأهل أو فريق الرعاية لعلاج نقص سكر الدم الشديد مع تعليمهم كيفية اعطائها عضليا ويجب أن يأكل الطفل فوراً بعدها لضمان عدم هبوط سكر الدم ثانية.

يخضع سكر الدم للعديد من العوامل حيث يزداد بحالات حذف جرعة الانسولين، تناول السكريات السريعة، حالات المرض، قبل فترة قصيرة من بدء الطمث، هرمون النمو، الستيروئيدات، الهرمونات الجنسية والبلوغ وكذلك بحالات الشدة الناجمة عن الجراحة. بينما ينقص سكر الدم بعد اعطاء الانسولين، التمارين والجهد، تناول الكحول وبعض الأدوية وخلال القلق أو التوتر الشديدين.

#### الحماض الخلوي السكري

توضح الجداول التالية تعريف الحماض الخلوي السكري والخطوات الأساسية في التدبير:

التدابير الأساسية في الحماض الخلوي السكري
- سكر دم فوق 11,1 ممول/ل
- خلون الدم فوق 3 ممول/ل
- البولة والشوارد والكرياتينين (تخفاف)
- غازات الدم (حماض استقلابي شديد)
- سكر وخلون البول (كلاهما ايجابي)
- دليل على السبب المحرض (انتان: زرع بول)

-مراقبة قلبية:أمواج T بحالات نقص بوتاسيوم الدم  
-الوزن

### تدبير الحمض الخلوي السكري

يتم الاستشفاء بحالات الاقياء أو تبدل الوعي وما عدا ذلك يمكن اعطاء الانسولين تحت الجلد حتى في الحالات المشخصة حديثا.

1-السوائل	بحال وجود صدمة يتم الانعاش بالمحلول الملحي النظامي ثم يتم اصلاح التجفاف تدريجيا خلال 48-72 ساعة مع تجنب الاماهة السريعة لأنها قد تقود لوذمة دماغية ويجب حساب سوائل الانعاش عند حساب سوائل التجفاف. راقب الوارد والصادر من السوائل والشوارد والكرياتينين وغازات الدم والحالة العصبية دوريا. يوضع خط وريدي مركزي وقنطرة بولية بحال الصدمة وانبوب أنفي معدي بحال الاقياء أو تناقص الوعي.
2-الانسولين	يتم البدء بتسريب الانسولين 0,1-0,05 وحدة/كغ/ساعة بعد الساعة الأولى مع تجنب اعطاء جرعة تحميل وتعديل الجرعة حسب قيم سكر الدم الذي يجب مراقبته بشكل منتظم لانقاصه تدريجيا حوالي 2ممول/ساعة لأن التناقص السريع خطر ويتم التبديل الى سوائل سكرية بعد 24 ساعة عند هبوط السكر دون 14ممول/ل لتجنب نقص سكر الدم.
3-البوتاسيوم	بالرغم من ارتفاع مستوياته الأولية فانه سينقص خلال الاماهة والمعالجة بالانسولين ويجب اضافته فور تبويل المريض مع المراقبة القلبية والمخبرية الدورية حتى استقراره.
4-الحمض	يجب تجنب استخدام البيكربونات رغم وجود الحمض الا بحالات الصدمة أو عدم الاستجابة للعلاج فالحمض يتصحح تلقائيا مع الاماهة والعلاج بالانسولين ويجب مراقبة الخلون شعريا.
5-الاماهة الفموية والانسولين تحت الجلد	يوقف تسريب الانسولين وريديا بعد ساعة من اعطاء الجرعة الاولى تحت الجلد
6-كشف وعلاج السبب المستبطن	قد يسبب الحمض فرط عدلات بدون حرارة ويجب تقييم الانتان والعلاج بالصادات بحال اثباته كعامل محرض



أ- تجفاف شديد مع نقص وزن خلال الحمض ب- نفس المريض بعد 4 أشهر

#### التدبير طويل الأمد

يهدف التدبير طويل الأمد الى: السماح بنمو وتطور طبيعي, الحفاظ ما أمكن على حياة طبيعية في المنزل والمدرسة, ضبط جيد لسكر الدم, تشجيع الطفل على الاعتماد على نفسه لكن مع مراقبة الكهول حتى يمكنه الاعتماد كلياً على نفسه, تجنب نوب نقص سكر الدم, الوقاية من الاختلالات طويلة الأمد عبر الحفاظ على الخضاب الغلوكوزي دون 58 ممول/ممول (7,5%). علماً أن هذه الأهداف صعبة التحقيق في كل المرضى وفي كل مراحل الحياة.

