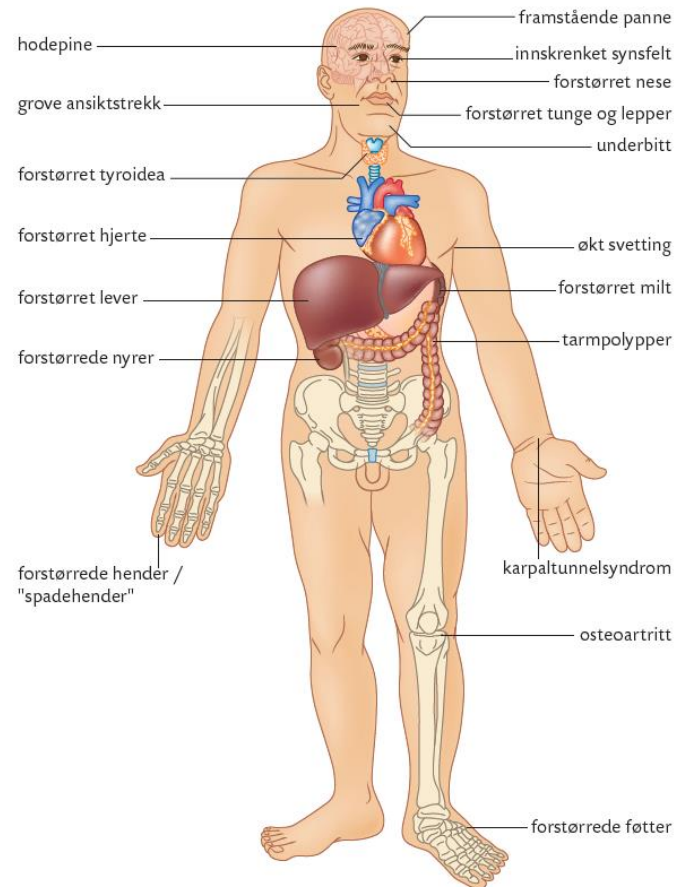


Akromegali



Definisjon og karakteristika

- Klinisk syndrom som skyldes økt veksthormonproduksjon
- 2 hovedformer
 - Akromegali hos voksne
 - Gigantisme hos barn
- Alder ved diagnose, oftest 40-50 år
- Median tid til diagnose 9 år
 - 15-25 nye tilfeller i Norge årlig
 - ca 500 pasienter i Norge
 -

Årsaker

- Veksthormon-produserende hypofysesvulst ca 98% (makroadenomer ca 75%)
- Arvelige former
 - MEN1
 - Familial akromegali (AIP)
 - McCune-Albright
 - Carney complex

Symptomer

- **Fra tumor**
hodepine, synsfeltutfall, hypofysesvikt
- **På grunn av vekststimulering**
ansiktsendringer, bittendringer, store hender og føtter, leddsmerter og leddslitasje, snorking, søvnapnoe
- **Stoffskifteeffekter**
fettnedbrytning (lite underhudsfett)
økt muskelmasse
høyt blodsukker (diabetes mellitus)

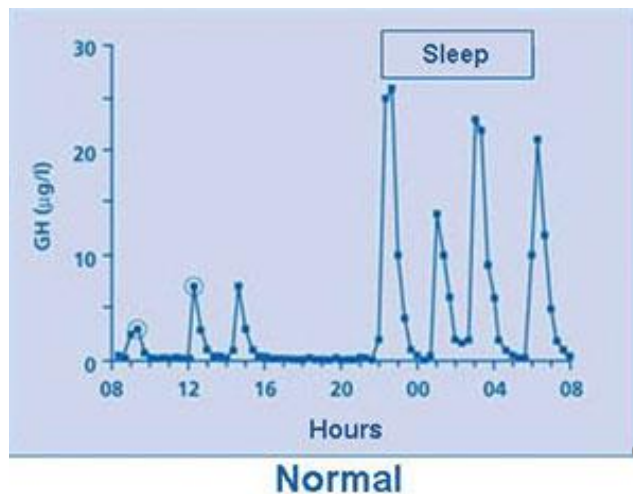
Diagnose I

IGF-1

- Speiler veksthormon-produksjonen siste 24t
- God som screening
- Brukes til å monitorere behandlingseffekt
- Må relateres til alder og kjønn

