

МОНГОЛ УЛСЫН БОЛОВСРОЛ СОЁЛ ШИНЖЛЭХ УХААНЫ ЯАМ
АНАГААХЫН ШИНЖЛЭХ УХААНЫ ҮНДЭСНИЙ ИХ СУРГУУЛЬ

Гар бичмэлийн эрхтэй ©

ХҮРЭЛБААТАР НАРАНЧИМЭГ

**ТӨРӨЛХИЙН АДРЕНОГЕНИТАЛЬ ХАМШИНЖ, ЭМНЭЛЗҮЙН
ХЭЛБЭР, ЭРТ ИЛРЭХ ШИНЖҮҮДИЙГ ТОДОРХОЙЛСОН НЬ**

Е720400-Эмнэлзүйн шинжлэх ухаан
(Хүүхдийн анагаах ухаан)

Анагаах Ухааны магистрын зэрэг горилсон нэг сэдэвт бүтээл

Улаанбаатар хот
2015 он

МОНГОЛ УЛСЫН БОЛОВСРОЛ СОЁЛ ШИНЖЛЭХ УХААНЫ ЯАМ
АНАГААХЫН ШИНЖЛЭХ УХААНЫ ҮНДЭСНИЙ ИХ СУРГУУЛЬ

ХҮРЭЛБААТАР НАРАНЧИМЭГ

**ТӨРӨЛХИЙН АДРЕНОГЕНИТАЛЬ ХАМШИНЖ, ЭМНЭЛЗҮЙН
ХЭЛБЭР, ЭРТ ИЛРЭХ ШИНЖҮҮДИЙГ ТОДОРХОЙЛСОН НЬ**

Эрдэм шинжилгээний ажлын удирдагч:

АУ-ы доктор, дэд профессор Г.Эрдэнэтуяа

Эрдэм шинжилгээний ажлын шүүмжлэгч:

АУ-ы доктор Б.Баясгалантай

Улаанбаатар хот

2015 он

ТОВЧ ХУРААНГУЙ

Төрөлхийн адреногениталь хамшинж, эмнэлзүйн хэлбэр, эрт илрэх шинжүүдийг тодорхойлсон нь

Үндэслэл:

Төрөлхийн адреногениталь хамшинж нь бөөрний дээд булчирхайн эсгэгийн төрөлхийн дутагдлаас үүсдэг удамшлын өвчин юм. Дэлхийн олон оронд тохиолдол янз бүр байдаг. Дотоод шүүрлийн булчирхайн эмгэг судлалын кабинетад 18 хүүхэд хянагдаж, нярайн эмгэг судлалын тасагт жил бүр 1-2 өвчтөн оношлогдож байгаа нь уг өвчин цөөнгүй тохиолддог болохыг харуулж байна.

Судалгааны ажлын зорилго:

Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн тохиолдол, эмнэлзүйн хэлбэр, эрт илрэх шинжүүдийг тодорхойлох

Судалгааны материал ба арга зүй:

Түүврийн хэмжээг нийт амьд төрөлтийн 10% байхаар тооцож, тохиолдлыг илрүүлэхдээ ажиглалтын судалгааны тохиолдлын цуврал төрлийг сонгож, эмнэлзүйн хэлбэр, эрт илрэх шинжүүдийг ретроспектив судалгааны аргаар тус тус хийлээ. Судалгаанд I, II, III Амаржих газар, ЭХЭМҮТ-ийн ЭБЭЭ хамрагдсан. Илрүүлэг сорилд 17-ОНР>30nmol/l гарсан тохиолдолд нярайг дахин дуудаж, үзлэг шинжилгээг хийсэн.