#### المشاكل في ضبط سكر الدم

يكون ضبط سكر الدم صعباً في الظروف التالية: تناول العديد من الأطعمة السكرية كالتحلية في الحفلات وأثناء العودة من المدرسة, المراقبة القليلة أو غير الموثوقة لسكر الدم مع تسجيل قيم مقبولة قبل زيارة الطبيب, خلال الأمراض لاسيما أن الانتانات الفيروسية شائعة بالطفولة وهي تسبب زيادة الحاجة للانسولين وقد يتناقص الوارد الغذائي لذلك يجب تشديد مراقبة سكر الدم مع استمرار العلاج أثناء المرض ومراقبة خلون البول, خلال التمارين حيث يتطلب التمرين العنيف أو الطويل انقاصاً لجرعات الانسولين وزيادة الوارد الغذائي وقد يحدث نقص سكر دم متأخر في المساء أو حتى ليلاً ويمكن تجنبه بوجبة إضافية قبل النوم تشمل كربوهيدرات بطيئة كالحبوب أو الخبز أما التمارين الخفيفة في المدرسة فيمكن تدبيرها بوجبة خفيفة أو انقاص الانسولين قصير التأثير تماماً قبل

التمارين, خلال اضطرابات الأكل وهي شائعة في الطفلات الصغيرات المصابات بالداء السكري, الاضطرابات العائلية كالطلاق أو الانفصال وأخيرا عدم تعاون الأهل أو عدم وجود حافز أو عدم الفهم وبما أنه لا يوجد للطفل عطله من مرضه نحتاج لحافز وتعاون وتشجيع للضبط المستمر ومن هنا أهمية التخطيط لبرامج تثقيفية منتظمة لكشف مستويات معرفة وثقافة العائلة.

#### التدبير في المدرسة

نحتاج لتعاون الأهل والمدرسة والفريق الطبي بما يتعلق بحاجات الطفل التغذوية والحاجة لوجبات اضافية في أوقات محددة وما يجب فعله في حالات نقص سكر الدم أو فقد الوعي.

#### البلوغ والمراهقة

تتميز هذه المرحلة بفترة نمو سريع في بداية البلوغ مع تفاعلات معقدة وتبدلات في مستوى الهرمونات تشمل الأنسولين وعوامل النمو الشبيهة بالانسولين حيث أن كلا من هرمون النمو والاستروجينات والتستوستيرون تعاكس عمل الانسولين وهذا يسبب زيادة الحاجة من الانسولين من 0,5-1 وحدة/كغ/يوم قبل البلوغ الى أكثر من 2 وحدة/كغ/يوم ولاسيما في الصباح. تسبب التبدلات النفسية المرافقة للبلوغ صعوبة في ضبط الداء السكري حيث يقل الالتزام بالحمية والنظام العلاجي ويعرف اليافعون أنهم لن يتأثروا مباشرة عندما يغشون بالحمية أو عندما يخدفون بعض جرعات الانسولين وقد يقوم البعض بدافع المغامرة بكسر النظام العلاجي كما أنهم لا يلتزمون بمراقبة سكر الدم يوميا متذرعين بشعورهم الشخصي أن الأمور جيدة كما يعتقد البعض لاسيما الاناث أن البيبة السكرية تساعد في تخفيف الوزن. وتسبب هذه الأمور خلافات مع الأهل وقد يمتد ذلك ليشمل الفريق الطبي بسبب الغضب المتزايد تجاه مرضهم الذي يجعلهم مختلفين عن أقرانهم. ونذكر أيضا أن لدى بعض الأهل فرط حماية تجاه اليافع فيما يجب تشجيعه على تحمل المسؤولية تجاه مرضه. يجب تثقيف اليافعين حول المخاطر الصحية الاخرى الناجمة عن عادات سيئة قد تبدأ في هذا العمر كالتدخين والكحول وقد نحتاج لمتابعة نفسية. يجب على فريق الرعاية أن يشجع اليافع على بذل أفضل عناية ومن غير المفيد اعطاؤهم محاضرة عن المخاطر طويلة الأمد لأن المراهق يعتبرها غير ظاهرة لكنها قد تكون مفيدة بحال كانت هناك أهداف قصيرة الأمد واضحة ومقبولة من المريض, وبحال كانت تهدف لاىصال الجهود لتحسين الضبط السكري وبحال كانت هناك مقارنة موحدة من الفريق مع الاتفاق حول الاساسيات وبحال تم استخدام مجموعات الأقران عبر فعاليات تعزز الصحة لا سيما في العطل للسماح لليافع بالمساهمة والتعلم عن مرضه ويمكن أن يساهم في تعليم الأطفال الصغار. يوضح الجدول كيفية التداخل بين المراهقة الطبيعية والداء السكري:

