Wat moet je weten over acromegalie?

Endocrine Care

Pfizer

Inhoud

Voor wie is deze brochure bestemd? 3

Wat is acromegalie 4

Wat zijn de symptomen van acromegalie? 8

Wat mag je verwachten? 10

Hoe behandel je acromegalie? 12

Leven met acromegalie 18

Waarom moet je deze brochure lezen?

Werd er recent bij jou acromegalie vastgesteld? Lees dan zeker deze brochure. Je vindt er informatie over acromegalie en de mogelijke behandelingen ervan. Deze brochure zal heel wat van je vragen beantwoorden:

- Wat is acromegalie?
- Wat veroorzaakt acromegalie?
- Wat zijn de symptomen van acromegalie?
- Hoe wordt de diagnose van acromegalie gesteld?
- Hoe wordt acromegalie behandeld?
- Wat heeft de toekomst in petto?
- Kan ik een normaal leven leiden met acromegalie?

Wat is acromegalie?

- Acromegalie wordt meestal veroorzaakt door een goedaardig gezwel in de hypofyse (= een klier onderaan de hersenen):
  - Het gaat om een goedaardige tumor en is dus geen kanker!
  - Door het gezwel produceert de hypofyse te veel groeihormoon.[1,2]
- Groeihormoon reguleert de groei en andere lichaamsfuncties. Door overproductie ervan kunnen bepaalde lichaamsdelen, zoals neus, kin, handen en voeten overmatig groeien – een typisch kenmerk van acromegalie.[1]
- Acromegalie is zeldzaam en niet erfelijk. Op 1 miljoen mensen hebben er slechts 60 de ziekte. Jaarlijks worden er 3 tot 4 nieuwe gevallen vastgesteld. Het komt evenveel voor bij mannen als bij vrouwen.[3]
- Het gaat om een chronische (levenslange) aandoening. Ook al is het niet levensbedreigend, toch heeft acromegalie een grote impact op je leven.[1,3]
- Acromegalie treedt meestal op rond 40 jaar, maar kan op elke leeftijd opduiken.[1]
- Omdat acromegalie zich traag ontwikkelt, kan het geruime tijd duren alvorens artsen met zekerheid de diagnose stellen.
  - Gemiddeld duurt het 8 jaar vooraleer de ziekte definitief wordt vastgesteld.[3]
- Het is voor artsen geen evidentie om de diagnose te stellen, aangezien acromegalie zo zeldzaam is en de symptomen sterk verschillen van patiënt tot patiënt.[1]
- De huidige behandelingen houden de aandoening meestal onder controle en beperken het ongemak.[1]
- In vele gevallen kan je zelf een actieve rol spelen in je behandeling. Daarom is het belangrijk dat je exact weet wat acromegalie is en wat de therapie exact inhoudt.

- In geval van acromegalie maakt je lichaam te veel groeihormoon aan.[1]
- Het teveel aan groeihormoon triggert je lichaam om een overmaat aan insuline-achtige groeifactor(IGF-I) aan te maken.
- Het is belangrijk dat je IGF-I gehalte binnen normale grenswaarden valt[1]
- Indien dit het geval is dan:
  - geeft dit aan dat je ziekte onder controle is[1]
  - helpt dit om de symptomen van acromegalie te verbeteren[4]

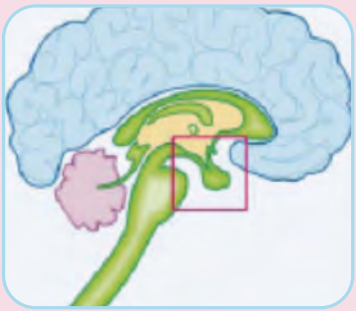
Hoe produceert de hypofyse groeihormoon in normale omstandigheden?[2]

De hypofyse produceert groeihormoon, nodig voor normale groei en functioneren van je lichaam.[2]

Het groeihormoon wordt afgegeven in je bloedbaan en vervolgens in je lever omgezet in een ander hormoon, met name insuline-achtige groeifactor (IGF-I). IGF-I komt nadien eveneens in je bloed terecht.[2]

De normale bloedwaarden hangen af van je leeftijd en je geslacht. Naarmate je ouder wordt wijzigen ze.[1]

1

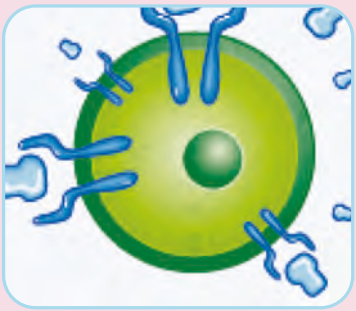


De hypofyse is een klier en ligt onderaan de hersenen.

