

**Endokrīno slimību agrīna diagnostika bērniem –
dzimumnobriešanas traucējumi.
Klīniskais ceļš**

Autori: Asoc. prof. Iveta Dzīvīte Krišāne

Dr. Ināra Kirillova

Dr. Jurgita Gailite

Dr. Una Lauga – Tuņina

I. Pamatinformācija

Šis klīniskais ceļš ir strukturēts multidisciplinārs veselības aprūpes organizēšanas plāns bērniem ar dzimumnobriešanas traucējumiem. Tas satur definētus mērķus, darbību pēctecību un sadarbības koordināciju starp dažāda līmeņa veselības aprūpes speciālistiem, ārstniecības iestādēm, bērnu vecākiem, kā arī diagnostikas, ārstēšanas, pacientu stacionēšanas indikācijas.

Informācija par dzimumnobriešanu.

Pubertāte (dzimumnobriešana) ir vairāku savstarpēji saistītu procesu norise bērna un pusaudža organismā, kas ietver hormonu sekrēcijas izmaiņas, fiziskās un psiholoģiskās attīstības aspektus, kas ietekmē sievišķo un vīrišķo sekundāru dzimum pazīmju attīstību un raksturīgu uzvedību.

Traucēts pubertātes laiks var negatīvi ietekmēt bērna fizisko un psihoemocionālo labsajūtu, ko var izraisīt gan labdabīgi, gan patoloģiskie cēloņi. Ārstiem būtu svarīgi atpazīt un izprast, kuri pubertātes traucējumi prasa tikai rūpīgu pacienta novērošanu, un kuri traucējumi liecina par patoloģiju, kurai ir nepieciešama ārstēšana.

Pubertātes traucējumu un patoloģijas klasifikācija:

Priekšlaicīga pubertāte;

Aizkavēta pubertāte;

Ieilgusi pubertāte;

Labdabīgie agrīnas dzimumnobriešanas varianti.

Priekšlaicīga pubertāte - ja sekundārās dzimum pazīmes meitenei sāk attīstīties pirms **astoņu** gadu, bet zēnam pirms **deviņu** gadu vecuma. Bez sekundārām dzimum pazīmēm tiek konstatēta arī paātrināta augšana un agrīna augšanas zonu slēgšanās, kas nosaka mazu augumu pieaugušo vecumā.

Aizkavēta pubertāte - ja nav nekādu sekundāru dzimum pazīmju meitenēm līdz **trīspadsmit** gadu vecumam un **piecpadsmit** gados nav mēnešreizes – *primāra amenoreja*, bet zēniem līdz **četrpadsmit** gadu vecumam nav nekādu sekundāro dzimum pazīmju. Aizkavēto pubertāti nosaka samazināta gonādu funkcija, kas izpaužas ar pre-pubertātes hormonu līmeņiem, kas nosaka bērnu slikto pašsajūtu, ietekmē kaulu blīvumu un veicina agrīnas osteoporozes attīstību, ka arī ietekmē fertilitāti.

Par ieilgušo pubertāti var runāt, ja pubertāte sākusies fizioloģiski, bet piecu gadu laikā nenotiek pilna dzimumnobriešana. Iemesli var būt tādi paši ka aizkavētai pubertātei. Tāpēc svarīgi bērniem un pusaudžiem novērot dzimumnobriešanas procesu un katru gadu novērtēt sekundāru dzimum pazīmju attīstību, lai laicīgi pamanītu traucējumus un meklētu, kā arī precizētu iespējamus cēloņus.

Fizioloģiskie (labdabīgie) agrīnas dzimumnobriešanas varianti ir vairāki: priekšlaicīga thelarche, priekšlaicīga pubarche, adrenarche, pirmspubertātes vagināla asiņošana. Visi augstāk minēti priekšlaicīgas dzimumnobriešanas varianti tiek uzskatīti par labdabīgiem, kas neprasa specifisku terapiju, bet rūpīgu novērošanu, lai vajadzības

gadījuma veiktu papildus izmeklēšanu un precizētu progresējošas dzimumnobriešanas cēloņus.

II. Klīniskais ceļš

1. Ģimenes ārsti, pediatri vai citu pediatrijas subspecialitāšu ārsti izvērtē sūdzības, anamnēzes datus, sekundārās dzimumpazīmes un veic skrīninga izmeklējumus

Ģimenes ārsts regulāri veic:

- Antropometrisku parametru kontroli vismaz 1 reizi gadā;
- Sekundāru dzimumpazīmju novērtēšanu vismaz 1 reizi gadā;

Ja pacientam tiek konstatēta fizioloģiski noritoša dzimumnobriešana pacients turpina novēroties pie ģimenes ārsta.