Veksthormon

- Store svingninger
- Normalt pulsatil med døgnavariasjon
- Stimuleres av faste, fysisk aktivitet, stress, søvn, lavt blodsukker



Grunnkurs 2019



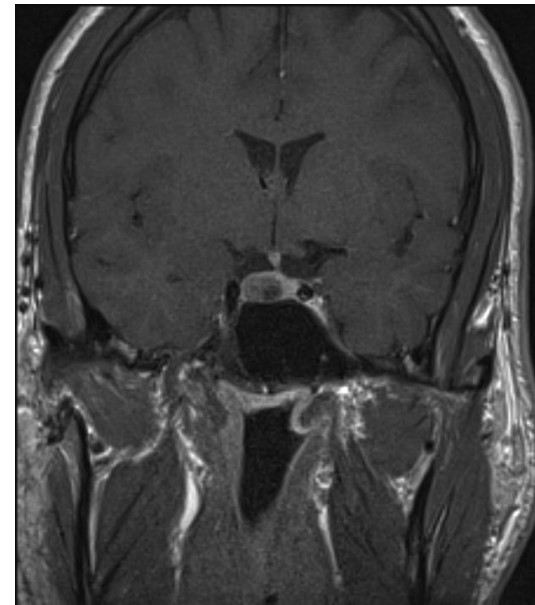
Diagnose II

- **Glucosebelastning**

- 75g glucose p.o.
- Måling av veksthormon (og glukose) før og hvert 30. min i 2 timer
- Normalt undertrykkes veksthormon til under 2,5 mIE/l ved minst en måling

- **MR hypofyse**

- Obs tilfeldige svulster
- Gir mye info for valg av behandling

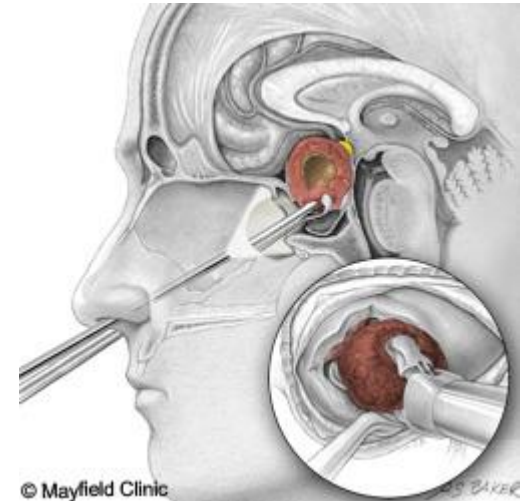


Behandlingsmål

- Få kontroll over hypofysetumor
- Fjerne overproduksjon av veksthormon og IGF-1
- Dødsårsaker
 - kardiovaskulære 37%,
 - cerebrovaskulære 12%,
 - kreft 23%
- Symptomlindring
- Unngå hypofysesvikt

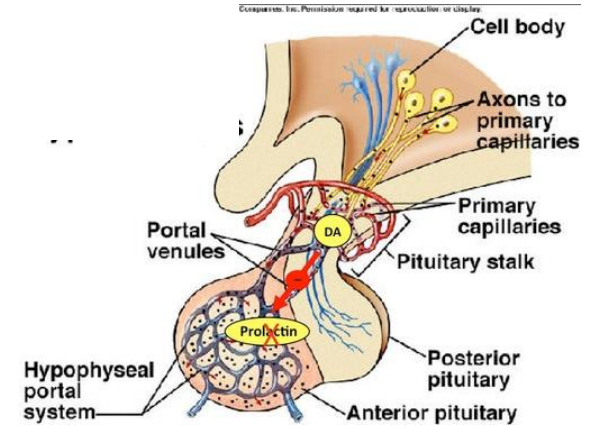
Behandlingsmuligheter

- **Transsfenoidal fjerning av svulst (1. valg)**
- **Medikamentell behandling**
 - Somatostatinanaloger (octreotid, lanreotid)
 - Dopaminagonister (bromokriptin, cabergolin)
 - VH-reseptor antagonister (pegvisomant)
- **Strålebehandling**
 - Gammakniv
 - konvensjonell