المراهقة الطبيعية	كيف يتداخل الداء السكري
النضج الفيزيائي والجنسي	قد يسبب تأخر البلوغ وقد ينزعج المراهق من انتهاك خصوصيته بالفحوص الطبية المتكررة
الانسجام مع الأصدقاء	اضطراره لتناول الوجبات والحقن في مواعيدها
الصورة الذاتية	الشعور بالاختلاف خلال نوب نقص سكر الدم
تقدير الذات	تأذي نظرة المراهق لجسمه
الاستقلالية عن الأهل	فرط حماية الأهل مع تقييد الخروج خارج المنزل اضافة لمعركته ضد السكري
الاستقلالية الاقتصادية	خصوصية الضمان الصحي ونظرة زملائه في العمل اضافة لصعوبة الحصول على بعض الأعمال كقيادة مركبة عامة أو طيار.

#### الوقاية من الاختلالات طويلة الأمد

يؤخر الضبط الجيد للداء السكري أو يمنع اعتلال الشبكية السكري كما ويبطئ سير اعتلال الشبكية السكري بحال حدوثة كما أن الضبط الباكر الجيد ينقص الاختلالات المتأخرة حتى لو تراجع الضبط في المراحل المتأخرة للحياة. يجب تقييم الاختلالات طويلة الأمد دوريا رغم عدم شيوعها بالطفولة .

قد يحدث بعض التأخر بالبلوغ في الأطفال السكريين كما تشيع البدانة لاسيما عند الاناث أو بحال لم يتم انقاص جرعات الانسولين نهاية البلوغ وبالتالي يجب مراقبة مشعر كتلة الجسم. يجب مراقبة الضغط الدموي مرة سنويا على الأقل.

يجب مراقبة بيلة الميكروالبومين سنويا لأنها العلامة الأولى لاعتلال الكلية السكري. ينذر مشاهدة اعتلال الشبكية أو الساد اللذين يحتاجان معالجة خلال الطفولة ويجب مراقبتهما سنويا بعد 5 سنوات من المرض أو بعد البلوغ. يجب تشجيع الأطفال على العناية الجيدة بالقدمين من الأعمار الباكرة وذلك بتجنب الأحذية الضيقة ومعالجة الانتانات باكرا.

يجب مسح الأمراض الأخرى التي يشيع ترافقها مع الداء السكري نمط 1 كالداء الزلاقي والداء الدرقي لأنه يتم اغفال تشخيصها سريريا بسهولة ويوصى باستقصائها عند التشخيص ولاحقا حيث يتم اجراء وظائف الدرق سنويا بعد التشخيص والداء الزلاقي بعد 3 سنوات أو عند الشك السريري. يوضح الجول التالي خطوات التقييم الدوري لطفل مصاب بالداء السكري

قصة نقص سكر دم أو حمض أو استشفاء
هل يشعر بأعراض نقص سكر الدم
التعب في المدرسة وهل تتوفر رعاية داعمة في المدرسة
تداخل المرض مع نمط حياة الطفل
نتائج الخضاب الغلوكوزي (58 ممول/ل أي 7,5% أو أقل
هل نتائج مراقبة سكر الدم اليومية مرضية؟
هل النظام العلاجي بالانسولين مناسب وهل يحتاج جرعات اضافية
فرط تنسج شحمي أو ضمور مكان الحقن (انظر الصورة)
الحمية والنظام الغذائي الصحي

أما من حيث الفحوص السريرية والمخبرية الدورية

نمو وبلوغ طبيعي مع تجنب البدانة
الضغط الشرياني سنويا
الداء الكلوي: بيلة ميكروالبومين سنويا بعد عمر 12 سنة
العينان: اعتلال الشبكية والساد بعد عمر 12 سنة
القدمين: عناية دورية
تحري الداء الزلاقي والدرق عند التشخيص ثم سنويا للدرق وبعد 3 سنوات للزلاقي او بحال خسارة الوزن
التأكيد على لقاح الكريب سنويا

