

Μήπως έχω
μεγαλακρία;

Πώς
θα το καταλάβω;



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ) είναι ο μόνος φορέας, μη κερδοσκοπικό σωματείο, συλλόγων ασθενών σπανίων παθήσεων αλλά και μεμονωμένων ασθενών. Η Π.Ε.Σ.ΠΑ ιδρύθηκε το 2003 με στόχο να αναδείξει στη χώρα μας τη σοβαρότητα των σπανίων παθήσεων, γενετικής ή άλλης αιτιολογίας και να αναπτύξει δράσεις ενημέρωσης, έρευνας, συγκέντρωσης πληροφοριών, αλληλοβοήθειας και συντονισμού των συλλόγων ασθενών με σπάνιες παθήσεις, αλλά και των πολυάριθμων πασχόντων που δεν διαθέτουν σύλλογο για να τους αντιπροσωπεύει.

Επίσης, είναι αναγνωρισμένο μέλος του **EURORDIS**, του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις και συμμετέχει σε όλες τις σχετικές δράσεις που συντονίζονται από αυτόν, σε ευρωπαϊκό επίπεδο.

Στη χώρα μας υπάρχουν περίπου 1.000.000 άτομα που ζουν με Σπάνιες Παθήσεις, οι οποίες ανέρχονται στις 6.000-8.000 και η έρευνα, η επιστημονική γνώση, η θεραπευτική αντιμετώπιση, η κοινωνική και ασφαλιστική κάλυψη είναι ελλιπείς και άρα απολύτως αναγκαίες.

Η Π.Ε.Σ.ΠΑ πιστεύει ότι εκτός από την ενημέρωση πρωταρχικό ρόλο έχει η καταγραφή ασθενών και ασθενειών στην χώρα μας η οποία θα βοηθήσει και θα καλύψει πολλές ανάγκες των ασθενών αυτών αλλά και όλων των εμπλεκομένων με τις Σπάνιες Παθήσεις.

Στην προσπάθεια ενημέρωσης του επιστημονικού και ευρύτερου κοινού σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες η Π.Ε.Σ.ΠΑ εκδίδει το δεύτερο αυτό έντυπο με στόχο να ακολουθήσει μια σειρά αντίστοιχων ενημερωτικών εντύπων για σπάνιες παθήσεις ώστε να επιτύχουμε όσο είναι δυνατόν την έγκαιρη διάγνωση και τη σωστή αντιμετώπισή τους.

Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ)

Τηλ: 210 7660989 & 210 7600289

Fax: 210 7660991

Τιμοθέου 99-101

162 32 Αθήνα



Η έγκαιρη διάγνωση ΔΙΝΕΙ ΧΡΟΝΙΑ ΖΩΗΣ!

- Η διάγνωση της μεγαλακρίας είναι εξαιρετικά δύσκολη στα αρχικά της στάδια αφού τα συμπτώματα και τα σημεία της είναι κοινά με άλλες παθήσεις (πονοκέφαλος, υπερβολική εφίδρωση, λιπαρότητα δέρματος, κούραση, αυξημένο σάκχαρο στο αίμα κτλ.).
- Συνήθως η διάγνωση γίνεται σχεδόν 10 χρόνια μετά την έναρξη της ασθένειας, όταν πια είναι εμφανείς οι μορφολογικές επιπτώσεις της (αδρά χαρακτηριστικά προσώπου, μεγέθυνση άκρων χεριών και ποδιών).
- Η καθυστέρηση στη διάγνωση, επιβαρύνει τον οργανισμό καθώς η μεγαλακρία προκαλεί αύξηση της πίεσης του αίματος, σάκχαρο, αναπνευστικές επιπλοκές, καρδιακή ανεπάρκεια κτλ.
- Εξαιτίας των επιβαρύνσεων του οργανισμού που ήδη αναφέρθηκαν, το προσδόκιμο της επιβίωσης μειώνεται κατά 10 περίπου χρόνια, σε σύγκριση με τον υγιή πληθυσμό. Ωστόσο, αν η διάγνωση γίνει έγκαιρα στην αρχή της νόσου και χορηγηθεί η κατάλληλη θεραπεία, οι ασθενείς με μεγαλακρία, έχουν προσδόκιμο επιβίωσης αντίστοιχο των υγιών.



Τι είναι η Μεγαλακρία;

- Η μεγαλακρία είναι μια ασθένεια, που την προκαλεί η μη ελεγχόμενη υπερπαραγωγή της αυξητικής ορμόνης (GH). Την ορμόνη αυτή παράγει η υπόφυση, ένας μικρός αδένας, που βρίσκεται στο κεφάλι ακριβώς κάτω από τον εγκέφαλο και πίσω από τα μάτια.
- Η υπόφυση, που έχει το μέγεθος ενός φασολιού, ελέγχει πολλές και σημαντικές φυσιολογικές λειτουργίες του οργανισμού με τη βοήθεια των ορμονών που παράγει και που μεταφέρονται μέσω του αίματος σε διάφορα μέρη του σώματος.
- Στη μεγαλακρία, η υπόφυση μεγαλώνει και δημιουργείται ένα καλόηθες αδένωμα, που υπερπαραγάγει την αυξητική ορμόνη. Είναι μια σπάνια ασθένεια (40-80 άτομα ανά 1 εκατομμύριο πληθυσμού εμφανίζουν ετησίως μεγαλακρία). Η νόσος εμφανίζεται τόσο σε άνδρες όσο και σε γυναίκες στην ηλικία των 30-60 ετών. Η μη ελεγχόμενη μεγαλακρία - χωρίς θεραπευτική αντιμετώπιση - μπορεί να προκαλέσει σοβαρές επιπλοκές και να οδηγήσει σε πρόωρο θάνατο.



