

## אקרומגליה (Acromegaly)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHA963

### הגדרת המחלה

מחלה אנדוקרינית נרכשת נדירה הקשורה לייצור מופרז של הורמון גדילה (GH) ומאופיינת על ידי עיוות סומטי פרוגרסיבי (המערב בעיקר את הפנים והגפיים) וביטויים סיסטמיים.

### אפידמיולוגיה

ברחבי העולם, השכיחות היא 1/7,500 עד 1/35,800. שיעור ההיארעות השנתי הוא 1/91,000 עד 1/526,000.

### תיאור קליני

לאור הופעתה המטעה והתקדמותה האיטית, אקרומגליה מאובחנת לעתים תכופות החל מ-4 עד למעלה מ-10 שנים לאחר הופעתה, ומאובחנת בשכיחות הגבוהה ביותר בגיל העמידה (40 – 50 שנים במוצע). המאפיינים הקליניים העיקריים הם גפיים מורחבות (כפות ידיים וכפות רגליים), אצבעות מורחבות, מעובות וקצרות, ורקמה רכה מעובה. היבט הפנים הוא אופייני וכולל אף מורחב ומעובה, עצמות לחיים בולטות, בליטות במצח, שפתיים עבות וקווי פנים ניכרים. המצח והעור המכסה אותו מעובים, תופעה המובילה לעתים לבלית עצמות המצח (frontal bossing). קיימת נטייה לצמיחת יתר של הלסת התחתונה עם בליטת הלסת, הרחבת הלסת העליונה, היפרדות שיניים וליקוי בסגר הלסתות. כמו כן, המחלה היא בעלת השלכות ראומטולוגיות, קרדיווסקולריות, נשימתיות ומטבוליות אשר קובעות את הפרוגנוזה שלה.

### אטיולוגיה

במרבית המקרים, אקרומגליה קשורה לאדנומה פיטואטרית, המפרישה GH בלבד (60%) או מעורבת. במקרים נדירים מאוד, אקרומגליה נגרמת בשל הפרשה אקטופית של growth hormone-releasing hormone (GHRH) האחראי להיפרפלזיה פיטואטרית. הגן ל-aryl hydrocarbon receptor interacting protein (AIP), (11q13.3), זוהה כגורם העיקרי להגברת הנטייה, במיוחד כאשר אקרומגליה מתחילה בילדות או בגיל הנעורים. כמו כן, אקרומגליה עשויה להיות חלק מתסמונות נאופלזיה אנדוקרינית נפוצה כגון MEN1 (MEN1; גן MEN1, 11q13), קומפלקס Carney (גן PRKAR1A, 17q24.2) או אדנומה פיטואטרית מבודדת משפחתית (FIPA; גן AIP, 11q13.2). במקרים נדירים מאוד היא עשויה להיות משנית למיקרו-דופליקציות כרומוזומליות ב- Xq26.3, האחראיות לאקרואיגנטיזם בשל מיקרו-דופליקציה ב- Xq26.3 (XLAG), תסמונת גיגנטיזם (ענקות) בעלת הופעה מוקדמת מאוד. כמו כן, אקרומגליה עשויה להיות חלק מתסמונת McCune-Albright.

### טכניקות אבחון



## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביזמת צוות המכון למחלות נדירות  
המרכז הרפואי שיבא תל השומר

האבחנה הקלינית מאושרת באופן ביוכימי על ידי גילוי ריכוזי insulin-like growth factor-I (IGF-I) מוגברים בסרום (בדיקת סקר) וריכוז GH מוגבר בסרום שאינו מדוכא לאחר בדיקת סבילות לגלוקוז (OGTT; בדיקה מאשרת). הערכת נפח הגידול והיקפו מבוססת על בדיקות דימות. בדיקת אקו לב ובדיקת דום נשימה בשינה משמשות לקביעת ההשפעה הקלינית של אקרומגליה.

### אבחנה מبدלת

אבחנה מبدלת כוללת סיבות אחרות לאקרומגליה (FIPA, MEN1, קומפלקס Carney ו- XLAG) וכן pachydermoperiostosis ומאפיינים דמויי אקרומגליה בתנגודת לאינסולין חמורה.

### ייעוץ גנטי

צורה זו של אקרומגליה היא ספורדית; לא זוהתה מוטציה גנטית הגורמת למחלה.

### ניהול וטיפול

מטרת הטיפול היא לתקן (או למנוע) את לחץ הגידול באמצעות כריתת הנגע הגורם למחלה ולהפחית את הרמות של GH ו- IGF-I לערכים תקינים. ניתוח טרנס-ספנואידלי הוא טיפול קו ראשון לעתים תכופות. כאשר הניתוח נכשל בתיקון הפרשת יתר של GH/IGF-I, מוצע טיפול תרופתי באגוניסטים של דופמין ו/או באנלוגים של סומטוסטטין. האנטגוניסט של GH (pegvisomant) משמש לטיפול בחולים שמחלתם עמידה לאנלוגים של סומטוסטטין. ניתן לדון בטיפול קרינה כטיפול קו שלישי במקרים של כישלון הטיפול התרופתי.

### פרוגנוזה

במרבית המקרים מושגת שליטה נאותה במחלה ההורמונלית, דבר המאפשר תוחלת חיים הדומה לזו של האוכלוסייה הכללית. עם זאת, גם אם החולים משיגים ריפוי או שליטה טובה, לעתים תכופות נותרת השלכות המחלה (כאבי מפרקים, עיוותים ושינוי באיכות החיים).

### מבקר מומחה:

○ פרופ' פיליפ שנסון

עדכון אחרון: 01-12-2019

תאריך תרגום: 03-01-2022

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”