- Konstatējot izmaiņas, uzsāk skrīninga izmeklējumus un nosūta pie bērnu endokrinologa. Visi skrīninga izmeklējumi un konsultantu vizītes tiek apmaksāti no valsts budžeta līdzekļiem.

Ja bērnu konsultē pediatrs vai pediatrijas subspecialitātes ārsts, konsultācijas laikā ieteicams arī novērtēt augumu, svaru, KMI un sekundārās dzimumpazīmes.

Sūdzības un anamnēze:

- Saistībā ar pubertātes traucējumiem svarīgi uzzināt par šādu simptomu sākumu un progresēšanu:
 - pastiprināta svīšana,
 - acne,
 - krūšu vai sēklinieku palielināšanās,
 - kaunuma un padušu apmatojums,
 - asiņošana,
 - augšanas temps,
 - karstuma intolerance,
 - tremors,
 - garastāvokļa izmaiņas,
 - vēdera sāpes,
 - svara zudums,
 - galaktorēja.
- Svarīgi jautāt par medikamentu lietošanu pašlaik vai iepriekš, ieskaitot ķīmijterapiju, starošanu vai eksogēnu dzimumsteroidu lietošanu.
- Neiroloģisko simptomu klātbūtne var liecināt par intrakraniālo patoloģiju, tāpēc būtu jājautā par galvas sāpēm, redzes traucējumiem, traumu anamnēzē utt.
- Domājot par aizkavētas pubertātes cēloņiem svarīgi jautāt par hroniskām slimībām (celiakija, bronhiāla astma, cukura diabēts, vairogdziedzera slimības, iekaisīgas zarnu slimības utt.), ēšanas paradumiem, fizisko slodzi, psihosociāliem aspektiem, kaitīgiem ieradumiem, ožas traucējumiem, kriptorchidismu anamnēzē.
- Vērtējot iespējamu konstitucionāli aizkavētu pubertāti būtiski ievākt ģimenes anamnēzi – vecāku augumi, menstruāciju sākums mātei, augšanas un dzimumnobriešanas vecums tēvam.

Sekundāro dzimumpazīmju novērtēšana:

Gan meitenēm, gan zēniem dzimumnobriešana tiek vērtēta pēc Tanner skalas: Izvērtēts kaunuma apmatojums – pubarche un krūšu dziedzeru palielināšanos – thelarche meitenēm (skat. Pielikums nr. 1), bet zēniem sēklinieku tilpums un dzimumorgānu palielināšanos – gonadarche (skat. Pielikums nr. 2) vērtējami no 1 līdz 5 ballu sistēmā.

Sēklinieku tilpums zēniem tiek vērtēts palpācijas veidā, izmantojot Pradera orhidometru (skat. Pielikums nr. 3). Orhidometrija – salīdzinoša sēklinieku palpācija ar orhidometra tilpuma etaloniem, atrodot vienādo tilpumu.

Sekundāru dzimuma pazīmju dokumentēšanu veic pēc apzīmējuma: Ax 0-2, P 0-5, Ma 0-5, Me 0-2, T dx/sin (ml).

Ārējo dzimumorgānu attīstības un pareizas izveidošanās novērtēšana;

Meitenēm jautāt par mēnešreizēm – vecums, regularitāte, cikla ilgums, asiņošanas ilgums. Zēniem jautāt par pollūcijām;

Sistēmu izmeklēšana:

Kardiovaskulārā sistēma: cianoze, sirds trokšņi, arteriālais asinsspiediens, perifērais pulss;

Respiratorā sistēma: auskultatīvu trokšņi virs plaušām, elpošanas grūtības, tahipnoja;

Gastrointestinālais trakts: vēdera palpācija, aknas, liesa, dzelte, čūlas mutes dobumā;

Endokrīnā sistēma: vairogdziedzera palpācija, strijas, ādas un gļotādu pigmentācija;

CNS: redze, kraniālie nervi, perifērā jušana, refleksi, muskuļu spēks.

Dismorfijas simptomu izvērtēšana.

Skrīninga izmeklējumi:

LH, FSH, estradiols (meitenēm), testosterons (zēniem), prolaktīns, tireotropais hormons.

Meitenēm izvērtējot indikācijas, jāapsver ginekologa konsultācijas nepieciešamība, lai veiktu ginekoloģisko apskati un USG mazajam iegurnim. Ginekologa konsultācijai indikācijas būtu priekšlaicīga asiņošana, aizdomās par perifēras priekšlaicīgas pubertātes cēloņiem, amenorēja, citi mēnešreižu traucējumi, virilizācija, pusaudžu grūtniecība utt.