2

De hypofyse produceert groeihormoon.

3



De bloedstroom vervoert groeihormoon naar cellen en organen die speciale receptoren hebben voor het groeihormoon.

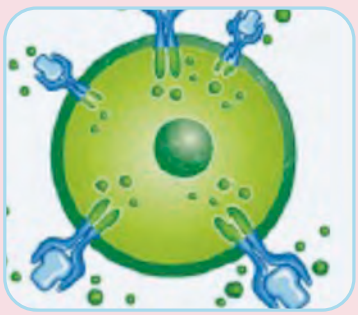
4

Groeihormoon wordt als het ware aangetrokken door deze receptoren. Je kan het vergelijken met een sleutel die op een specifiek slot past.

5

Wanneer het groeihormoon aan de receptor bindt, worden er in de cel enkele processen in gang gezet.

6



Als gevolg hiervan wordt IGF-I geproduceerd (meestal in de lever) en komt het in de bloedbaan terecht.

Wat gebeurt er met de hypofyse in geval van acromegalie?[2]

Mensen met acromegalie produceren te veel groeihormoon, en bijgevolg ook te veel IGF-I.

De hoeveelheid groeihormoon die je produceert varieert tijdens de dag. De hoeveelheid IGF-I gemeten op een bepaald moment wordt aanzien als een gemiddelde waarde van de laatste dagen/week.

Een overmaat aan groeihormoon (en IGF-I) is meestal het gevolg van een goedaardig gezwel in de hypofyse.[1]

'Goedaardig' wil zeggen dat het gezwel in de hypofyse blijft en dus niet kan uitzaaien naar andere plaatsen in het lichaam. Waarom mensen een dergelijk gezwel ontwikkelen is momenteel niet duidelijk.

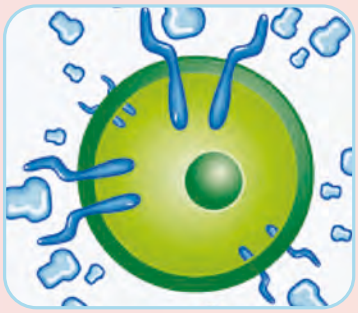
7

In de hypofyse bevindt zich een goedaardig gezwel.

8

Het produceert meer en meer groeihormoon.

9



De overmaat aan groeihormoon bereikt cellen die IGF-I produceren.

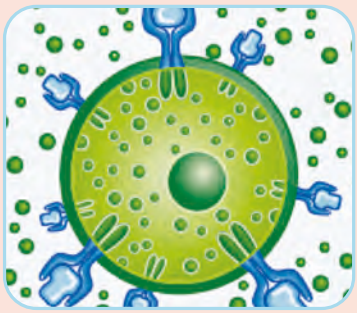
10

Het groeihormoon bindt aan de groeihormoon-receptoren op de cellen.

11

Dit zet een heleboel reacties in gang.

12



Op die manier wordt te veel IGF-I geproduceerd

Wat zijn de symptomen van acromegalie?

