

Акромегалия

Номер статьи: ORPHA 963

Резюме

Акромегалия - приобретенное нарушение, связанное с избыточной выработкой гормона роста (GH) и характеризующееся прогрессирующим физическим недостатком (в основном лица и конечностей), а также системными проявлениями.

Уровень распространенности в Европе оценивается как 1/250 000 -1/100 000. Это заболевание чаще всего диагностируется среди взрослых людей средних лет (средний возраст 40 лет, мужчины и женщины поражаются в равной мере).

Благодаря постепенному развитию и медленному прогрессированию акромегалия часто диагностируется в период от четырех до более чем десяти лет после возникновения. К основным клиническим признакам относится расширение конечностей (рук и ног), расширение, утолщение и укорачивание пальцев, а также утолщение мягких тканей. Для этой болезни также характерно поражение тканей лица, которое проявляется в виде расширения и утолщения носа, высоких скул, выпуклого лба, толстых губ и глубоких морщин на лице. Лоб и кожа на нем утолщаются, что иногда приводит к возникновению выступающих лобных бугров. Существует тенденция к разрастанию нижней челюсти, что сопровождается прогнатией, расширением верхних челюстей, сепарацией зубов и аномалией прикуса. Это заболевание также имеет ревматологические, сердечно-сосудистые, дыхательные и метаболические последствия, которые определяют прогноз.

В большинстве случаев акромегалия связана с аденомой гипофиза, либо с секрецией гормона роста (60%), либо комбинацией этих факторов. В очень редких случаях акромегалия обусловлена эктопической секрецией гормона, высвобождающего гормон роста (GHRH), отвечающего за гиперплазию гипофиза. Ген белка, взаимодействующего с арил-гидрокарбонным рецептором, *AIP* (11q13.3), является основным фактором сприйчивости, особенно в случае наследственной акромегалии или когда акромегалия начинается в детстве или в подростковом возрасте. Акромегалия может также быть связана с синдромами множественной эндокринной неоплазии, такими как MEN1 (ген *MEN1*, 11q13) или синдром Карнея (ген *PRKAR1A*, 17q24.2) (см. эти термины).

Клинический диагноз подтверждают биохимически повышенной концентрацией гормона роста в сыворотке крови, обнаруживаемой с помощью орального теста на толерантность к глюкозе (ОГТТ) и с помощью определения повышенного уровня инсулиноподобного фактора роста-I (IGF-I). Оценка объема и уровня распространения опухоли осуществляется на основе визуализирующих исследований. Для определения клинических последствий акромегалии используют эхокардиографию и анализ приступов апноэ во сне.



Лечение направлено на коррекцию (или профилактику) опухолевого сдавления путем иссечения поражения и снижения уровней гормона роста и IGF-I до нормальных значений. В качестве первоочередного лечения часто используют трансфеноидальную хирургию. Если гиперсекреция GH/IGF-I не была устранена с помощью операции, проводят терапевтическое лечение агонистами дофамина и/или аналогами соматостатина. Для лечения пациентов, устойчивых к аналогам соматостатина, используют антагонист гормона роста (пегвисомант). В случае терапевтической неэффективности лечения в качестве третьей линии терапии может рассматриваться лучевая терапия.

В большинстве случаев достигается адекватный гормональный контроль заболевания, который позволяет достичь продолжительности жизни, соответствующей средней продолжительности жизни здорового населения. Тем не менее, несмотря на лечение или высокий уровень контроля заболевания, последствия болезни (боли в суставах, деформации и измененное качество жизни) часто остаются.

Рецензент документа оригинала:

- Д-р Филипп ШАНСОН (Philippe CHANSON), Д-р Сильви САЛЕНАВЕ (Sylvie SALENAVE)

Последнее обновление: 01 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Журкова Н.В.

Переведено: 12 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Янссен, фармацевтическое подразделение «Джонсон & Джонсон» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 2