Үр дүн:

2012 оны 8 сарын 1-с 2013 оны 6 сарын 1 хүртэлх 10 сарын хугацаанд 2957 хүүхдийн цусны дээж ирснээс 1 хүүхдэд уг эмгэг оношлогдож, тохиолдлын тоо 1:2957 байв. 13 хүүхдэд сонгомол, 6 хүүхдэд сонгомол бус хэлбэр оношлогдсон. Хяналтанд байгаа нийт хүүхдийн дунд 68.4% өсөлт хурдсах, төрөх үед гадна бэлгэ эрхтэн, хэлүү том байх, нөсөөжилт их байх, 57.9% бэлгэ эрхтэнд үс ургах, 42.1% булчингийн хөгжил түргэсэх зэрэг шинжүүд илэрсэн.

Дүгнэлт:

Улаанбаатар хотын хэмжээнд тохиолдлын тоо 1:2957, энгийн эрших хэлбэр давамгайлж байна. Эмнэлзүйд өсөлт хурдсах (68.4%), төрөх үед гадна бэлгэ эрхтэн өөрчлөлттэй (68.4%), бэлгэ эрхтэнд үс ургах (57.9%) шинжүүд илэрсэн.

Түлхүүр үг: Төрөлхийн адреногениталь хамшинж, тохиолдол, эмнэлзүйн хэлбэр, эрт илрэх шинж, 17-ОНР

Abstract

The identification of incidence, clinical presentation and early signs of congenital adrenal hyperplasia

Background:

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is an autosomal recessive disease caused by inborn deficiency of adrenal gland enzymes. The prevalence rate can be different from country to country. The fact that 18 children has been followed-up by pediatric endocrinologist and 1-2 new cases have been newly diagnosed in neonatology department each year suggests that the congenital adrenal hyperplasia does occur in not few cases.

Study objective:

To identify the incidence, the clinical presentation and the signs for early diagnosis of congenital adrenal hyperplasia.

Materials and methods:

To identify the incidence we used the observational method of case-study series calculating it would be 10% of live births. The retrospective analysis method was used to define the clinical presentation and the early signs of congenital adrenal hyperplasia. The Maternity houses I, II, III and The Obstetrics and Gynecology hospital of National Center for Maternal and Child Health were involved in the study. When 17-OHP level in screening test was elevated above 30nmol/l, the newborn was undergoing the clinical examination and additional tests.

Results:

From 2957 blood samples collected during Aug 2012-Jun 2013 The CAH was diagnosed in one newborn making the prevalence as of 1:2957. The classic CAH was diagnosed in 13 and non-classic in 6 children. 68.4% of follow-up cases had the rapid growth in childhood, enlarged clitoris and hyperpigmentation, 57.9% early pubarche and 42.1% had rapid muscle development.

Conclusion:

The incidence of CAH in Ulaanbaatar city is 1:2957. The simple virilizing adrenal hyperplasia is the mostly diagnosed. In clinic had growth acceleration (68.4%), enlarged clitoris and hyperpigmentation (68.4%), early pubarche (57.9%).

Keywords: congenital adrenal hyperplasia, incidence, clinical forms, early signs, 17-OHP

ГАРЧИГ

ТОВЧ ХУРААНГУЙ (ABSTRACT)

ГАРЧИГ	3
ТОВЧИЛСОН ҮГИЙН ЖАГСААЛТ	5
ХҮСНЭГТИЙН ЖАГСААЛТ	6
ЗУРГИЙН ЖАГСААЛТ	7
БҮЛЭГ 1. УДИРТГАЛ	8
1.1 Судалгааны ажлын үндэслэл	8
1.2 Судалгааны ажлын зорилго	10
1.3 Судалгааны ажлын зорилт	10
1.4 Судалгааны ажлын шинэлэг тал	10
1.5 Судалгааны ажлын практик ач холбогдол	10
1.6 Судалгааны ажлын бүтэц хэмжээ	10
1.7 Судалгааны үр дүнг хэлэлцүүлсэн байдал	11
1.8 Судалгааны ажлын үр дүнгээр хэвлэн нийтлүүлсэн бүтээл	11
1.9 Судалгааны ажлын ёс зүйн асуудлууд	12
БҮЛЭГ 2. ХЭВЛЭЛИЙН ТОЙМ	13
2.1 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн тодорхойлолт, тохиолдлын тоо	13
2.2 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн эмнэлзүйн хэлбэрүүд	20
2.4 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн эрт илрэх шинжүүд	26
БҮЛЭГ 3. СУДАЛГААНЫ ХЭРЭГЛЭГДЭХҮҮН БА АРГА ЗҮЙ	29
3.1 Судалгааны арга загвар	29
3.2 Судалгааны хамрах хүрээ ба түүвэр	29
3.3 Судалгааны материал цуглуулсан арга	29
3.4 Судалгаа хийсэн аргачлал	30
3.5 Үр дүнгийн статистик боловсруулалт	33
БҮЛЭГ 4. СУДАЛГААНЫ АЖЛЫН ҮР ДҮН	34
4.1 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн тохиолдлын тоо	34
4.2 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн эмнэлзүйн хэлбэрүүд	39
4.3 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн эрт илрэх шинжүүд	43