- Acromegalie betekent ‘verlengde ledematen’ of ‘vergrote handen en voeten’. De symptomen evolueren traag, waardoor je het niet onmiddellijk merkt.[1]
- Vermoeidheid en slaapstoornissen zijn vaak voorkomende symptomen van acromegalie.[1,3,5]
- Doordat je handen en voeten groeien, passen ringen, horloges en schoenen niet meer.[1]
- Je aangezicht verandert:[1]
  - Het meest opvallende is een verlengde onderkaak, maar ook je neus en lippen kunnen langer worden.
  - De opening tussen je tanden wordt breder.
- Overmatig zweten en een vettige huid zijn kenmerkend[1]
- Je stembanden verdikken en verlagen je stem.[1]
- Je tong kan verdikken. Verdikking van het zachte weefsel in je mond kan leiden tot snurken en je slaapkwaliteit benadelen.[1]
- Sommige acromegalie-patiënten ontwikkelen diabetes.[1]
- Hypertrofie (toename in grootte) van botten en ligamenten leidt vaak tot gewrichtspijn.[1]
- Veel patiënten met acromegalie hebben last van het Carpal-tunnel syndroom, wat zorgt voor tinteling en pijn in de handen.[1,5]
- Het goedaardig gezwel vergroot de hypofyse waardoor die kan drukken op omliggende weefsels. Dit kan resulteren in ernstige hoofdpijn:[1]
  - De zwelling kan ook druk uitoefenen op de oogzenuw die vlak boven de hypofyse loopt. Hierdoor kunnen gezichtsstoornissen ontstaan.
  - De hoofdpijn kan eveneens te wijten zijn aan de overproductie van groeihormoon.
- Het hypofysegezwel kan te veel prolactine (een hormoon) produceren. Dit kan leiden tot impotentie bij mannen en onvruchtbaarheid of menstruatiestoornissen bij vrouwen.[2]

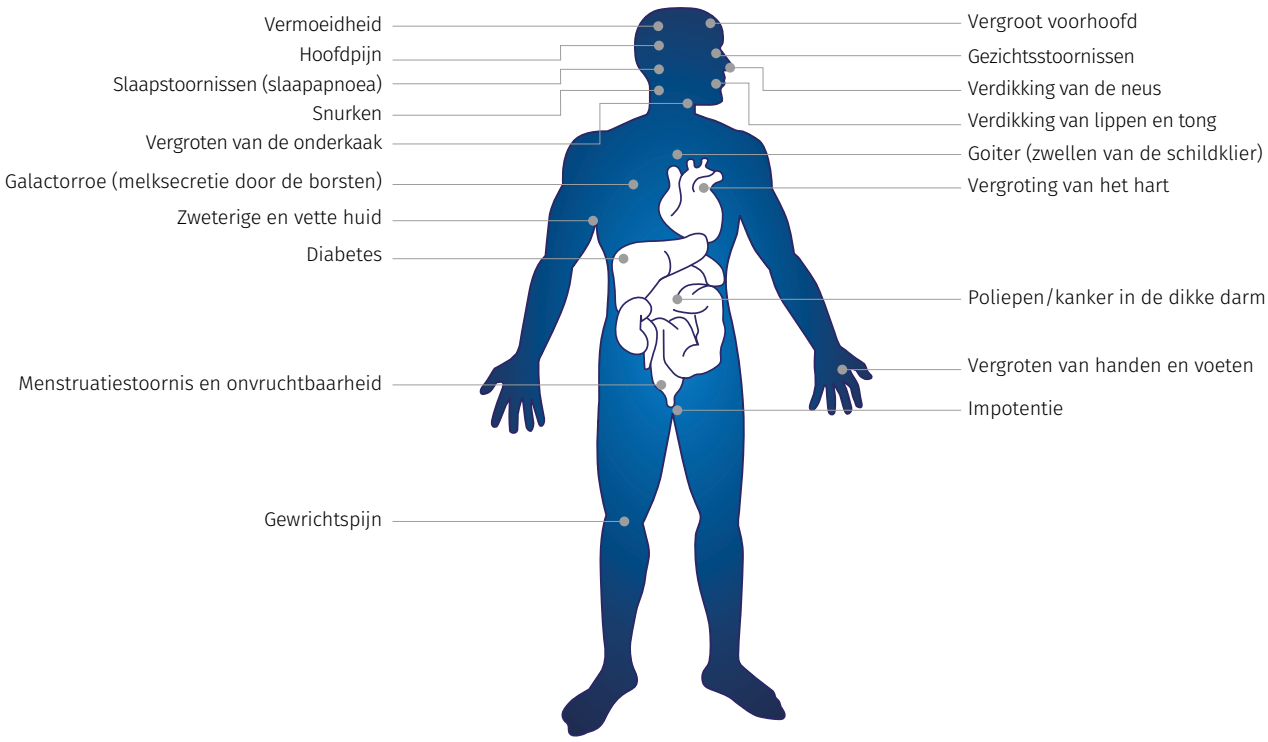
Belangrijkste symptoom of kenmerk dat leidt tot diagnosis[6]