Prolaktin

- Produseres kontinuerlig
- Starter og vedlikeholder melkeproduksjon
- Sekresjon hemmes av dopamin via hypofysestilken



Oppsummering akromegali

- Akromegali utvikles gradvis over mange år
- Karakterisert ved hodepine, svetting, væskeretensjon, leddsmerter, «akromegale trekk»
- Hypofysetumor er nesten alltid årsak
- Diagnostikk
 - screening: IGF-1-måling
 - konfirmering: veksthormon-måling under glukosebelastning
 - MR av hypofyse
- Behandles operativt, men ofte resttumor som krever strålebehandling og/eller medikamentell behandling

Finnske familier med akromegali

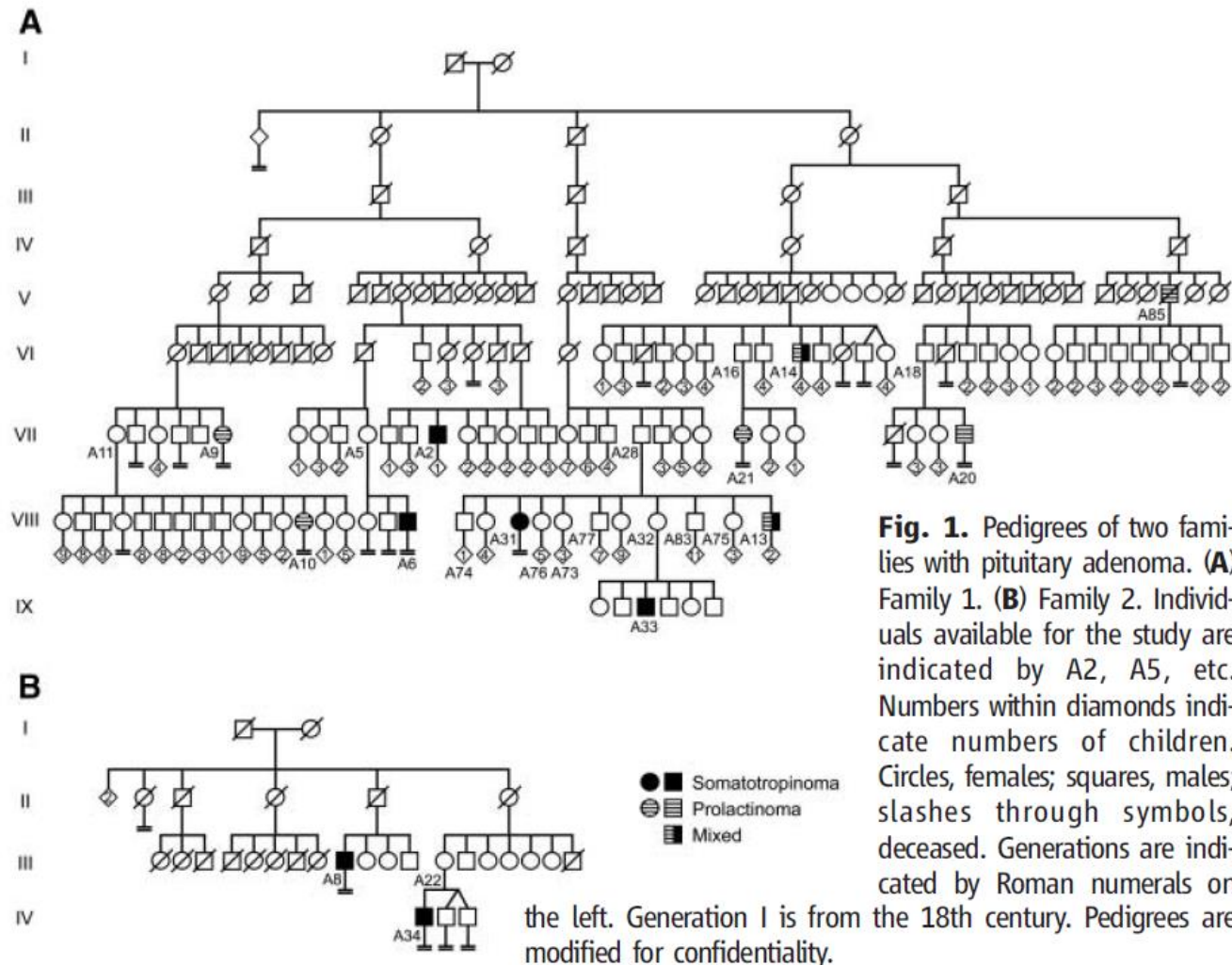
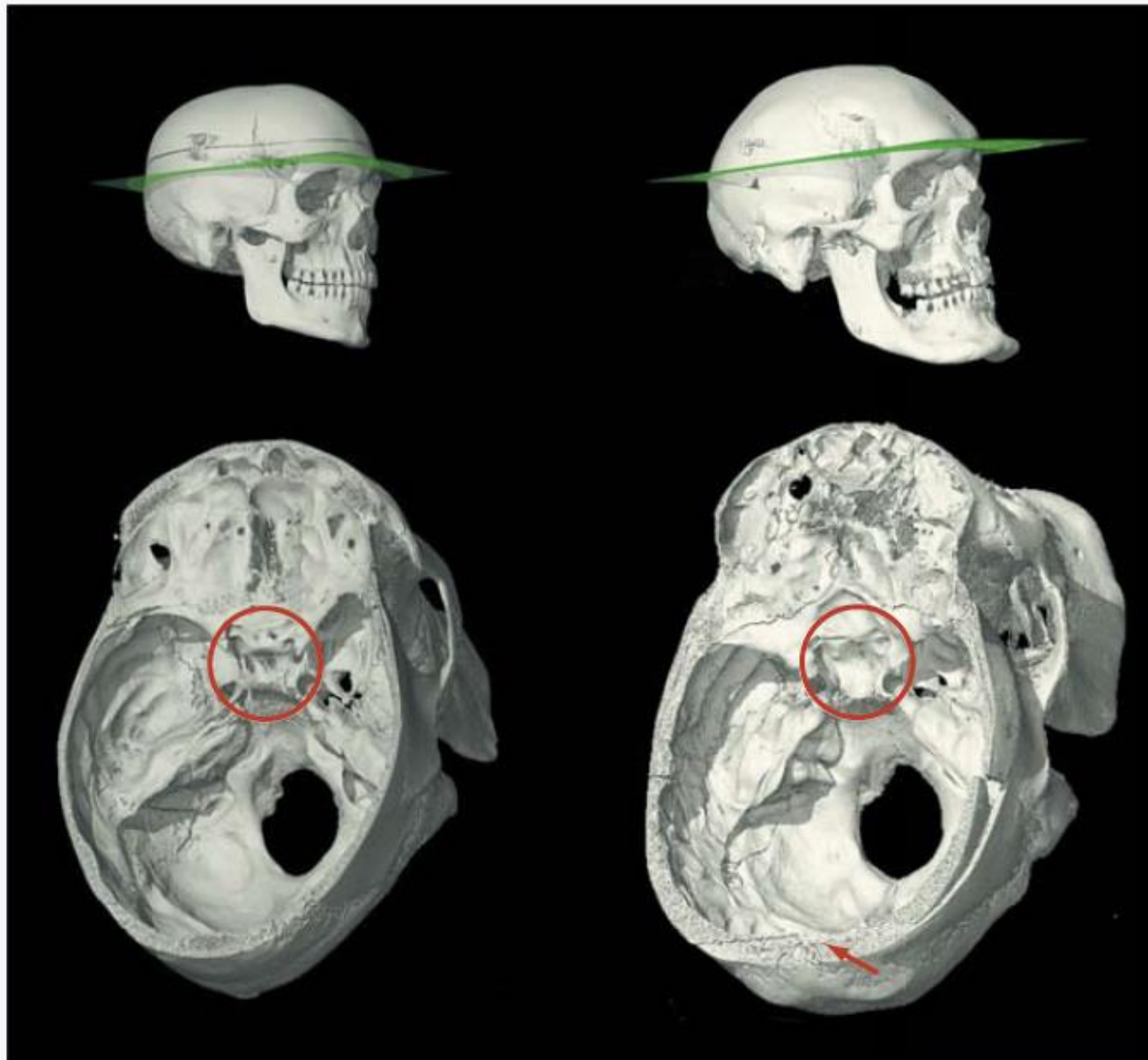
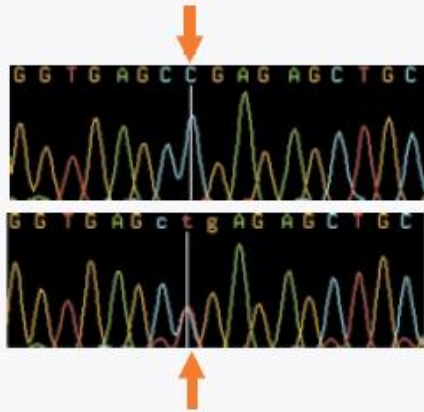