يجب أخيرا تقييم معرفة الطفل وفهمه للمرض وتشجيعه على ذلك من خلال المساهمة مع أطفال مصابين آخرين مع تشجيعه على الاعتماد على الذات مع وجود متابعة من المدرسة وفريق السكري . لا يتداخل الداء السكري مع ممارسة الرياضة ويجب تشجيع نمط طبيعي للحياة ما أمكن مع تجنب العادات المؤذية كالتدخين والكحول .



التليف والضمور الشحمي مكان حقن

الأنسولين

### قصور الدرق

تعتبر كمية خفيفة من التيروكسين من الأم للجنين لذلك يؤثر قصور الدرق الشديد عند الأم على تطور الدماغ أما الدرق الجنينية فتنتج بشكل مسيطر reverse T3 وهو مشتق من T3 لكنه غير فعال. يحدث بعد الولادة اغراق اي ارتفاع شديد في الحائة الدرقية TSH يتظاهر بارتفاع مستويات الهرمونات الدرقية وتناقص الحائة الدرقية لمستوياتها الكهلية بعمر الاسبوع. قد يكون لدى الخدج مستويات منخفضة من الهرمون الدرقي بالأسابيع الأولى بينما تكون الحائة الدرقية ضمن الحدود الطبيعية ولا تحتاج لاضافة تيروكسين في هذه الحالات.

### قصور الدرق الخلقي

مرض شائع نسبيا يصيب 4000/1 ولادة وهو واحد من الأسباب القليلة الممكن الوقاية منها لصعوبات التعلم الشديدة لذلك يعتبر كشفه مفيدا. تشمل أسباب قصور الدرق الخلقي الدرق المهاجر وغياب الدرق وهي أشيع الأسباب اذ أن الدرق تماجر باكرا في الحياة الجنينية من قاعدة اللسان لموقعها الطبيعي تحت الحنجرة وقد تفشل هذه الهجرة وتبقى على شكل كتلة لسانية أو غدة صغيرة وحيدة الفص ولا يعرف السبب وراء ذلك. تشمل الأسباب الأخرى لقصور الدرق الخلقي عيوب تركيب الهرمونات الدرقية ويشكل 5-10% من الأسباب ويشيع في بعض المجموعات العرقية ومع زواج الأقارب. يعتبر عوز اليود السبب الأكثر شيوعا لقصور الدرق الخلقي في العالم ويمكن الوقاية منه. يسبب عوز TSH قصور درق وقد يكون معزولا في أقل من 1% من الحالات ولكنه عادة ما يترافق مع قصور نخامى شامل ويتظاهر عادة بعوز هرمون نمو وعوز موجهاة الأقتاد وعوز الحائة الكظرية مما يقود لنقص سكر دم أو صغر قضيب وخصى غير نازلة في الذكور قبل أن تظهر علامات القصور الدرقي. يوضح الجدول أعراض قصور الدرق الخلقي وهي صعبة التمييز عن الطفل الطبيعي بالشهر الأول لكنها تصبح واضحة مع العمر كما وتزداد بشكل طفيف التشوهات القلبية الاخرى لاسيما القلبية. يتم كشف معظم الأطفال المصابين بقصور درق خلقي عبر برامج المسح الروتيني المطبقة على كافة الولدان عبر ارتفاع TSH بالدم لكن لا



يتم كشف حالات قصور الدرق الثانوي الناجمة عن شذوذات النخامى لأن TSH تكون منخفضة لديهم. يتم العلاج بالتيروكسين بعمر 2-3 أسابيع والعلاج الباكر ضروري للوقاية من صعوبات التعلم حيث يكون التطور العقلي والذكاء مرضيا مع العلاج الباكر. يتم العلاج مدى الحياة بالتيروكسين الفموي بجرعة تحافظ على النمو الطبيعي وعلى مستويات طبيعية للحاثة الدرقية والهرمونات الدرقية.