De tabel geeft weer bij hoeveel % van de patiënten een bepaald symptoom of kenmerk tot de diagnose van acromegalie leidt.[6]

Belangrijkste symptoom of kenmerk	Frequentie (%)
Menstruatiestoornis bij vrouwen	13
Veranderingen aan gezicht of lichaamsdelen	11
Hoofdpijn	8
'Gevoel van speldenprikken' of carpal tunnel syndroom	6
Diabetes/verstoorde glucosetolerantie	5
Hartaandoening	3
Gezichtsstoornissen	3
Verlaagd libido of impotentie	3
Gewrichtsproblemen	3
Schilklieraandoeningen	2
Verhoogde bloeddruk	1
Gigantisme (abnormale lichaamslengte)	1
Vermoeidheid	0.3
Overmatig zweten	0.3
Draaierigheid	0.3
Andere kenmerken	5
Toevallig ontdekt op röntgenfoto's	40

Aangepast van Molitch 1992

Klinische tekenen en symptomen van acromegalie[1-3]



Hoe wordt acromegalie vastgesteld?[1]

Als je arts vermoedt dat je acromegalie hebt zal hij of zij je doorverwijzen naar een endocrinoloog. Die zal de hoeveelheid groeihormoon en IGF-I in je bloed bepalen.

Een eenmalige bepaling van groeihormoon volstaat niet om de diagnose te stellen. De hypofyse produceert nl. groeihormoon n 'pulsen'. De waarden kunnen bijgevolg schommelen van minuut tot minuut.

Om zeker te zijn zal men ook een orale glucose tolerantietest (OGTT) uitvoeren, aangezien dit meer betrouwbare resultaten geeft. Bij patiënten die geen acromegalie hebben zal de hypofyse minder groeihormoon aanmaken na inname van suiker (glucose).

In geval van acromegalie daalt de secretie echter niet en blijven de bloedspiegels bijgevolg hoog.

Ook het gehalte aan IGF-I in je bloed is hoger wanneer je lijdt aan acromegalie. Aangezien IGF-I waarden niet zoveel veranderen in de loop van de dag is ook de bepaling van deze parameter aangewezen om na te gaan of je acromegalie hebt.

Als je positief test voor acromegalie zal je arts nog extra testen laten uitvoeren om na te gaan in welke mate andere functies van je hypofyse al dan niet zijn aangetast.

De juiste grootte en locatie van het gezwel in je hypofyse worden bepaald via een MRI (magnetic resonance imaging) scan – een pijnloze methode om gedetailleerde foto's van je hersenen te maken.

Een MRI scanner maakt gebruik van magnetische velden, wat o.a. als voordeel heeft dat je niet aan X-stralen wordt blootgesteld.

Tijdens de scan lig je op een bed dat door een holle buis in de MRI machine schuift. Je moet trachten zo stil mogelijk te liggen zodat de beelden helder zijn. Een MRI scanner maakt een luid zoemend lawaai. Maar geen nood: je krijgt oordopjes of een koptelefoon om je oren te vrijwaren.

De resultaten van deze MRI scan zullen nadien beschikbaar zijn.

Hoe wordt acromegalie behandeld?[5]

Acromegalie kan behandeld worden via chirurgie, radiotherapie en medicatie. Soms kiest men enkel voor chirurgie of medicatie; soms is een combinatie van diverse methoden aangewezen. Je kan samen met je arts beslissen welk voor jou de meest geschikte behandeling is.

Het doel van de behandeling is de hoeveelheid groeihormoon en IGF-I in je bloed te verminderen en de grootte van je gezwel te reduceren. Op die manier blijven de symptomen onder controle.

Chirurgie[1,5]

In de eerste plaats zal men trachten het gezwel chirurgisch weg te nemen, aangezien dit meestal zeer doeltreffend is.

Een neurochirurg zal het hele gezwel of een deel ervan verwijderen door met heel precieze instrumenten de hypofyse te bereiken via je neus of via een inkeping in je bovenlip, juist boven je voortanden.