Fig. 1. Pedigrees of two families with pituitary adenoma. **(A)** Family 1. **(B)** Family 2. Individuals available for the study are indicated by A2, A5, etc. Numbers within diamonds indicate numbers of children. Circles, females; squares, males; slashes through symbols, deceased. Generations are indicated by Roman numerals on

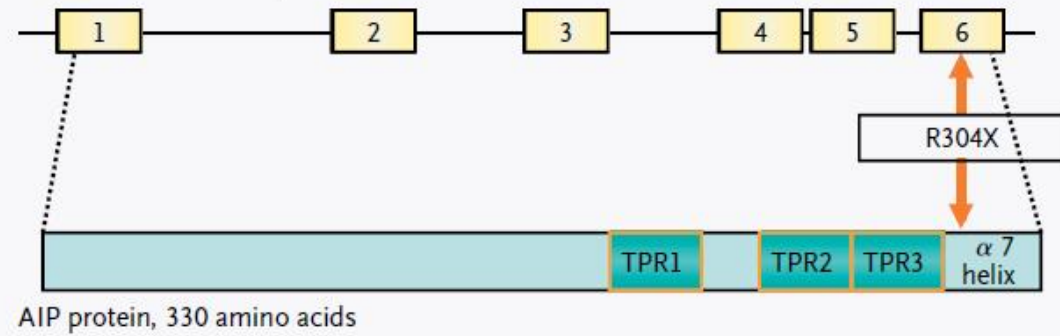
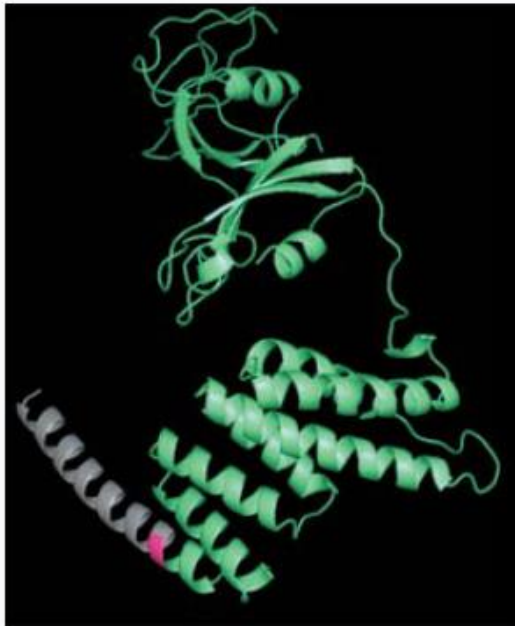
The Irish giant Charles Byrne