БҮЛЭГ 5. ХЭЛЦЭМЖ	54
5.1 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн тохиолдлын тоо	54
5.2 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн эмнэлзүйн хэлбэр	57
5.3 Төрөлхийн адреногениталь хамшинжийн эрт илрэх шинж	60
БҮЛЭГ 6. СУДАЛГААНЫ АЖЛЫН ДҮГНЭЛТ	63
НОМЗҮЙ	
ТАЛАРХАЛ	
ХАВСРАЛТ	

НОМ ЗҮЙ

1. Хүүхдийн Анагаахын Тэнхимийн багш нарын хамтын бүтээл. Хүүхдийн өвчин сурах бичиг. Улаанбаатар:2004. х. 211-214.
2. Hetty J van der Kamp M Wit. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. *European Journal of Endocrinology*. 2004;151:71-75.
3. Gruneiro-Papendieck L, Prieto L, Cheisa A, Bengolea S, Bossi G, Bergada C. Neonatal screening program for congenital adrenal hyperplasia: adjustments to the recall protocol. *Norm Rec*. 2001;55 (6):271-277.
4. Н.П.Шабалов. Детские болезни Том 2. Санкт-Петербург. 2003. стр. 421-422
5. E Charmandari, C G D Brook, P C Hindmarsh. Why in management of patients with classical congenital adrenal hyperplasia more difficult at puberty?. *Arch Dis Child*. 2002;86:266-269.
6. Seiji Yamaguchi. Newborn screening in Japan:Restructuring for the New Era. *Ann Acad Med Singapore*. 2008;37(3):13-17.
7. Р.Б.Базарбекова. Руководство по эндокринологии детского и подросткового возраста. Алматы:Telman Offset &Print Too; 2014. стр. 117-133.
8. Bradford L. Therrell, John Adams. Newborn screening in North America. *J Inherit Metab Dis*. 2007; 30:447-465.
9. White PC. Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia. *Nat Rev Endocrinol*. 2009;5(9):490-498.
10. Celia I. Kaye. Newborn screening fact sheets. *Pediatrics*. 2006;118:934-939.
11. Vicki S. Hertzberg, Cynthia F. Hinton, Bradford L. Therrell, Stuart K. Shapira. Birth Prevalence Rates of Newborn Screening Disorders in Relation to Screening Practices in the United States. *J Pediatr*. 2011;159:555-560.
12. Bradford L. Therrell, PhD. Newborn screening for Congenital Adrenal Hyperplasia. *Endocrinology and metabolism clinics of North America*. 2001;30(1):15-30.
13. Bradford L. Therrell, Jr, Sheri A. Berenbaum, Valerie Manter-Karanke, Jennifer Simmank, Kristina Korman, Linda Prentice et al. Results of Screening 1.9 Million Texas Newborns for 21-hydroxylase-deficient Congenital Adrenal Hyperplasia. *Pediatrics*. 1998;101:583-590.
14. Songua Pang, William Murphey, Lenore S. Levine, David A. Spence, Antonette Leon, Stephen Lafranchi et al. A pilot Newborn Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia in Alaska. *The journal of clinical endocrinology and metabolism*. 1982;55(3):413-420.

