

:: Akromegalia

Orpha number: 963

Definicja:

Akromegalia jest nabytym zaburzeniem związanym z nadmierną produkcją hormonu wzrostu (GH) i charakteryzuje się postępującymi zmianami somatycznymi (głównie dotyczącymi twarzy i kończyn) oraz objawami ogólnoustrojowymi.

Epidemiologia:

Częstość występowania w Europie szacowana jest na 1/250.000 - 1/100.000. Jest najczęściej diagnozowana u dorosłych w średnim wieku (średnia wieku 40 lat, mężczyźni i kobiety w równym stopniu są dotknięci).

Opis kliniczny:

Ze względu na podstępny początek i powolny postęp, akromegalia jest często rozpoznawana od czterech do ponad dziesięciu lat po jej rozpoczęciu. Główne cechy kliniczne to: zwiększone kończyny (ręce i stopy), poszerzone, wydłużone palce i pogrubiałe tkanki miękkie. Wygląd twarzy jest charakterystyczny i obejmuje poszerzony i pogrubiały nos, wystające kości policzkowe, wydatne czoło, grube wargi i zaznaczone zmarszczki. Czoło jest szerokie i jego skóra pogrubiała, czasami dając obraz uwypukleń. Istnieje tendencja do nadmiernego wzrostu żuchwy, poszerzenia szczęki z prognatyzmem, szerokiego rozstawienia zębów i wady zgryzu. Choroba ma także skutki reumatologiczne, dotyczące układu krążenia, układu oddechowego oraz metaboliczne, które wpływają na rokowanie.

Etiologia:

W większości przypadków, akromegalia jest związana z gruczolakom przysadki wydzielającym GH (60%) lub czynnym wielohormonalnie. W bardzo rzadkich przypadkach jest wynikiem ektopowego wydzielania hormonu uwalniającego hormon wzrostu (GHRH), odpowiedzialnego za przerost przysadki. Gen *AIP* (ang. aryl hydrocarbon receptor interacting protein, na chromosomie 11q13.3), został zidentyfikowany jako główny czynnik podatności, szczególnie w przypadkach rodzinnej akromegalii lub gdy akromegalia zaczyna się w dzieciństwie lub w okresie dojrzewania. Akromegalia może być także częścią wielu zespołów takich jak MEN1 (związany z genem *MEN1*, 11q13) lub zespół Carney'a (związany z genem *PRKAR1A*, 17q24.2) (zobacz te terminy).

Metody diagnostyczne:

Diagnoza kliniczna potwierdzana jest biochemicznie poprzez stwierdzenie zwiększonego stężenia hormonu wzrostu (GH) w surowicy po teście doustnym tolerancji glukozy (OGTT) oraz przez wykrycie wzrostu poziomu insulinopodobnego czynnika wzrostu I (IGF -I). Określenie objętości guza i jego lokalizacji dokonuje się na podstawie badań obrazowych. Echokardiografia i badania bezdechu sennego są wykorzystywane w celu określenia zaawansowania klinicznego akromegalii.

Terapia i leczenie:

Leczenie ma na celu skorygowanie (lub profilaktykę) rozrostu nowotworu, poprzez wycięcie tej zmiany oraz zmniejszenie poziomów GH i IGF-I, do normalnej wartości. Operacja przezklinowa często jest leczeniem pierwszego rzutu. Gdy operacja nie skutkuje normalizacją stężeń GH/IGF-I, proponowane jest leczenie agonistami dopaminy i(lub) analogów somatostatyny. Antagonista GH (pegwisomant) jest



stosowany u pacjentów opornych na analogi somatostatyny. Radioterapia może być stosowana jako leczenie trzeciego rzutu, w przypadku niepowodzenia wcześniejszego leczenia.

Rokowanie:

Właściwa kontrola hormonalna choroby jest uzyskiwana w większości przypadków, dzięki czemu długość życia jest jak w ogólnej populacji. Jednakże, nawet jeśli pacjenci są leczeni i właściwie kontrolowani, często występują powikłania choroby (ból stawów, deformacje i gorsza jakość życia).

Recenzent-ekspert:

Prof. Philippe CHANSON, Dr Sylvie SALENAVE

Aktualizacja: styczeń 2014

Tłumaczenie: październik 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.
