

โรคต่อมไร้ท่อ ที่พบบ่อยในเด็กและวัยรุ่น

Common Endocrine Problems
in Children and Adolescents

EP. 2



รศ.ดร.นพ.วิจิต
พญ.ฉันท์สุดา

สุพรศิลป์ชัย
พงศ์พันธุ์ผู้ภักดี

รศ.พญ.ธนินี
นพ.คมศักดิ์

สหกิจรุ่งเรือง
ศรีลัญฉกร

สาขาต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

Content



บทที่ 1	ความผิดปกติของต่อมหมวกไต (Adrenal disorders)	4
	ต่อมหมวกไตทำงานน้อยกว่าปกติ (Adrenocortical hypofunction)	7
	ต่อมหมวกไตทำงานมากกว่าปกติ (Adrenocortical hyperfunction)	17
บทที่ 2	โรคเบาจืด (Diabetes Insipidus)	22
บทที่ 3	ภาวะน้ำตาลต่ำในเลือด (Hypoglycemia)	40
บทที่ 4	ความผิดปกติของต่อมเพศ (Disorders of sex development, DSD)	58
บทที่ 5	การดูแลผู้ป่วยต่อมไร้ท่อระยะเปลี่ยนผ่าน (Transition care of patients with endocrine problems)	68

บทที่ 6

ยาที่ใช้บ่อยในระบบต่อมไร้ท่อ

(Common medications in endocrinology)

80

บทที่ 7

การทดสอบฮอร์โมน

(Hormone test)

86

ต่อมใต้สมองส่วนหน้า

(Anterior pituitary hormones)

86

ต่อมใต้สมองส่วนหลัง

(Posterior pituitary hormones)

94

ฮอร์โมนจากต่อมหมวกไต

(Adrenal hormones)

96

ฮอร์โมนที่ควบคุมการเข้าสู่วัยเจริญพันธุ์

(Puberty)

110

การทดสอบการทำงานของต่อมไทรอยด์

(Thyroid hormones)

115

ตับอ่อนและฮอร์โมนที่ควบคุมระดับน้ำตาลในเลือด

(Pancreas/glucose control)

123

แคลเซียม, พาราไทรอยด์ และวิตามินดี

(Calcium, parathyroid, vitamin D)

128



บทที่ 1

ความผิดปกติของต่อมหมวกไต (Adrenal disorders)