Deze techniek wordt 'transsfenoïdale hypofysectomie' genoemd. Het doet de druk in je hersenen en het groeihormoon in je bloed snel dalen. Dit kan resulteren in een snelle verlichting van de symptomen. Het is vooral succesvol in geval van kleinere gezwellen.

Vaak is door de operatie de hoeveelheid aan groeihormoon en IGF-I in het bloed lager dan voordien, maar nog steeds hoger dan normaal. In dat geval is een extra ingreep of een bijkomende behandeling met medicatie nodig.

Een mogelijke complicatie van transsfenoïdale hypofysectomie is dat ook gezonde delen van de hypofyse soms verwijderd worden. Dit kan de productie van andere hormonen nadelig beïnvloeden en bijkomende hormonale therapie noodzakelijk maken.

Radiotherapie[1,5,7]

Bij sommige patiënten is chirurgie geen optie of is het onmogelijk om het hele gezwel te verwijderen. In dat geval kan radiotherapie het gezwel vernietigen of de grootte ervan reduceren.

Radiotherapie wordt de laatste tijd minder toegepast. In geval men er toch voor kiest gaat het doorgaans om een reeks van bestralingssessies, verspreid over een periode van één tot anderhalve maand.

Goedaardige hypofysegezwellen reageren traag op bestraling. Het kan bijgevolg lange tijd (maanden of jaren) duren vooraleer het groeihormoon beduidend zakt in waarde. Daarom zal je vaak ook medicatie krijgen toegediend, totdat de bestraling daadwerkelijk effect heeft.

Medicatie voor de behandeling van acromegalie[1,5,8-10]

Medicatie verkleint het gezwel en kan worden opgestart vóór een operatie of wanneer de operatie niet succesvol was.

De voorkeur gaat uit naar analogen van het somatostatine hormoon (e.g. octreotide; lanreotide). Ze bootsen de werking van het natuurlijke lichaamshormoon 'somatostatine' na.

De productie van groeihormoon door de hypofyse wordt gereguleerd door de hersenen en andere hormonen zoals somatostatine. Somatostatine verhindert normaal gezien de productie van groeihormoon.

Het natuurlijke somatostatine wordt snel afgebroken door het lichaam en is daardoor niet geschikt om acromegalie te behandelen.

Somatostatine-analogen bootsen de werking van somatostatine na, maar worden minder snel afgebroken en blijven dus langer actief in het lichaam.

Ze verhinderen de productie van groeihormoon door de hypofyse en verlagen daardoor het bloedgehalte aan IGF-I.

Deze geneesmiddelengroep verkleint ook de grootte van het gezwel.

Somatostatine analogen worden toegediend via inspuiting. Indien doeltreffend kan je ze levenslang gebruiken.

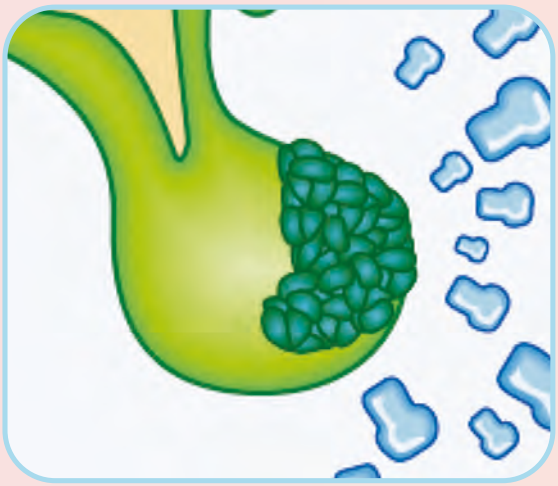
Nevenwerkingen zoals diarree, misselijkheid en maagpijn kunnen het meest optreden, maar meestal enkel tijdelijk. Bij 30% van de patiënten kunnen deze producten aanleiding geven tot galstene. Lees de bijsluiter voor meer info. .

Somatostatine analogen verhinderen de secretie van insuline en beïnvloeden het glucosemetabolisme. Daardoor kan de bloedsuikerspiegel verhogen of verlagen. In dat geval dient de dosis van het somatostatine-analoog of van de diabetesmedicatie te worden aangepast.

