

Otrzymano: 29-04-2013
Akceptowano: 10-06-2013
Opublikowano: 17-07-2013

Nietypowy obraz akromegalii u pacjenta z osteochondrodysplazją

Unusual presentation of acromegaly in a patient with osteochondrodysplasia

Aleksandra Piątek¹, Elżbieta Skowrońska—Józwiak², Dagmara Bukarewicz¹, Andrzej Lewiński²

¹ Wydział Wojskowo – Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, Dziekan Wydziału: prof. dr hab. Jurek Olszewski, ul. Al. Kościuszki 4, 90–419 Łódź, PL,

² Klinika Endokrynologii i Chorób Metabolicznych, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, ul. Rzgowska 281, 93–338 Łódź, PL

Wstęp:	Streszczenie Akromegalia charakteryzuje się zaburzeniami układu kostnego i rozrostem narządów wskutek hipersekcji hormonu wzrostu (GH). Występuje z częstością 40–70/mln. Preferowaną metodą leczenia jest adenektomia przezklinowa.
Opis przypadku:	35-letni pacjent został przyjęty z powodu makrogruczolaka przysadki, stwierdzonego w badaniu MRI. W wywiadzie – upośledzenie umysłowe, zmiany kostno–stawowe, nadciśnienie, cukrzyca, choroba Hashimoto, przewlekła choroba nerek. W badaniu przedmiotowym pacjent niskorosły, otyły, z cechami dysmorfii. Analiza archiwalnych zdjęć potwierdziła zmiany fenotypowe charakterystyczne dla akromegalii. Na podstawie braku hamowania wydzielania GH i wysokiego stężenia IGF–1 rozpoznano akromegalię. Po przygotowaniu somatostatyną pacjenta skierowano na leczenie operacyjne. Po zabiegu stwierdzono stężenie GH poniżej 1 ng/mL i obniżenie IGF–1. Przeprowadzono badania genetyczne w kierunku zespołu Martina–Bella i hipochondroplazji. Nie wykazano mutacji w genie FMR1. Stwierdzono polimorfizm pojedynczego nukleotydu genu FGFR3, charakterystyczny dla hipochondroplazji.
Wnioski:	Współistnienie osteochondrodysplazji, upośledzenia umysłowego oraz innych chorób utrudniło wczesne zdiagnozowanie pacjenta.
Słowa kluczowe:	akromegalia, FGFR3, gruczolak przysadki, hipochondroplazja
Background:	Abstract Acromegaly is characterized by hyperplasia of bone and internal organs secondary to excessive secretion of growth hormone (GH). Its prevalence is 40–70 cases per one million people. The preferred treatment is transsphenoidal adenectomy.
Case Report:	A 35 year old patient was admitted for to a pituitary macroadenoma found on MRI. He also had a history of mental retardation, bone and joint abnormalities, hypertension, diabetes mellitus, Hashimoto’s thyroiditis, and chronic kidney disease. The patient was short, obese, and had dysmorphic features. An analysis of archived images confirmed changes typical for acromegaly. On the basis of elevated IGF–1 levels and he failure of GH suppression after glucose administration, a diagnosis of acromegaly was made. After somatostatin therapy he was referred for transsphenoidal adenectomy. Post-operative GH concentration after glucose administration was below 1ng/mL, and IGF–1 levels were decreased. The patient was also tested for Martin-Bell Syndrome and hypochondroplasia. There was no mutation in the FMR1 gene but a single nucleotide polymorphism of FGFR3 was found which is typical for hypochondroplasia.
Conclusions:	The coexistence of osteochondrodysplasia and mental retardation can complicate early diagnosis of acromegaly.
key words:	acromegaly, FGFR3, pituitary adenoma, hypochondroplasia
Adres pocztowy:	Aleksandra Piątek, ul. Zelwerowicza 52e, 35–601 Rzeszów, e–mail: ola.piatek@yahoo.pl