

:: Akromegalia

Orpha number: ORPHA963

YHTEENVETO

Tauti johtuu kasvuhormonin liiallisesta erityksestä. Sille on tyypillistä etenevät kasvojen ja raajojen kärkevien muutokset sekä monet eri elinhäiriöt. Keskimääräinen diagnoosi-ikä on 40 vuotta, miehet ja naiset sairastuvat yhtä usein.

Koska tauti etenee hitaasti, se havaitaan usein vasta vuosien kuluttua alkamisesta. Kliinisesti tärkeimmät piirteet ovat leventyneet kädet ja jalat, paksuuntuneet lyhyet sormet ja pehmytkudosten paksuuntuminen. Tunnusomaisiin kasvopiirteisiin kuuluvat paksuuntunut nenä, ulkonevat poskiluut, otsan kohoumat, paksut huulet ja syvät kasvojen uurteet. Myös leukaluu kasvaa ja yläleuka levenee, mikä vaikuttaa hampaistoon. Tautiin kuuluu reumatologisia, kardiovaskulaarisia, hengityselimistön ja metabolian häiriöitä, jotka kaikki vaikuttavat ennusteeseen.

Useimmiten akromegalia liittyy aivolisäkkeen kasvaimen, joka on pelkkää kasvuhormonia erittävä 60 %:ssa tapauksia. *AIP* (aryl hydrocarbon receptor interacting protein) -geenin mutaatiot ovat tärkein näille kasvaimille altistava tekijä erityisesti suvuttain esiintyvässä ja lapsena tai nuoruudessa alkavassa akromegaliassa. Diagnoosi varmentuu, kun todetaan lisääntynyt seerumin kasvuhormonin määrä sokerirasituskokeen jälkeen ja korkea insuliinin kaltainen kasvutekijän (IGF-1) pitoisuus. Kuvantamisella saadaan selville kasvaimen koko. Akromegalian kliiniset vaikutukset selvitetään sydämen kaikututkimuksella ja uniapneatutkimuksilla.

Hoitona on aivolisäkekirurgia, usein transsfenoidaalisesti, ja kasvuhormonitason laskeminen. Mikäli kirurgia ei korjaa hormonitasoa, voidaan käyttää dopamiiniagonistia ja/tai somatostatiinia. Kasvuhormonin antagonistia pegvisomanttia voidaan käyttää niillä, joilla somatostatiini ei vaikuta. Sädehoitoa voidaan harkita, jos lääkehoito ei auta. Hoidoilla saadaan yleensä hyvä hormonaalinen tasapaino ja elinaikaennuste normaaliksi. Kuitenkin elämänlaatu pysyy usein matalampana mm. nivelkipujen ja -muutosten vuoksi. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/250 000-100 000 Euroopassa.



Asiantuntijat:

- Prof. Philippe CHANSON
- Dr. Sylvie SALENAVE

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäratoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: January 2014

Translation updated: October 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