Dopamine-agonisten (vb. bromocriptine) zijn minder actief dan somatostatine-analogen of groeihormoonreceptorantagonisten. Ze worden eerder gebruikt bij acromegaliepatiënten met hyperprolactinemie (verhoogde concentratie van prolactine in het bloed).

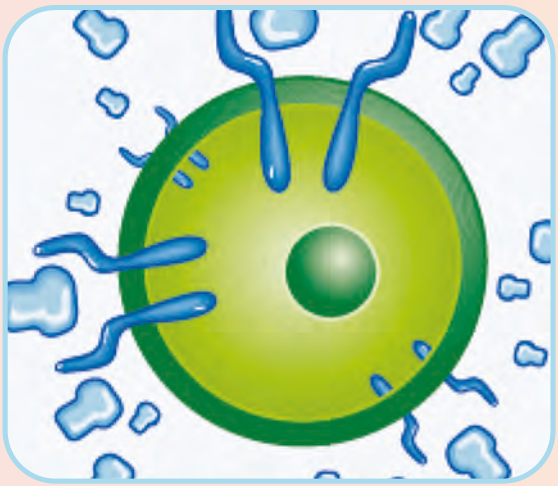
Hoe somatostatine-analogen werken[1]

1



Somatostatine-analogen verhinderen de overproductie van groeihormoon door het goedaardige hypofyse gezwel of wat ervan overblijft

2



De productie van groeihormoon daalt.

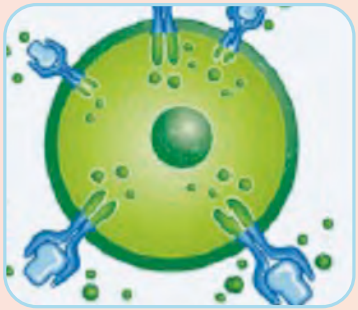
3

Het aantal groeihormoon moleculen dat kan binden aan de speciale hormoonreceptoren daalt.

4

Dit betekent dat minder groeihormoon bindt aan de receptoren...

5



...en dat er minder IGF-I geproduceerd wordt.

Medicatie voor de behandeling van acromegalie [1,5,11]

De groeihormoonreceptorantagonist 'pegvisomant' werkt niet rechtsreeks in op de hypofyse. Het heeft geen invloed op de grootte van de tumor, noch op de productie van groeihormoon. Het blokkeert daarentegen in het lichaam de receptoren die zich op het celoppervlak bevinden. Op die manier kan het groeihormoon er geen effect meer op uitoefenen.[1] Als gevolg hiervan hebben het merendeel van de patiënten die met deze groeihormoonreceptorantagonist behandeld worden terug normale IGF-I waarden. [1,11-13]

Aangezien pegvisomant het gezwel niet reduceert moeten patiënten die dit geneesmiddel krijgen goed opgevolgd worden om te vermijden dat de tumor in grootte zou toenemen.

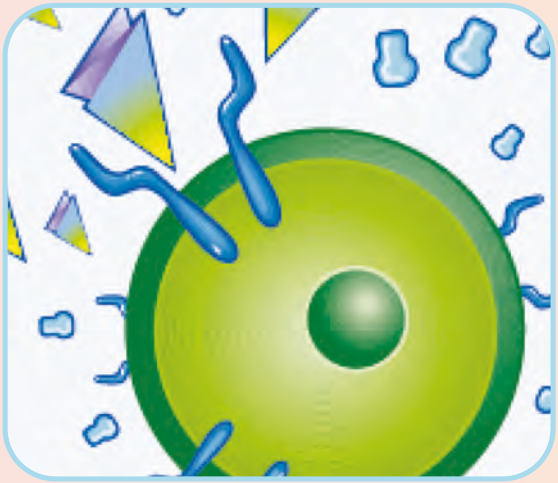
De nevenwerkingen die het meest kunnen optreden zijn reacties t.h.v. de injectieplaats, transpiratie, hoofdpijn en overmatige vermoeidheid. De lokale reacties zoals roodheid en pijn verdwijnen na verloop van tijd.[11] Sommige patiënten worden gevoeliger voor insuline wanneer ze starten met deze groeireceptorantagonist. Bij diabetespatiënten kan dit leiden tot een lagere bloedsuikerspiegel (hypoglykemie), waardoor hun diabetesmedicatie verlaagd dient te worden.[11] Meer info kan u lezen in de bijsluiter.

