

:: Choroba Addisona

Orpha number: ORPHA85138

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Choroba Addisona to przewlekła i rzadka choroba endokrynologiczna spowodowana autoimmunologicznym zniszczeniem kory nadnerczy, której rezultatem jest niedobór glikokortykoidów i mineralokortykoidów. Mówiąc poprawnie choroba Addisona oznacza autoimmunologiczne zapalenie kory nadnerczy, ale jest to termin powszechnie wykorzystywany do opisywania każdej postaci przewlekłej pierwotnej niedoczynności nadnerczy (sprawdź ten termin).

Epidemiologia:

Częstość występowania choroby Addisona to 1/9000 – 1/6900 w krajach rozwiniętych.

Obraz kliniczny:

Początek choroby to około 40 rok życia, ale może zdarzyć się w każdym wieku. Rozpoczyna się podstępnie niespecyficznymi objawami, które mogą zostać błędnie przypisane bardziej powszechnym schorzeniom. Do najczęstszych objawów należy zmęczenie, utrata energii, złe samopoczucie, utrata wagi, mdłości, anoreksja, bóle mięśni i stawów. Specyficznym objawem jest pigmentacja skóry i błon śluzowych (ściemnienie skóry szczególnie w bruzdach dłoni, knykciach, bliznach, błona śluzowa jamy ustnej i miejscach podlegających tarcui). Do objawów późnych należą niedociśnienie posturalne i hipoglikemia. Pacjenci mogą mieć dużą ochotę na sól. Często występuje bielactwo i łysienie plackowate. Choroba Addisona wywołuje także niedobór dehydroepiandrosteronu będący przyczyną dodatkowych objawów tylko u kobiet (utrata owłosienia pachowego/łonowego, brak pubarche u dzieci, obniżone libido i sucha skóra). Przy braku leczenia lub podczas nagłej choroby może dojść do ostrej niedoczynności nadnerczy zwanej także kryzysem nadnerczowym, która może zagrażać życiu.

Etiologia:

Choroba Addisona spowodowana jest autoimmunologicznym zniszczeniem kory nadnerczy i może być izolowana lub stanowić część zaburzeń autoimmunologicznych (autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruzołowej typu 1,2 lub 4).

Metody diagnostyczne:

Do zdiagnozowania choroby Addisona niezbędne są badania biochemiczne. Należy zbadać poranne stężenie kortyzolu w surowicy i hormonu adrenokortykotropowego (ACTH) w osoczu. Stężenie ACTH u osób z chorobą Addisona jest dużo wyższe (>22 pmol/L), a poranne stężenie kortyzolu w surowicy jest zazwyczaj niskie (<83 nmol/L), ale może się wahać. Test stymulacji ACTH pokazujący odpowiedź kortyzolu jest przydatny do potwierdzenia diagnozy. U osób zdrowych po podaniu egzogennej ACTH stężenie kortyzolu w surowicy wzrośnie (>500 nmol/L), lecz u pacjentów z chorobą Addisona nie obserwuje się wzrostu. Podwyższone stężenie ACTH w osoczu potwierdza rozpoznanie choroby Addisona.

Diagnostyka różnicowa:

Należy wykluczyć wtórną niedoczynność nadnerczy. Jej przyczyny to guzy przysadki, limfocytarne zapalenie przysadki, gruźlica przysadki i sarkoidoza. Należy wykluczyć również choroby naciekowe i inne



przyczyny przewlekłej pierwotnej niedoczynności nadnerczy, a wziąć pod uwagę gruźlicę, zakażenia grzybicze i powiązane z AIDS infekcje oportunistyczne. Inne rzadsze przyczyny przewlekłej pierwotnej niedoczynności nadnerczy to choroby genetyczne, guzy i stosowanie pewnych leków.

Leczenie:

Leczenie trwa przez całe życie i wymaga opieki wielodyscyplinarnego zespołu. Zastąpienie glikokortykosteroidów podawanym doustnie hydrokortyzonem (10-25 mg dziennie w 2-3 dawkach) naśladuje fizjologiczne wydzielanie kortyzolu. Podawanie doustne fludrokortyzonu uzupełnia mineralokortykoidy. Podawanie dehydroepiandrosteronu nie jest obowiązkowe. Stężenie glikokortykoidów powinno być dostosowane do stanów stresu, tak aby zapobiec ostrej niedoczynności nadnerczy. Dawka hydrokortyzonu utrzymywana jest na podstawie oceny klinicznej, przy czym należy brać pod uwagę samopoczucie pacjenta i występowanie objawów przedawkowania i niedoszacowania dawki. W ustaleniu optymalnej dawki fludrokortyzonu pomocna jest ocena aktywności reniny w osoczu. Należy monitorować wzrost i rozwój dzieci. Pacjenci powinni mieć zawsze przy sobie gotową do wstrzyknięcia dawkę hydrokortyzonu oraz kartę nagłego wypadku w razie przelomu nadnerczowego.

Rokowanie:

Choroba Addisona nie jest wyleczalna, ale przy odpowiednim leczeniu i opiece podjętej by zapobiegać ostrej niedoczynności nadnerczy długość życia nie jest obniżona. Choroba Addisona stanowi zagrożenie życia jeśli jest ignorowana.

Recenzent-ekspert:

Dr Anne Bachelot

Aktualizacja: Listopad 2012

Tłumaczenie: Marzec 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