15. David B. Allen, Gary L. Hoffman, Patrick Fitzpatrick, Ronald Laessig, Sharon Maby, Arnold Slyper. Improved precision of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia using weight-adjusted criteria for 17-hydroxyprogesterone levels. *The Journal of Pediatrics*. 1997;130(1):128-133.
16. Chan CL, McFann K, Taylor L, Wright D, Zeitler PS, Barker JM. Congenital Adrenal Hyperplasia and the Second Newborn Screen. *The Journal of Pediatrics*. 2013;163(1):109-114.
17. Elisabeth Schwarz, Aiping Liu, Harper Randall, Christa Haslip, Fay Keune, Mary Murray et al. Use of Steroid Profiling by UPLC-MS/MS as a Second Tier Test in Newborn Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia: The Utah Experience. *Pediatric Research*. 2009;66(2): 230-235.
18. Kyriakie Sarafoglou, Katie Banks, Jennifer Kylo, Siobhan Pittock, William Thomas. Cases of Congenital Adrenal Hyperplasia Missed by Newborn Screening in Minnesota. *Research letter*. 2012;307(22):2371-2374.
19. Ernesto Carlos Gonzales, Frank Carvajal, Amarilys Frometa, Ana Luisa Arteaga, Elisa Maria Castells, Tania Espinosa et al. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia Cuba: Six years of experience. *Clinica Chimica Acta*. 2013;421:73-78.
20. Cristina Botelho Barra, Ivani Novato Silva, Isabela Leite Pezzuti, Jose Nelio Januario. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. *Rev Assos Med Bras*. 2012;58(4):459-464.
21. M-C Huang, C-K Lee, S-J Lin, I-C Lu. Parental consent for newborn screening in southern Taiwan. *J Med Ethics*. 2005;31:621-624.
22. Т.В. Семичева, Е.В. Денисенко, Н.Ю. Калинченко, С.А. Прокофьев, А.Н. Тюльпаков. Неонатальный скрининг адреногенитальный синдром в Москве-первый анализ результатов. *Репродуктивного здоровья*. 2008;2-6.
23. О.Е.Ипатова, Е.Н.Сибилева. Частота и структура адреногенитального синдрома в Архангельской области. *Экология человека*. 2008;5:28-30.
24. Краснов М.В, Саваскина В.М, Краснов В.М, Аbruкова А.В, Зольникова Т.В, Сатойлова А.В. Результаты неонатального скрининга на адреногенитальный синдром в Чувашской Республике. *Медицинский портал*. <http://www.med.cap.ru/>
25. Mikami A, Fukushi M, Oda H, Fujita K. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in Sapporo City: sixteen years experience. *The Southeast Asian Journal of Tropical Medicine and Public Health*. 1999;30(2):100-102.

