

## :: Акромегалия

ORPHAcode: ORPHA963

### Определение болезни

Редкое приобретенное эндокринное заболевание, связанное с чрезмерной выработкой гормона роста (ГР) и характеризующееся прогрессирующим соматическим «огрублением» (в основном затрагивающим лицо и конечности) и системными проявлениями.

### Краткий обзор

#### Эпидемиология

В мире распространенность составляет от 1/7500 до 1/35800. Годовая заболеваемость составляет от 1/91 000 до 1/526 000.

#### Клиническое описание

Из-за незаметного начала и медленного прогрессирования акромегалия часто диагностируется через 4 – 10 лет (иногда более) после ее начала, а чаще всего диагностируется в среднем возрасте (средний возраст 40-50 лет). Основные клинические признаки - увеличенные конечности (кисти и стопы), расширенные, утолщенные и короткие пальцы и увеличение объема мягких тканей. Лицевой фенотип характерный и включает расширенный и утолщенный нос, выступающие скулы, выпуклости на лбу, толстые губы и заметные морщинки на лице. Лоб и покрывающая его кожа утолщены, что иногда приводит к выступающему лбу. Наблюдается тенденция к увеличению нижней челюсти с формированием прогнатизма, расширению верхней челюсти, увеличению пространства между зубами и формированию неправильного прикуса. Заболевание также имеет ревматологические, сердечно-сосудистые, респираторные и метаболические последствия, которые определяют его прогноз.

#### Этиология

В большинстве случаев акромегалия связана с аденомой гипофиза, как чисто секретирующей гормон роста (60%), так и смешанной. В очень редких случаях акромегалия возникает из-за эктопической секреции соматотропин релизинг гормона (СРГ), ответственного за гиперплазию гипофиза. Белок, взаимодействующий с геном арилуглеводородного рецептора, AIP (11q13.3), был идентифицирован как главный фактор восприимчивости, особенно при дебюте акромегалии в детстве или подростковом возрасте. Акромегалия также может быть проявлением синдромов множественной эндокринной неоплазии, таких как MEN1 (MEN1; ген MEN1, 11q13), комплекса Карни (ген PRKAR1A, 17q24.2) или семейной изолированной аденомой гипофиза (FIPA; ген AIP, 11q13.2). Очень редко заболевание может быть вторичным по отношению к микродупликациям на участке Xq26.3, ответственным за X-сцепленный акрогигантизм из-за микродупликации Xq26 (XLAG), или по отношению к синдрому гигантизма с очень ранним началом. Акромегалия также может быть частью синдрома Маккьюна-Олбрайта.

#### Методы диагностики



Клинический диагноз подтверждается биохимически, путем обнаружения повышенных концентраций инсулиноподобного фактора роста-I (IGF-I) (скрининговый тест) и повышения концентрации гормона роста в сыворотке крови, не подавляемой после перорального глюкозотолерантного теста (ПГТТ; подтверждающий тест). Оценка объема и размера опухоли основана на методах визуализации. Эхокардиография и тестирование на апноэ во сне используются для определения клинического воздействия акромегалии.

### **Дифференциальный диагноз**

Дифференциальная диагностика проводится с другими причинами акромегалии (FIPA, MEN1, комплекс Карни и XLAG), а также пахидермопериостозом и акромегалоидными признаками тяжелой инсулинорезистентности.

### **Генетическое консультирование**

Эта форма акромегалии носит спорадический характер; каузативная генетическая мутация не выявлена.

### **Лечение**

Лечение направлено на исправление (или предотвращение) компрессии опухоли путем удаления патологического очага и снижения уровней ГР и ИФР-I до нормальных значений. Транссфеноидальная хирургия часто является терапией первой линии. Когда хирургическое вмешательство не помогает исправить гиперсекрецию ГР/ИФР-I, предлагается лечение агонистами дофамина и/или аналогами соматостатина. Антагонист ГР (пегвисомант) используется у пациентов, резистентных к аналогам соматостатина. Лучевая терапия может рассматриваться как терапия третьей линии в случае неэффективности медикаментозного лечения.

### **Прогноз**

В большинстве случаев достигается адекватный контроль уровня гормонов, что обеспечивает продолжительность жизни, аналогичную общепопуляционной продолжительности жизни. Однако, даже если пациенты вылечены или находятся под надлежащим контролем, часто остаются последствия (боль в суставах, деформации и изменение качества жизни).

Эксперт-рецензент:

- Prof Philippe CHANSON

Last update: 2019-12-01

Translated: 2021-09-01

*This summary has been translated by The Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russian Federation*



---

This document is presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.

---