Hoe pegvisomant werkt[11]

1

Overproductie van groeihormoon in geval van een goedaardig hypofysegezwel.

2



Pegvisomant treedt in competitie met de groeihormoon moleculen door aan hun receptoren te binden.

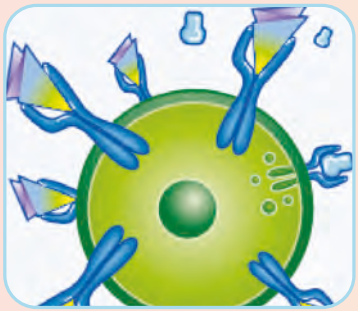
3

Pegvisomant bezet de hormoon receptor op de cellen en verhindert het lichaamseigen groeihormoon om te binden.

4

Pegvisomant verhindert dat een hele kettingreactie plaatsvindt.

5



Er wordt minder IGF-I geproduceerd.

Leven met acromegalie[1]

De symptomen die met acromegalie gepaard gaan kunnen een impact hebben op je gezondheid en levenskwaliteit.

Vermoeidheid en gewrichtspijn kunnen je mobiliteit en algemeen functioneren bemoeilijken.[14]

Acromegalie kan eveneens je sociaal leven en werk nadelig beïnvloeden2,14

Aangezien acromegalie duidelijk zichtbare kenmerken heeft, kan het je onzeker en bedeesd maken. Indien je nood hebt aan emotionele steun, aarzel dan niet raad te vragen aan je arts. Hij of zij kan je verwijzen naar een therapeut of psycholoog die gespecialiseerd is in de begeleiding van mensen met acromegalie. Misschien geeft contact met andere acromegaliepatiënten je extra steun? Je kan je ervaring delen en wie weet nieuwe tips and trics aanleren om beter om te gaan met je aandoening.

Wat heeft de toekomst in petto?[1]

Acromegalie kan niet altijd worden verholpen door chirurgie. Soms is een levenslange behandeling noodzakelijk. Maar als je de ziekte goed onder controle houdt heb je evenveel levenskansen als iemand anders. [1,12]

Indien je stopt met je medicatie dan zullen je IGF-I waarden opnieuw stijgen. Dit houdt in dat de symptomen zullen terugkeren en je risico op lange-termijn complicaties zoals hart- en vaataandoeningen, zal toenemen.[1] Daarom is het zeer belangrijk dat je je medicatie inneemt zoals voorgeschreven en je al je vragen of bezorgdheden bespreekt met je arts.

Het goede nieuws is dat met de juiste behandeling je levenskwaliteit duidelijk kan toenemen. De impact van acromegalie op je sociaal leven en werk zal langzamerhand verminderen. Streef daarom altijd naar een goede therapietrouw!

Wat kan ik verwachten[15]

Heel wat emoties en ervaringen kruisen het pad van acromegaliepatiënten. Eerst is er de lange strijd vooraleer je een juiste diagnose te horen krijgt, nadien de opluchting dat er een diagnose kon worden gesteld en tot slot het verdikt dat er je mogelijk een operatie en/of levenslange therapie te wachten staat.

Hier volgen enkele moedgevende getuigenissen van lotgenoten:*

De eerste symptomen [15]

“Ik had altijd een uitleg klaar wanneer anderen opmerkingen hadden over het feit dat mijn uiterlijk veranderde. Ik noemde het helemaal geen ‘symptomen’ aangezien ik totaal niet besefte dat ik ziek was.” [p239]

“Ik wist al enkele Jaren dat er iets mis liep in mijn lichaam. ‘Verraderlijk’ lijkt me het juiste woord als ik het heb over de subtiele veranderingen die ik ervaarde..” [p236]

“Ik begon me af te vragen van het wie dat gezicht was dat me aanstaarde in de spiegel.” [p236]

Een juiste diagnose krijgen [15]

“Het was blijkbaar niet makkelijk om een juiste diagnose te stellen, althans niet voor de talloze artsen die ik consulteerde.” [p243]