อนันต์ สหกิจรุ่งเรือง

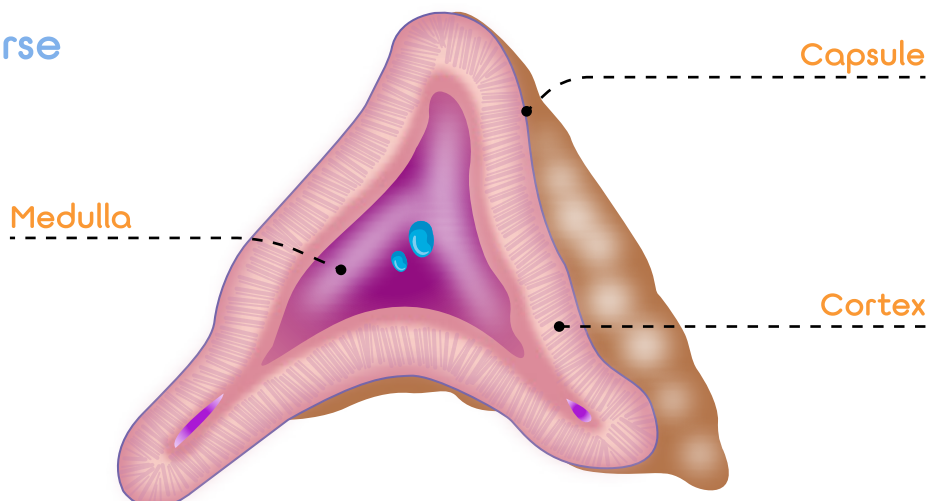
คำนำ

โรคที่เกิดจากความผิดปกติของต่อมหมวกไตในเด็กที่พบบ่อยได้แก่โรคของต่อมหมวกไตชั้นนอก (adrenal cortex) ซึ่งทำให้เกิดภาวะ adrenal insufficiency (AI) การศึกษาในผู้ใหญ่พบความชุกของภาวะ primary adrenal insufficiency หรือ Addison's disease ประมาณ 90-140 รายต่อประชากร 1 ล้านคน¹ ซึ่งในเด็กเชื่อว่ามีความชุกของภาวะนี้น้อยกว่าผู้ใหญ่ การศึกษาในเด็กพบว่าสาเหตุของ primary AI ที่พบบ่อยที่สุด (ร้อยละ 50-80) ได้แก่ congenital adrenal hyperplasia (CAH)²⁻⁴ ซึ่งเป็นภาวะฉุกเฉินซึ่งต้องการการรักษาที่ถูกต้องอย่างรีบด่วน ในบทความนี้จะทบทวนเรื่อง adrenal steroidogenesis, สาเหตุรวมถึง molecular basis ของ AI, อาการและอาการแสดง, แนวทางการวินิจฉัย, การรักษาและการติดตามภาวะ adrenal insufficiency ในกลุ่มประชากรเด็กและวัยรุ่นเป็นหลัก

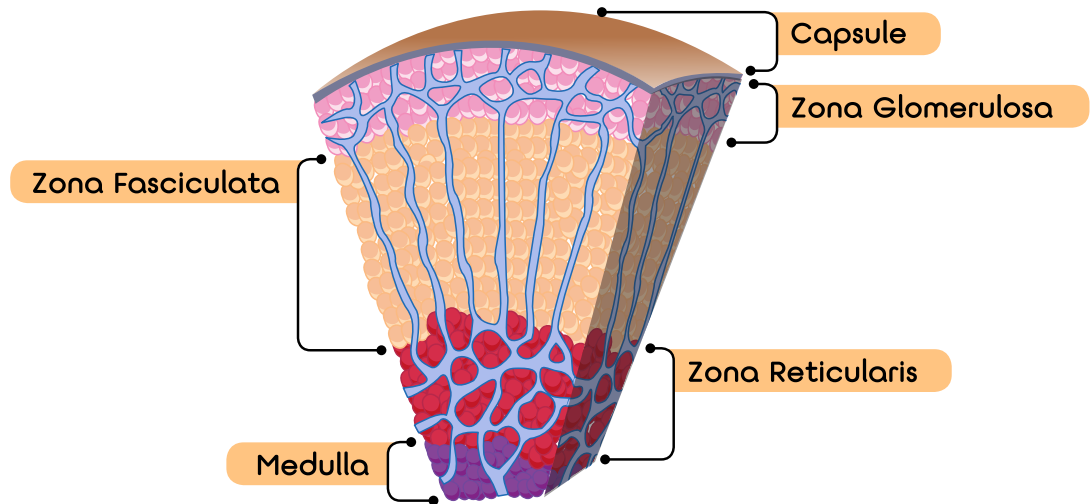
กายวิภาคและสรีรวิทยาของต่อมหมวกไต (Anatomy and physiology of the adrenal glands)

ต่อมหมวกไตเจริญพัฒนามาจากเนื้อเยื่อซึ่งแตกต่างกัน 2 ชนิดโดยต่อมหมวกไตชั้นใน (adrenal medulla) นั้นเจริญมาจาก neural crest tissue และพัฒนาเป็น chromaffin cells ทำหน้าที่ผลิต catecholamines สำหรับต่อมหมวกไตชั้นนอก (adrenal cortex) เจริญมาจาก intermediate mesoderm ค่อยๆ เจริญพัฒนาโดยอาศัย transcription factors หลายๆ ตัวทำให้มีการเจริญเป็นชั้นต่างๆและทำหน้าที่ในการผลิต steroid hormones ที่สำคัญ 3 กลุ่ม ได้แก่ mineralocorticoids, glucocorticoids และ sex steroids ต่อมหมวกไตชั้นนอกประกอบด้วยชั้นต่างๆ 3 ชั้น มีการสร้าง steroid hormone ที่ต่างกันดังนี้⁵