#### قصور الدرق الشبائي

ينتج عادة عن التهاب درق مناعي ذاتي وتزداد الخطورة في الأطفال المصابين بمتلازمة داون أو تورنر أو بحال وجود اضطرابات مناعية ذاتية أخرى كالبهق أو التهاب المفاصل الشبائي أو الداء السكري وقد يحدث داء اديسون في بعض الحالات. المظاهر السريرية موضحة بالجدول. الحالة أكثر شيوعا في الاناث ويحدث تباطؤ النمو الطولي مع تأخر بالعمر العظمي. غالبا ما تتواجد السلعة الدرقية علما أنها قد تكون فيزيولوجية في فترة البلوغ.

الجدول: أعراض قصور الدرق الخلقي والمكتسب

الخلقي	المكتسب
غالبا لا عرضي ويكشف ببرامج المسح. عدا ذلك:	-الاناث أكثر من الذكور
-فشل نمو	-قصر قامة/فشل نمو
-مشاكل تغذية	-عدم تحمل البرد
-يرقان مديد	-جلد جاف
-امسك	-بطء قلب
-جلد شاحب وبارد وجاف	-شعر رقيق جاف
-ملامح وجهية خشنة	-العين شاحبة مع فقد شعر الحواجب
-بكاء خشن	-سلعة
-سلعة(نادرة)	-بطء ارتجاع المنعكسات
-فتق سرّة	-امسك
-تأخر تطور	-تأخر بلوغ
	-بدانة
	انزلاق مشاش الفخذ العلوية
	-تراجع الاداء المدرسي
	-صعوبات تعلم

وتوضح الصورة التالية الملامح السريرية لقصور درق خلقي غير معالج



### فرط نشاط الدرق

ينتج غالبا عن داء غريف المناعي الذاتي الناجم عن زيادة الغلوبولينات المناعية المحرزة للدرق -Thyroid-

**.Stimulating Immunoglobolines(TSIs)**

تتشابه الأعراض السريرية مع تلك المشاهدة في الكهول رغم أن العلامات العينية أقل شدة وغالبا مايشاهد في الاناث في العقد الأول من العمر. تكون مستويات T4 و/أو T3 مرتفعة مع تثبط في الحائة الدرقية .قد تكون أضداد البيروكسيوزوم ايجابية أيضا وهذا يزيد فرصة التراجع العفوي للانسمام الدرقي لكنها تؤدي في النهاية لقصور درق لذلك تسمى Hashitoxicosis. يوضح الجدول التالي أعراض فرط نشاط الدرق:

الأعراض العينية	الأعراض الجهازية
-جحوظ -شلل عيني -lid lag -lid retraction	-القلق وعدم الارتياح -زيادة الشهية -التعرق -الاسهال -فقد الوزن -تسارع النمو الطولي -تقدم العمر العظمي -رجفان -تسرع قلب مع ضغط عالي النبض -أطراف دافئة مع توسع وعائي -سلعة مع ضجة درقية -صعوبات تعلم, مشاكل سلوكية -ذهان

وتوضح الصورة التالية الجحوظ المشاهد في الداء العيني:



الخط الأول في العلاج دوائي ويشمل كاربيمازول أو بروبييل تيو يوراسيل الذي يتداخل في تركيب الهرمون الدرقي ويمكن في البداية اضافة حاصرات بيتا حتى زوال الأعراض كالقلق والرجفان وتسرع القلب. تتضمن التأثيرات الجانبية للأدوية نقص العدلات لذلك يجب فورا اجراء زرع دم بحال تطور ألم بلعوم مع حرارة عالية بعد فترة قليلة

من العلاج الدوائي. يعطى العلاج الدوائي لسنتين وهو يضبط الانسمام الدرقي لكن لا تتراجع العلامات العينية وتصل نسبة النكس بعد ايقاف العلاج الى 40-75% وهنا قد نلجأ لشوط علاجي ثاني أو نلجأ للجراحة على شكل استئصال درق تحت تام مما يؤدي لهجوع تام كما أن العلاج باليود المشع بسيط ولا يسبب سرطان ثانوي ويجب المتابعة اللاحقة لتطور قصور درق. قد يحدث فرط نشاط درق وليدي لأطفال الامهات المصابات بداء غريف بسبب عبور أضداد TSIs وهو يحتاج للعلاج لأنه اضطراب قاتل لكنه يزول عفويا مع الوقت.