26. Sack J, Front H, Kaiserman I, Schreiber M. 21-Hydroxylase deficiency: Screening and incidence in Israel. *Endocrine Journal*. 1996;46:32-35.
27. Somboonnithiphol, K. Panamonta, O. Kiatchoosakun, P. Jirapradittha, J. Panamonta, M. Lumbiganon, P. Somsapt, P. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in Srinagarind Hospital, Khon Kaen University, Thailand. *Endocrine Journal*. 2011;5(6):855-859.
28. Seema Kapoor and Madhulika Kabra. Newborn Screening in India: Current Perspectives. *Indian pediatrics*. 2010;47:219-224.
29. J. Gerard Loeber. Neonatal screening in Europe; the situation in 2004. *J Inherit Metab Dis*. 2007;P:1-9.
30. Solyom J, Hughes IA. Value of selective screening for congenital adrenal hyperplasia in Hungary. *Archives of Disease in Childhood*. 1989;64(3):338-342.
31. Gruniero-Papendieck L, Chiesa A, Mendez V, Prieto L. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia: experience and results in Argentina. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2008;21(1):73-78.
32. Astrid Thilén, Anna Nordenström, Lars Hagenfeldt, Ulrika von Döbeln, Claes Guthenberg, Agne Larsson. Benefits of Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia (21-hydroxylase Deficiency) in Sweden. *Pediatrics*. 1998;101:e11:1-5.
33. Hetty J. Van der Kamp, Kees Noordam, Bert Elvers, Maja Van Baarle, Barto J et al. Newborn Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia in the Netherlands. *Pediatrics*. 2001;108:1320-1324.
34. Michael Steigert, Eugen J, Schoenle, Anna Blason-Lauber, Toni Torresani. High Reliability of Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia in Switzerland. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2002;87(9):4106-4110.
35. Ciara McDonnell, Mary White, Suzanne Kelieher, Nuala Murphy. Congenital adrenal hyperplasia: incidence, prevalence and rationale for inclusion on the newborn screening programme in the Republic of Ireland. *Endocrine Abstracts*. 2009;23:19
36. Javaria Mona Khalid, Juliet M Oerton, Carol Dezateux, Peter C Hindmarsh, Christopher j Kelnar, Rachel L Knowles. Incidence and clinical features of congenital adrenal hyperplasia in Great Britain. *Arch Dis Child*. 2012;97:101-106.

37. Stoeva, I. Kostova, A. Emilova, R. Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21 hydroxylase Deficiency. Part II: First Result After Introduction of the Screening Programme in Bulgaria. 2012;52(3):27-32.
38. Felix Votava, Dana Novotnz, Petr Kracmar, Hana Vinohradská, Eva Stahlova-Hrabincova, Zuzana Vrzalova et al. Lessons learned from 5 years of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in the Czech Republic: 17-hydroxyprogesterone, genotypes, and screening performance. Eur J Pediatr. 2012;171:935-940.
39. Benedicte Coulm. Joel Coste, Veronique Tardy, Emmanuel Ecosse, Michel Roussey, Yves Morel et al. Efficiency of Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency in Children Born in Mainland France Between 1996-2003. Arch Pediatr Adolesc Med. 2012;166(2):113-120.
40. Dumić K, Krnić N, Skrabec V, Stipančić G, Cvijović K, Kušec V et al. Classical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency in Croatia between 1995-2006. Horm Res. 2009;72(4):247-251.
41. Helena K Gleeson, Veronica Wiley, Bridget Wilcken, Elizabeth Elliott, Christopher Cowell, Michael Thonsett et al. Two-year pilot study of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in New South Wales compared with nationwide case surveillance in Australia. Journal of Pediatrics and Child Health. 2008;44:554-559.
42. Songya Pang, Michael A. Wallace, Lindsay Hofman, Horace C, Thulline, Claude Dorche, Lan C.T. Lyon et al. Worldwide Experience in Newborn Screening for Classical Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency. Pediatrics. 1988;81:866-874.
43. Phyllis W. Speiser, Bo Dupont, Pablo Rubinstein, Alberto Piazza, Andrija Kastelan, and Maria I. New. High Frequency of Nonclassical Steroid 21-Hydroxylase Deficiency. Am J Hum Genet 1985;37:650-667.
44. Maguelone G. Forest. Recent advances in the diagnosis and management of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. Human Reproduction Update. 2004;10(6):469-485.
45. Phyllis W. Speiser, Ricardo Azziz, Laurence S. Baskin, Lucia Ghizzoni, Terry W. Hensle, Deborah P. Merke et al. Congenital Adrenal Hyperplasia due to Steroid 21-hydroxylase Deficiency: an Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2010;95(9):4133-4160.