Transverse Section



Microscopic Section



1. Zona glomerulosa เป็นส่วนประกอบประมาณ 15% ของต่อมหมวกไตชั้นนอก อยู่ชั้นนอกสุดติดกับเปลือกหุ้มต่อมหมวกไต สร้างฮอร์โมน mineralocorticoid ที่สำคัญคือ aldosterone มีหน้าที่ในการปรับสมดุลของระดับโซเดียมและโพแทสเซียมในเลือด การทำงานอยู่ภายใต้การควบคุมของระบบ renin-angiotensin และ potassium feedback loop ภาวะ hyponatremia, hyperkalemia, hypovolemia จะกระตุ้นการหลั่งของ angiotensin II และกระตุ้นให้มีการสร้าง aldosterone เพิ่มขึ้น ซึ่งจะออกฤทธิ์ที่บริเวณ collecting ducts ของไตโดยเพิ่มการดูดกลับโซเดียมและขับโพแทสเซียมออกทางปัสสาวะ
2. Zona fasciculata คือชั้นกลาง เป็นส่วนประกอบประมาณ 75% ของต่อมหมวกไตชั้นนอก ทำหน้าที่สร้างฮอร์โมน glucocorticoids ในรูปของ cortisol และ corticosterone การหลั่งของฮอร์โมนถูกควบคุมโดยกลไก feedback จาก hypothalamic-pituitary-adrenal (HPA) axis โดยผ่านทาง corticotropin releasing hormone (CRH) จากไฮโปทาลามัส และ adrenocorticotrophic hormone (ACTH) จากต่อมพิทูอิทารี ซึ่งเป็นฮอร์โมนสำคัญในการควบคุมการสังเคราะห์ cortisol ซึ่งมีผลโดยรวมในการเพิ่มระดับน้ำตาลในเลือดโดยผ่านขบวนการ gluconeogenesis ที่ตับและมีผลต้านฤทธิ์ของฮอร์โมน insulin ทำให้ลดการนำกลูโคสเข้าเซลล์นอกจากนี้ยังมีผลกระตุ้นการสลายไขมัน (lipolysis) และโปรตีน (proteolysis) ซึ่งเป็นแหล่งสำคัญของสารตั้งต้นในขบวนการ gluconeogenesis ที่ตับ ฮอร์โมน cortisol ยังมีผลต่อการรักษาความดันโลหิตให้ปกติจากหลายๆ กลไก โดยทำงานร่วมกับ catecholamines, angiotensin II, arginine-vasopressin (AVP) ในการเพิ่มการบีบตัวของหลอดเลือด (vascular tone) รวมทั้งการบีบตัวของหัวใจ (cardiac contractility)
3. Zona reticularis เป็นชั้นในสุด เป็นส่วนประกอบประมาณ 10% ของต่อมหมวกไตชั้นนอก จะเจริญพัฒนาเห็นชัดหลังอายุ 2 ปีไปแล้ว ชั้นนี้ทำหน้าที่สร้าง androgen precursors ชนิด dehydroepiandrosterone (DHEA) และ androstenedione เป็นหลัก กลไกควบคุมการหลั่งส่วนหนึ่งขึ้นกับ ACTH อีกส่วนหนึ่งขึ้นกับกลไกซึ่งยังไม่ทราบแน่ชัด ปริมาณของ androgens จากต่อมหมวกไตจะมีปริมาณเพิ่มขึ้นชัดเจนตอนอายุประมาณ 7-8 ปีทั้งในเด็กชายและหญิง เรียกระยะนี้ว่า adrenarche และจะเพิ่มขึ้นอย่างมากในช่วงวัยรุ่นหน้าที่สำคัญของ adrenal androgens เหล่านี้คือการพัฒนาของขนบริเวณรักแร้และอวัยวะเพศ