Ποιά είναι τα Συμπτώματα της Μεγαλακρίας;

Η μεγαλακρία επηρεάζει τη φυσική εμφάνιση και τη γενική κατάσταση της υγείας του ανθρώπου. Οι αλλαγές στη φυσική εμφάνιση μπορεί να είναι σταδιακά ανεπαίσθητες και να ολοκληρωθούν σε διάρκεια μερικών ετών. Κάποια από τα αρχικά σημεία και συμπτώματα της ασθένειας εύκολα μπορούν να παραγνωριστούν ως σημάδια γήρανσης ή συμπτώματα άλλων ασθενειών. Καθώς η ασθένεια προχωρά χωρίς να ελέγχεται, υπάρχουν σημάδια που κάνουν ευκολότερη τη διάγνωση.

Από τη λίστα σημείων και συμπτωμάτων που παρατίθεται πιο κάτω, δεν είναι απαραίτητο να έχετε όλα τα συμπτώματα. Αρκούν μόνο ορισμένα από αυτά για να υποψιαστεί ο γιατρός σας ότι πιθανώς να έχετε μεγαλακρία:

- Πονοκέφαλος
- Μυική αδυναμία και κόπωση
- Έντονη εφίδρωση
- Πόνος στις αρθρώσεις
- Αργή αύξηση του μεγέθους των άκρων χεριών και ποδιών (αύξηση μεγέθους βέρας ή παπουτσιού)
- Διόγκωση μαλακών ιστών
- Δερματικά στίγματα
- Διαταραχές έμμηνου ρύσης/σεξουαλική ανικανότητα
- Προβλήματα όρασης
- Σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα
- Βρογχοκήλη
- Φλεβοκομβική συμφόρηση
- Άπνοια κατά τον ύπνο
- Δερματικές αλλαγές, που περιλαμβάνουν πάχυνση, λιπαρότητα, ακμή
- Τράχυνση χαρακτηριστικών προσώπου (μέτωπο, μύτη, χείλη, γλώσσα, σαγόρι)



Πώς γίνεται η Διάγνωση και η Παρακολούθηση της Μεγαλακρίας;

- Ο γιατρός σας εάν υποπτευθεί ότι έχετε μεγαλακρία οφείλει να σας παραπέμψει σε ειδικό ενδοκρινολόγο νοσοκομείου, που με τη βοήθεια κλινικοεργαστηριακών εξετάσεων (τιμές GH και IGF-I) και δοκιμασία ανοχής στη γλυκόζη (OGTT) θα θέσει τη διάγνωση. Επιπρόσθετα θα χρειαστεί να κάνετε μαγνητική τομογραφία (MRI) εγκεφάλου για να διαπιστωθεί η ύπαρξη αδενώματος στην υπόφυση.
- Όμως και μετά τη διάγνωση και την κατάλληλη θεραπεία, που θα σας συστήσει ο γιατρός σας, θα χρειαστεί να σας παρακολουθούν για τον έλεγχο της κατάστασής σας.
- Συγκεκριμένα, σε τακτά χρονικά διαστήματα που θα ορίσει ο γιατρός σας (τρίμηνο, εξάμηνο, χρόνος), θα χρειαστεί να ελέγχονται τα επίπεδα GH και IGF-I και να επιβεβαιώνεται ότι βρίσκονται εντός των φυσιολογικών τιμών (μέση τιμή $GH \leq 2.5 \mu\text{g/l}$ μετά από 24ωρη συλλογή ούρων/ κανονικά για την ηλικία και το φύλο επίπεδα IGF-I). Σε αντίθετη περίπτωση (αν δηλ. είναι υψηλές οι τιμές GH, IGF-I) η θεραπεία σας θα πρέπει να επαναπροσδιορίζεται ώστε να επιτευχθούν οι επιθυμητοί στόχοι. Σε λιγότερο συχνά χρονικά διαστήματα, ίσως να χρειαστεί να επαναλάβετε τη μαγνητική τομογραφία για να μετρηθεί το μέγεθος του αδενώματος.





Πώς Αντιμετωπίζεται η Μεγαλακρία;

Μετά τη διάγνωση της μεγαλακρίας ο γιατρός σας θα αποφασίσει το κατάλληλο είδος θεραπείας για εσάς. Αυτό μπορεί να είναι:

- Χειρουργική επέμβαση στην υπόφυση για την αφαίρεση του αδενώματος (γίνεται από νευροχειρουργό)
- Φαρμακευτική θεραπεία με ανάλογα σωματοστατίνης, αγωνιστές ντοπαμίνης, ανταγωνιστές υποδοχέων αυξητικής ορμόνης
- Ακτινοθεραπεία
- Συνδυασμός ορισμένων ή και όλων των παραπάνω

Ανεξάρτητα από το είδος της θεραπείας το σημαντικό είναι:

- Να ελέγχεται η υπερπαραγωγή της αυξητικής ορμόνης (GH)
- Να ελέγχεται η υπερπαραγωγή IGF-I
- Να συρρικνωθεί το αδένωμα στην υπόφυση
- Να μειωθούν τα συμπτώματα που προκαλεί η μεγαλακρία

Σε κάθε περίπτωση συμβουλευτείτε το γιατρό σας





MY
DESIGN
BY DESIGN

Ευγενική χορηγία