- Født i Nord-Irland i 1761
- Han vokste raskt og ble i tenårene en attraksjon i gateforestillinger
- Han ville begravnes til sjøs, men kirurgen John Hunter fikk tak i kroppen og stilte ut skjelettet
- Harvey Cushing undersøkte skallen i 1909
- På bakgrunn av 4 Nord-Irske familier med R304X, ble Charles Byrnes tann undersøkt

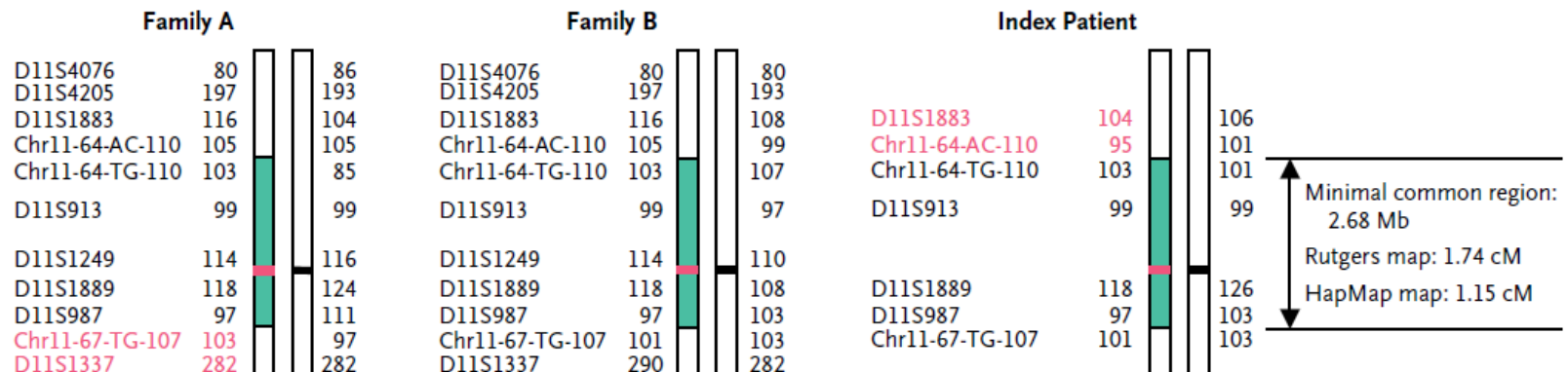


A**B**

AIP, chromosome 11q13.3

**C****D**

Felles stamfar?



Mutasjonen stammer trolig
fra en person som levde omkring år 500

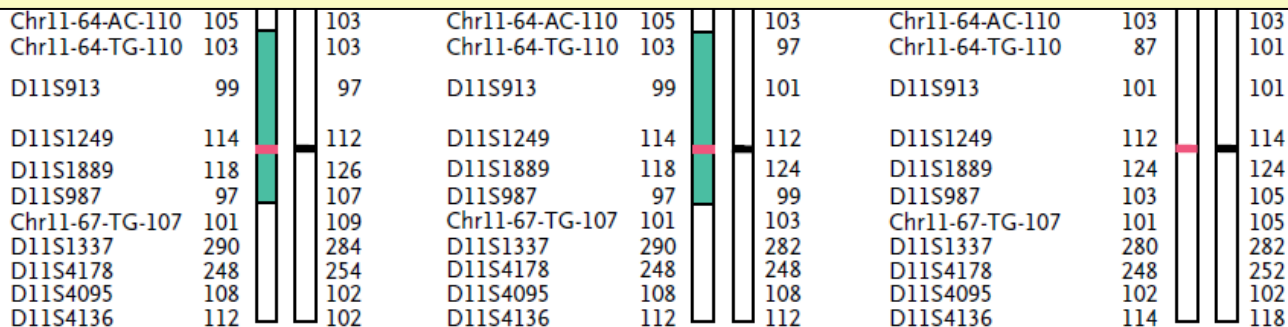


Figure 3. Microsatellite Data for the Index Patient, Mutation Carriers from the Four Contemporary Irish Families, and a Non-Irish Patient with Sporadic Gigantism.