2. Endokrinologa konsultācija

Indikācijas bērnu endokrinologa plānveida konsultācijai:

1. Priekšlaicīga pubertāte

- a. Sekundāro dzimumpazīmju attīstība meitenēm pirms 8 gadu vecuma,
- b. Sekundāro dzimumpazīmju attīstība zēniem pirms 9 gadu vecuma.

It īpaši pievēršot uzmanību ar agrīnu nobriešanu saistītam sūdzībām par galvas sāpēm, redzes traucējumiem, krampju sindromu un ļoti strauju pazīmju attīstību.

Predispozīcijas faktori – neurofibromatoze, apstarošana anamnēzē, audzēji anamnēzē.

2. Aizkavēta pubertāte

- a. Meitenēm nav sekundāro dzimumpazīmju pēc 13 gadu vecuma un piecpadsmit gados nav mēnešreizes,
- b. Zēniem nav sekundāro dzimumpazīmju pēc 14 gadu vecuma.

3. Ieilgusi pubertāte

- a. Ja dzimumnobriešanas process sācies fizioloģiski, bet 5 gadu laikā netiek sasniegta pilnīga dzimumnobriešana.

Indikācijas bērnu endokrinologa steidzamai konsultācijai:

Ģimenes ārsts var nosūtīt pacientu uz bērnu endokrinologa konsultāciju steidzama kārtā, ja izvērtējot sūdzības, anamnēzi, bērnu vecumu, simptomus un objektīvo atradni ir aizdomas par organiskas etioloģijas dzimumnobriešanas traucējumiem, ka arī citos retos dzimumnobriešanas traucējumu gadījumos.

Bērnu endokrinologa konsultācijas laikā veic:

Anamnēzes datu iegūšana un izvērtēšana.

Antropometriskie rādītāji (auksoloģija):

auguma, svara, ķermeņa masas indeksa novērtējums pēc vecuma un dzimuma augšanas līknēs;

augšanas ātrums;

mērķa auguma aprēķināšana.

Dzimumnobriešanas novērtēšana pēc Tannera skalas:

Kaunuma apmatojums – pubarche un krūšu dziedzeru palielināšanos – thelarche meitenēm (skat. Tabula nr.1), bet zēniem sēklinieku tilpums un dzimumorgānu palielināšanos – gonadarche (skat. Tabula nr.2) vērtējami no 1 līdz 5 ballu sistēmā. Sēklinieku tilpums zēniem tiek vērtēts palpācijas veidā, izmantojot Pradera orhidometru (skat. 1. attēlu). Orhidometrija – salīdzinoša sēklinieku palpācija ar orhidometra tilpuma etaloniem, atrodot vienādo tilpumu.

Sekundāru dzimum pazīmju dokumentēšanu veic pēc apzīmējuma: Ax 0-2, P 0-5, Ma 0-5, Me 0-2, T dx/sin (ml).

Ārējo dzimumorgānu attīstības un pareizas izveidošanās novērtēšana;

Meitenēm jautāt par mēnešreizēm – vecums, regularitāte, cikla ilgums, asiņošanas ilgums. Zēniem jautāt par pollūcijām;

Sistēmu izmeklēšana:

Kardiovaskulārā sistēma: cianoze, sirds trokšņi, arteriālais asinsspiediens, perifērais pulss;

Respiratorā sistēma: auskultatīvu trokšņi virs plaušām, elpošanas grūtības, tahipnoja;

Gastrointestinālais trakts: vēdera palpācija, aknas, liesa, dzelte, čūlas mutes dobumā;

Endokrīnā sistēma: vairogdziedzera palpācija, strijas, ādas un gļotādu pigmentācija;

CNS: redze, kranīālie nervi, perifērā jušana, refleksi, muskuļu spēks.

Dismorfijas simptomu izvērtēšana.

Izmeklējumi:

Ģimenes ārsta, ambulatorajā etapā veikto pubertātes traucējumu skrīninga izmeklējumu novērtējums.

Ja nav veikti skrīninga izmeklējumi, tad veic:

LH, FSH, estradiols (meitenēm), testosterons (zēniem), prolaktīns, tireotropais hormons;

Ja ir virilizācijas simptomi tad, tiek veikti 17-OHP (maksas izmeklējums), DHEAS, androstendiona, testosterona, kortizola, AKTH izmeklējumi.

Individuāli apsverami izmeklējumi – K, Na, renīns (maksas izmeklējums), IGF-1 (maksas izmeklējums), beta brīvais - HCG, kariotips.

Neendokrīnu hronisku slimību diagnostiskie testi bērniem ar aizkavēto pubertāti.

Attēlagnostika:

Rentgenoloģiskais kaulu vecums,

Apsverami individuāli pēc indikācijām: sēklinieku US (zēniem), US izmeklēšana vēdera dobuma orgāniem, datortomogrāfija virsnierēm, MRI galvai.