“Ze vroeg me of ik ooit al hoorde van ‘acromegalie’. ‘Acromegalie? Neen, ik ben er nagenoeg zeker van dat ik die term nooit heb gehoord.” [p35]

“Het was enigszins een hele opluchting om eindelijk een diagnose te krijgen.” [p232]

“Acro-mega-lie. Het duurde eeuwen voor ik het zelf kon uitspreken...laat staan het uitleggen aan anderen. Zeker als je er zelf amper wat van kent.” [p38]

“Nu dat ik de diagnose kreeg is het pas duidelijk vanwaar al die kwaaltjes komen....” [p234]

Behandeling opstarten[15]

"Ik heb ondervonden dat het bijhouden van een online kalender mij helpt bij al mijn werkopdrachten, mijn medische afspraken, bloedafnames en het op tijd innemen van mijn medicatie." [p291]

Op momenten dat ik het er moeilijk mee heb dan lees ik getuigenissen van lotgenoten en dan besef ik dat ik er niet alleen voorsta. Er zijn andere mensen die perfect verstaan wat ik voel; en dat helpt." [p247-248]

"Mijn gezondheid is sinds mijn operatie een heuse evenwichtsoefening; iets wat mijn medisch team en ikzelf proberen op punt te stellen ...Wat me zowel emotioneel als mentaal geholpen heeft zijn de online hulpgroepen die ik tijdens mijn zoektocht naar meer informatie tegenkwam." [p212-213]

"Ik weet niet waar ik nu zou staan mocht ik niet toevallig op enkele online hulpgroepen gebotst zijn..." [p213]

Follow-up en leven met acromegalie[15]

"Het leidt geen twijfel dat mijn familie en vrienden een cruciale rol speelden om mijn leven terug op de rails te krijgen." [p133]

"Acromegalie zal altijd deel van me uitmaken. Maar ik weiger om het de overhand te laten nemen..."[p131]

"Mijn werk zorgt voor afleiding, zodat ik niet heel de tijd over mijn gezondheid moet piekeren. Het verhindert dat ik me wentel in zelfmedelijden. Een mens heeft soms eens iets anders nodig om zich op te focussen dan zichzelf of acromegalie. Werk is dan ideaal! " [p285]

"Ik ben actief op zoek gegaan naar technieken om mijn emoties en stress onder controle te houden. Dat heeft me echt geholpen om mijn 'eigen ik'- die van voor de diagnose - terug te vinden." [p287]

* Alle getuigenissen van acromegalie patiënten komen uit Brown, WN et al, Alone in my universe: struggling with an orphan disease in an unsympathic world, iUniverse, 2011.ISBN:978-1-4502-952-5

Goekeuring van de auteur (Wayne Brown) verkregen.

Contactgegevens van je behandelend arts en/of verpleegkundige:

Referenties:

1. Chanson P. *Orphanet J Rare Dis* 2008; 3: 1–17. **2**. Melmed S. *N Engl J Med*, 2006; 355: 2558–73. **3**. Holdaway IM, Rajasoorya C. *Pituitary* 1999; 2: 29–41. **4**. Vilar L, et al. *Pituitary* 2014; 17: S11–S17. **5**. Katznelson L et al. *J Clin Endocrinol Metab* 2014; 99(11): 3933–5. **6**. Molitch ME. Clinical Manifestations of Acromegaly. *Endocrinology and Metabolic Clinics of North America* 1992; 21 (3): 597–609. **7**. Rowland C et al. *Neurosurg Focus* 2010; 29(4): E12. **8**. Somatuline LA SmPc. **9**. Octreotide SmPC. **10**. Pasireotide SmPC. **11**. Somavert SmPC. **12**. van der Lely AJ, et al. J *Clin Endocrin Metab*, 2012; 97(5): 1–9. **13**. van der Lely AJ, et al. *Lancet* 2001 Nov 24; 358(9295): 1754–9. **14**. Miller A et al. *Eur J Endocrinol* 2008; 158: 587–93. **15.** *Brown*, WN, et al, Alone in my universe: struggling with an orphan disease in an unsympathetic world, iUniverse, 2011. ISBN: 978-1-4502-952-5.

211357 - Okt 2021 - V.U.: Pfizer n.v. Pleinlaan 17, 1050 Brussel