



Synthèse à destination du médecin traitant

**Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins
(PNDS)**

Acromégalie

**Centre de Référence des Maladies rares
de l'Hypophyse (CRMR HYPO)**

2021

L'acromégalie regroupe l'ensemble des manifestations cliniques induites par une exposition chronique à un excès endogène d'hormone de croissance (GH). Le plus souvent, l'acromégalie est liée à une production de GH par une tumeur hypophysaire. Non ou insuffisamment traitée, l'acromégalie induit une surmortalité et une morbidité significatives. L'acromégalie est une maladie rare dont la prévalence est de 60 cas par million d'habitants avec une légère prédominance féminine et un pic de survenue chez l'adulte dans la quatrième décennie.

Le diagnostic clinique est souvent retardé de plusieurs années (environ 5 ans en moyenne encore aujourd'hui) en raison de l'installation progressive des symptômes. On observe un syndrome dysmorphique d'apparition insidieuse: infiltration avec augmentation de taille des extrémités (notamment les mains et les pieds), facies caractéristique (prognathisme, nez épaissi, macroglossie...), gigantisme en cas de survenue de la maladie dans l'enfance ou l'adolescence. L'élargissement des mains est typiquement identifié par la nécessité de changer ou élargir les bagues ou l'alliance, celui des pieds par l'augmentation d'une ou plusieurs pointures. D'autres symptômes peuvent également être associés : signes liés à la tumeur hypophysaire (céphalées, troubles visuels), signes généraux (sueurs, paresthésies des mains avec syndrome du canal carpien, douleurs articulaires,...), complications de la maladie (ostéo-articulaires, cardiovasculaires comme une HTA ou une insuffisance cardiaque, pneumologiques avec un SAOS, dentaires avec des déchaussements, métaboliques (notamment intolérance au glucose ou diabète), nodules thyroïdiens, polypes coliques, ...) ou parfois des signes cliniques d'une hypersécrétion de prolactine associée (troubles de l'érection chez l'homme ou troubles du cycle chez la femme)

Le diagnostic biologique de l'acromégalie repose dans un premier temps sur le dosage de l'IGF-I (élevée) puis sur la GH lors d'une hyperglycémie provoquée orale (absence de freinage) ou un niveau élevé de GH moyenne lors d'un cycle.

En cas de suspicion clinique et/ ou d'anomalie biologique, ces patients doivent être pris en charge par des endocrinologues, idéalement dans un centre de compétence (CCMR) ou de référence (CRMR) des maladies rares de l'hypophyse HYPO (chez les enfants, la maladie est très rare, et relève d'une prise en charge spécialisée en endocrinologie pédiatrique en centre de compétence ou de référence). Après confirmation biologique, une imagerie par IRM hypophysaire permettra de visualiser la tumeur, confirmant ainsi le diagnostic, permettra d'évaluer sa taille, son extension aux structures adjacentes et ainsi d'adapter la prise en charge ultérieure. L'exploration est complétée sur le plan hormonal par une évaluation de l'ensemble des fonctions antéhypophysaires et sur le plan ophtalmologique par la réalisation d'un champ visuel en cas de macroadénome.

L'acromégalie peut être liée, dans une minorité de cas, à une **prédisposition génétique**, notamment lorsqu'elle survient à un âge plus jeune ou dans un contexte familial.

La prise en charge est pluridisciplinaire et doit être coordonnée par une équipe d'endocrinologie familiale de cette pathologie, de préférence dans le cadre des centres de compétence ou de référence des maladies rares hypophysaires. Lorsque c'est possible, le traitement de 1^{ère} intention est le plus souvent l'exérèse chirurgicale de la tumeur hypophysaire somatotrope d'emblée ou après un traitement médical transitoire. Les traitements médicaux sont proposés le plus souvent chez les patients non contrôlés par la chirurgie d'exérèse. Ils reposent sur l'administration d'analogues de la somatostatine de première ou deuxième* génération (en injections mensuelles d'octréotide, lanréotide ou pasiréotide*), d'agonistes dopaminergiques (cabergoline per os), d'antagonistes de la GH (pegvisomant en sous-cutané) ou de la combinaison de plusieurs médicaments. En cas de grossesse, il est recommandé d'arrêter le traitement médical si possible. Une radiothérapie conformationnelle ou stéréotaxique peut être discutée au cas par cas, en particulier en cas d'inefficacité médicamenteuse ou de mauvaise tolérance.

La prise en charge des complications doit être assurée par des équipes multidisciplinaires incluant des spécialistes d'organes tels que rhumatologues, cardiologues, stomatologues, pneumologues...

Le besoin d'un **accompagnement psychologique** doit être évalué et proposé au vu de l'impact de la maladie et des traitements sur l'image et la perception de soi, les relations sociales, la scolarité ou l'activité professionnelle, et donc sur la qualité de vie.

Sur le plan social, le patient peut être dirigé vers une assistante sociale et/ou les MDPH. Les patients ont la possibilité de participer aux **programmes d'éducation thérapeutique** ciblés sur les pathologies hypophysaires au sein des centres de référence ou de compétence du CRMR HYPO. Les patients doivent être encouragés à se rapprocher des **associations de patients** (APS : Acromégales Pas Seulement notamment).

Le suivi : Quelles que soient les modalités thérapeutiques utilisées pour traiter l'acromégalie, un suivi à long terme (clinique, hormonal et tumoral) est nécessaire : contrôle de la maladie, surveillance des effets secondaires des traitements, prise en charge et surveillance des complications, évaluation de la qualité de vie, accompagnement psychosocial et professionnel... Il doit être régulier (au moins annuel) et réalisé par des endocrinologues familiers de la prise en charge de l'acromégalie, en lien avec les centres référence ou de compétence du CRMR HYPO.

Conclusion: La prise en charge de l'acromégalie doit être réalisée par une équipe pluridisciplinaire habituée à la prise en charge de cette pathologie. Un diagnostic précoce de la maladie est fondamental afin notamment de limiter l'évolution des complications. Le médecin traitant, joue un rôle fondamental dans le dépistage initial de la maladie et doit s'assurer de la prise en charge adaptée et optimale du patient (notamment demande d'ALD); en lien avec le réseau de soins des centres de référence ou de compétence maladies rares HYPO. Il pourra s'appuyer sur les différents éléments de ce PNDS Acromégalie.

Informations utiles

- Informations générales, rubrique Acromégalie : <http://www.orphanet.net>
- Centres de référence et de compétences des maladies rares de l'hypophyse (HYPO) : <http://fr.ap-hm.fr/site/defhy/le-centre>
- Filière Maladies Rares Endocriniennes (FIRENDO): <http://www.firendo.fr/accueil-filiere-firendo/>
- Autoquestionnaire de qualité de vie Firendo: <http://www.firendo.fr/filiere-firendo/espace-telechargement/outils-pratiques/fal/document/detail/medico-social/>
- European Reference Network on Rare Endocrine Condition (EndoERN): <https://endo-ern.eu/>
- Association Acromégales pas seulement...(APS) : www.acromegalie-asso.org