### اضطرابات جارات الدرغ

يخرض هرمون جارات الدرغ PTH تشكل العظم عبر الخلايا المكونة للعظم OSTEOBLAST وعلى أية حال عندما تنخفض مستويات الكالسيوم في الدم يخرض هرمون جارات الدرغ ارتشاف العظم عبر OSTEOCLAST ويزيد القبط الكلوي للكلس كما يفعل استقلاب الفيتامين د لتحريض الأمعاء على امتصاص الكالسيوم.

تندر حالات قصور جارات الدرغ عند الأطفال وتسبب نقص كلس الدم مع ارتفاع في الفسفات بينما تكون الفسفاتاز القلوية طبيعية وهرمون جارات الدرغ منخفض بشدة. يسبب نقص كلس الدم تشنج عضلي ونفضات وصرير واسهال وهو مشكلة شائعة بالخدج كما يشاهد كعرض في حالات الخرع. تنتج حالات قصور جارات الدرغ عند الرضع عن عوز خلقي (متلازمة دي جورج) المترافقة مع غياب التيموس وخلل مناعي وعيوب قلبية مع تشوهات وجهية. أما في الأطفال الأكبر سنا فالسبب غالبا مناعي ذاتي وقد يترافق مع داء اديسون. يحدث في قصور جارات الدرغ الكاذب مقاومة في الأعضاء الهدف لعمل هرمون جارات الدرغ ونتج هذا الخلل عن طفرة في جزيئة الاشارة. تكون مستويات الكلس والفسفات غير طبيعية بينما يكون هرمون جارات الدرغ طبيعيا أو مرتفعا وتشمل الشذوذات الاخرى قصر القامة والبدانة وعقيدات تحت الجلد مع قصر السلامة الرابعة وصعوبة تعلم وقد يكون هناك نقص تنسج ميناء السن مع تكلسات قاعدة اللثة. قد يكون هناك ملامح شكلية لقصور جارات الدرغ الكاذب لكن مع مستويات طبيعية للكلس والفسفات وهرمون جارات الدرغ وتدعى الحالة قصور جارات الدرغ الكاذب الكاذب وقد يكون هناك قصة عائلية ايجابية لأحد الاضطرابين في نفس السلالة. يشمل علاج نقص كلس الدم العرضي الحاد التسريب الوريدي لغلوكونات الكالسيوم ويجب تمديد غلوكونات الكالسيوم 10% لأن الاعطاء المركز يسبب أذية شديدة للجلد. أما نقص الكلس المزمن فيعالج بالكلس الفموي مع جرعات عالية لمشابهات الفيتامين د مع تعديل الجرعات للحفاظ على كلس الدم بالحدود الدنيا للطبيعي. يجب الحرص على تجنب البيلة الكلسية لأنها قد تسبب كلاس كلوي كما يجب مراقبة كلس البول.

يسبب فرط نشاط جارات الدرق فرط كلس الدم الذي يسبب امسك وقمه ووسن وتأثيرات سلوكية اضافة للبول والسهاف. وقد يشاهد bony erosions في السلاميات على الصورة الشعاعية للرسغ. قد تترافق الحالة في الولدان وصغار الأطفال مع بعض الشذوذات الوراثية كمتلازمة ويليامز أما في الطفولة المتأخرة فالسبب غالبا أورام غدية فردية أو جزء من التنشؤ الغدي الصماوي العديد MEN. يعالج فرط كلس الدم الشديد بالاماهة والمدرات والبيسفوسفونات bisphosphonate.

### قصور قشر الكظر

يعتبر فرط التنسج الكظري الخلقى السبب الأكثر شيوعا لنقص الكورتيزون والستيرويدات المعدنية غير الخارجي أما داء أديسون في الطفولة فنادر وينتج عن حدثية مناعية ذاتية قد تترافق في بعض الأحيان مع اضطرابات غدية صماوية أخرى كالداء السكري وقصور الدرق وقصور جارات الدرق. من الأسباب الاخرى لقصور الكظر البدئي النزف أو الاحتشاء في فترة الوليد أو بعد انتان دم صاعق بالسحائيات كما يشاهد في حثل المادة البيضاء الكظري المرتبط بالجنس الذي يؤدي لاصابة عصبية استقلابية تنكسية. أما التدرن فقد أصبح نادرا كسبب لداء اديسون. قد يكون القصور الكظري أيضا ثانويا لقصور نخامي بسبب مرض نخامي وطائي أو تثبط بالمحور الوطائي النخامي الكظري بسبب المعالجة المديدة بالستيرويدات يتظاهر الأطفال غالبا بنوبة ضياع ملح مع هبوط ضغط و/أو نقص سكر دم وقد يحدث التجفاف بعد متلازمة شبيهة بالتهاب الأمعاء وقد لا يتم التشخيص حتى النوبة التالية أما الأطفال الأكبر فيسيطر التعب والتصبغات على الأعراض. يوضح الجدول التالي أعراض قصور قشر الكظر