46. Түүвэрлэлтийн арга зүй. МУИС, ЭЗС, Хүн амын сургалт судалгааны төв. Улаанбаатар:2004. х. 10-11.
47. Antonio Balsamo, Emanuele Cacciari, Sandro Piazzzi, Alessandra Cassio, Danniela Bozza, Piero Pirazzoli et al. Congenital Adrenal Hyperplasia: Neonatal Mass Screening Compared With Clinical Diagnosis Only in the Emilia-Romagna Region of Italy, 1980-1995. *Pediatrics*. 1996;98:362-367.
48. N K Viridi, P H W Rayner, B T Rudd and A Green. Should we screen for congenital adrenal hyperplasia? A review of 117 cases. *Archives of Disease in Childhood*. 1987;62:659-662.
49. Malcolm D C Donaldson, Paul H Thomas, Janet G Love, Gordon D Murray, Andrew W McNinch, Denis C L Savage. Presentation, acute illness, and learning difficulties in salt wasting 21-hydroxylase deficiency. *Archives of Disease in Childhood*. 1994;70:214-218.
50. American Academy of Pediatrics. Technical Report: Congenital Adrenal Hyperplasia. *Pediatrics*. 2000;106:1511-1518.
51. Chu SV, Tsai WY, Chen LH, Wei ML, Hwu WL. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Taiwan: a pilot study. *J Formos Med Assoc*. 2002;101(10):691-694.
52. Liliana B. Dain, Noemi D. Buzzalino, Adriana Oneto, Susana Belli, Mirta Stivel, Titania Pasqualini et al. Classical and nonclassical 21-hydroxylase deficiency: a molecular study of Argentine patients. *Clinical Endocrinology*. 2002;56:239-245.
53. Rachel L Knowles, Javaria M Khalid, Juliet M Oerton, Peter C Hindmarch, Christopher J Kelnar, Carol Dezateux. Late Clinical Presentation of Congenital Adrenal Hyperplasia in Older Children. *Arch Dis Child*. 2014; 99(1):30-34.
54. Hussein Al-Maghribi. Congenital Adrenal Hyperplasia: Problems with Developmental Anomalies of the External Genitalia and Sex Assignment. *Saudi J Kidney Dis Transp*. 2007;18(3):405-413.
55. Isabela L. Pezzuti, Cristina B. Barra, Rafael M. Mantovani, Jose N. Januario, Ivani N. Silva. A three year follow-up of congenital adrenal hyperplasia newborn screening. *Journal de Pediatria*. 2014;90(3):300-307.
56. Pang SY, Wallace MA, Hofman L, Thuline HC, Dorche C, Lyon IC et al. Worldwide experience in newborn screening for classical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Pediatrics*. 1988;81(6):866-874.

57. J.H. Holcombe, B.S. Keenan, B.L. Nichols, R.T. Kirkland, G.W. Clayton. Neonatal Salt Loss in the Hypertensive form of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Pediatrics*. 1980;65:777-781.
58. Natasha L Heather, Sumudu N Seneviratne, Dianne Webster, Jose G Derriak, Craig Jefferies, Joan Carroll et al. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in New Zealand, 1994-2013. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014;1-7.
59. Patrick G. Brosnan, Christine A. Brosnan, Stephen F. Kemp, David B. Domek, David H. Jelley, Piers R. Blackett et al. Effect of Newborn Screening for Congenital Adrenal hyperplasia. *Arch pediatr adolesc med*. 1999;153:1272-1278.
60. Jozsef Kovacs, Felix Votava, Georg Heinze, Janos Solyom, Jan Lebl, Zuzana Pribilincova et al. Lessons From 30 Years of Clinical Diagnosis and Treatment of Congenital Adrenal Hyperplasia in Five Middle European Countries. *The journal of clinical endocrinology and metabolism*. 2001;86(7):2958-2964.
61. Tetsuji Maruyama, Masayuki Tsugaya, Takaichiro Ito, Yutaro Hayashi, Shoichi Sasaki, Tohru Mogami et al. A Clinical Study on Virilization of External Genitalia in Congenital Adrenal Hyperplasia. *The Japanese Journal of Urology*. 1999;90(1):27-31.
62. Cristina L. Chan, Kim McFann, Laura Taylor, Daniel Wright, Philip S. Zeitler, Jennifer M. Barker. Congenital Adrenal Hyperplasia and the Second Newborn Screen. *J Pediatr*. 2013;163:109-113.