Bērnu un pusaudžu ginekologa konsultācija un USG izmeklējums mazā iegurņa orgāniem meitenēm, ja nav veikta pirms speciālista konsultācijas.

Specifiski hormonālie testi:

Tiek veikti tikai bērnu endokrinologa uzraudzībā endokrinoloģijas nodaļās vai dienas stacionārā.

Stacionēšanas indikācijas:

Tikai retos gadījumos, bērns var tikt stacionēts diagnozes precizēšanai, papildus izmeklēšanai un ārstēšanai stacionārā.

Rīcība dienas stacionārā:

Bērns tiek stacionēts endokrīnu hormonālu testu veikšanai, endokrinologa uzraudzībā un ja nav veikti izmeklējumi ambulatorā etapā.

3. Informācija vecākiem

Meiteņu un zēnu dzimumnobriešana ir process, kad meitene nobriest par sievieti, bet zēns par vīrieti. Šis process ilgst dažus gadus, kad tiek novērotas ķermeņa nobriešanas izmaiņas, hormonu sekrēcijas izmaiņas, rakstura un uzvedības izmaiņas, ka arī seksualitātes un dzimumidentitātes process.

Meitenes nobriest nedaudz ātrāk par zēniem un tas ir pilnīgi normāli un fizioloģiski. Meitenēm pirmajām dzimumnobriešanas pazīmēm jābūt no 8 līdz 13 gadu vecumam, kad palielinās krūšu dziedzeri, padušu un kaunuma rajona apmatojums un mēnešreizēm jāsākas 10-16 gadu vecumā, vidēji Latvija mēnešreizes meitenēm sakās 12-13 gadu vecumā.

Zēniem dzimumnobriešanas pazīmēm jāsākas 9-14 gadu vecumā, kad palielinās sēklinieku tilpums, dzimumlocekļa augšana, padušu un kaunuma rajona apmatojums. Novērojot un, salīdzinot bērnu nobriešanas procesu, var secināt, ka tas notiek ļoti atšķirīgi un individuāli. Piemēram, dažās meitenes 12-13 gadu vecumā izskatās ļoti nobriedušas, bet citām meitenēm dzimumnobriešana ir tikko sākusies. Individuāli nobriest arī zēni.

Nobriešanu ietekmē daudzi faktori, ne tikai ģenētiski – vēlīna nobriešana vecākiem, bet arī citi faktori, ka, piemēram, uzturs, fiziskā slodze, stress, kaitīgi ieradumi, hroniskās slimības utt. Atšķirības dzimumnobriešanas laikā ir pilnīgi normāli, un par to satraukties nevajadzētu. Tad kad noslēdzas nobriešanas process var teikt, kad noslēdzas pusaudža periods un sākas pieauguša cilvēka periods.

Galvenie dzimumnobriešanas traucējumi ir priekšlaicīga pubertāte, kad meitenēm nobriešana sākas pirms 8 gadu vecuma, bet zēniem pirms 9 gadu vecuma. Aizkavēta pubertāte, kad nav nobriešanas pazīmju meitenēm līdz 13 gadu vecumam un mēnešreizes nav sākušas līdz 15 gadiem, bet zēniem nav nobriešanas pazīmju līdz 14 gadu vecumam. Ieilgusi pubertāte, kad dzimumnobriešanas process sācies netraucēti, bet turpmāk apstājas un/vai, neprogresē līdz pilnīgai nobriešanai.

Par dzimumnobriešanas procesu galvenokārt atbildīgi divi endokrīnie dziedzeri – hipofīze un hipotalāmus. Taču dzimumnobriešanā piedalās arī citie endokrīnie dziedzeri – olnīcas (meitenēm), sēklinieki (zēniem), virsnieres, vairogdziedzeris. Jebkura dziedzera traucējumi var radīt dzimumnobriešanas slimības un patoloģiju.

Profilaktiskām apskatēm pie ģimenes ārsta jābūt regulāram, vis maz 1-2 reizēm gadā lai novērtētu bērna augšanas un nobriešanas dinamiku. Ja ir aizdomas par dzimumnobriešanas traucējumiem, nepieciešams vērsties pie ģimenes ārsta, lai izvērtētu sūdzības, veiktu apskati un uzsāktu izmeklēšanu traucējumu gadījumā, ka arī nosūtītu pie bērnu endokrinologa turpmākai diagnozes precizēšanai, izmeklēšanai un nepieciešamības gadījumā ārstēšanai. Meitenes dažreiz tiek nosūtītas pie bērnu ginekologa.

Ja bērnam tiek konstatēti dzimumnobriešanas traucējumi, kas prasa ārstēšanu, bērns atrodas bērnu endokrinologa dinamiskā novērošana.