القصور الكظري المزمن	القصور الكظري الحاد
-اقياء	-نقص صوديوم
-وسن	-فرط بوتاسيوم
-تصبغات لاسيما اللثة والندبات	-نقص سكر دم
-فشل نمو	-تجفاف
	-هبوط ضغط
	-وهط دوري

توضح الصورة التالية التصبغات في مرضى القصور الكظري البدئي:



يتم التشخيص باثبات وجود نقص صوديوم وفرط بوتاسيوم الدم مع حمض استقلابي ونقص سكر الدم. يكون كورتيزول المصل منخفضا مع ارتفاع في الحائة الكظرية ACTH باستثناء القصور النخامي. عند الشك يجرى اختبار السيناكتين حيث يفشل الكورتيزول في الارتفاع سواء في القصور البدئي أو الوطائي النخامي المديد. تحتاج النوبة الكظرية للعلاج بالمشفى مع محاليل ملحية وسكرية وهيدروكورتيزون وريدي. أما العلاج المديد فيتم باعاضة الستيروئيدات القشرية والمعدنية مع مضاعفة الجرعات بمحالات المرض أو قبل الجراحة ويجب تعليم الأهل اعطاء الهيدروكورتيزون العضلي في الحالات الاسعافية.

#### متلازمة كوشنغ

غالبا ماتكون زيادة الستيروئيدات القشرية تأثيرا جانبيا للعلاج المديد بالستيروئيدات سواء وريدية أو فموية أو في حالات نادرة انشاقية أو أنفية أو موضعية. تعتبر الستيروئيدات مثبتات قوية للنمو ويقود العلاج المديد بجرعات عالية لقصر قامة وتخلخل عظم ومن الممكن انقاص هذه التأثيرات باعطاء الستيروئيدات صباحا وبأيام متناوبة. أما الأسباب الأخرى لزيادة الستيروئيدات القشرية فنادرة وقد تكون معتمدة على الحائة الكظرية ACTH كالورم الغدي النخامي في الأطفال الأكبر أو افراز متبند للحائة الكظرية (أورام مفرزة) وهذه لاتشاهد عادة بالأطفال. أما الأسباب غير المعتمدة على ACTH فتننتج عن المعالجة بالستيروئيدات أو ورم كظري سليم أو خبيث و يترافق مع علامات استرجال.

يجب الشك بمتلازمة كوشنغ في حالات البدانة عند الأطفال وتتميز عن البدانة الأساسية الناجمة عن زيادة الوارد الغذائي بوجود قصر القامة في متلازمة كوشنغ. يعتبر فقد نظم الافراز اليومي للكورتيزون (مرتفع صباحا ومنخفض منتصف الليل) من العلامات المبكرة المميزة لمتلازمة كوشنغ حيث يبقى مرتفعا أيضا في منتصف الليل كما يكون الكورتيزول الحر في بول 24 ساعة عاليا أيضا مع الفشل في تثبيط كورتيزول الدم الساعة 9 صباحا بعد اعطاء

الديكساميتازون. تكون الأورام الكظرية عادة احادية الجانب وتعالج باستئصال الكظر مع المعالجة الشعاعية أما الأورام النخامية فتعالج بالاستئصال عبر الوتدي.  
يوضح الجدول التالي الملامح السريرية لمتلازمة كوشنغ:

الملامح السريرية لمتلازمة كوشنغ:
- فشل نمو/قصر قامة
- بدانة وجهية وجذعية
- احمرار وجنتين
- شعرانية
- تشققات ارجوانية
- فرط توتر شرياني
- bruising
- عدم تحمل الكربوهيدرات
- ضياع و ضعف عضلي
- تلين عظام
- مشاكل نفسية

وتوضح الصورة التالية الملامح الوجهية لمتلازمة كوشنغ عند طفل يعالج بالستيروئيدات بسبب عسرة تنسج قصبي  
رئوي تالية للخداج:

