

Je suis acromégale... mais pas seulement

Mon visage n'est pas étrange, il a du caractère

Dans ma chorale, je fais les basses 🎵!!

J'ai souvent mal au dos,
mais j'ai un bon fauteuil!!

Je suis un gars
à couper le souffle

Je n'ai pas peur
de mouiller le maillot!!

J'ai toujours joué
dans la cour des grands

Je chausse un petit 50

Pas grave je n'aime pas
les bagues

QUI SOMMES NOUS ?

APS est une association de patients créée en juin 2015 et reconnue d'intérêt général.

Le bureau est composé de membres bénévoles, porteurs d'acromégalie ou de la mutation sur le gène AIP.

L'association regroupe des «membres adhérents» (porteurs de la maladie ou de la mutation sur le gène AIP, parents ou membres de la famille d'un malade) ; des «membres sympathisants» (non directement ou non familialement concernés par la maladie) ; des «membres bienfaiteurs» (donateurs) et des «membres bénévoles» (qui donnent de leur temps).

NOUS TRAVAILLONS EN LIEN AVEC

le Centre DEFHY, centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire, labellisé en 2006 par le ministère de la santé.

Le Pr BRUE, coordinateur du centre, et le Dr ALBAREL sont nos interlocuteurs privilégiés et notre caution scientifique.

La filière FIRENDO, filière Nationale Maladies Endocriniennes Rares mise en place dans le cadre du Plan National Maladies Rares. Par sa qualité d'acteur à part entière de la filière FIRENDO, APS saura porter la voix des malades et contribuer à l'amélioration de leur prise en charge.

NOS MISSIONS



Faire connaître et reconnaître l'Acromégalie afin d'en faciliter le diagnostic et ainsi réduire les années d'errance médicale.



Informier le public, les malades, le corps médical et les autorités sanitaires et sociales de façon à améliorer l'état des connaissances scientifiques et médicales.



Contribuer à l'effort de recherche médicale et participer à l'amélioration des pratiques de soin.



Assurer le dialogue avec les professionnels de santé (médecins généralistes, endocrinologues, cardiologues, dentistes, orthodontistes, gynécologues, infirmières...), les centres de Références, les centres de Compétences, le réseau Alliance Maladies rares, les Filières Nationales Maladies rares...



Apporter de l'information et du réconfort moral aux malades et à leurs proches.

QU'EST-CE QUE L'ACROMÉGALIE ?

L'Acromégalie est une maladie rare qui touche autant les hommes que les femmes avec une prévalence de 5,5/100 000¹. Du fait de l'apparition lente et insidieuse des symptômes, cette maladie est généralement diagnostiquée après 4 à 10 ans d'évolution.

L'acromégalie est due à une hypersécrétion d'hormone de croissance (ou GH : growth-hormone) par l'hypophyse.

L'hypophyse est une glande endocrine située sous le cerveau en dessous de l'hypothalamus, quasiment au milieu du crâne dans une petite cavité qui s'appelle la selle turcique. Elle sécrète des hormones lui permettant de contrôler la fabrication des hormones par la surrénale, la thyroïde, les ovaires ou les testicules et de réguler différentes fonctions métaboliques du corps humain.

Cette surproduction d'hormone de croissance est due à une tumeur toujours bénigne de l'hypophyse appelée adénome hypophysaire.

Dans la plupart des cas cet adénome hypophysaire est formé par la multiplication des cellules sécrétant l'hormone de croissance.

Actuellement, les adénomes hypophysaires à GH peuvent être classés selon deux formes : les formes sporadiques qui représentent 94% des cas et les formes familiales qui ont un support génétique.

Depuis une dizaine d'années des études ont démontré l'existence d'une mutation du gène AIP dans certains cas d'adénomes hypophysaires à GH ou à prolactine. Ces adénomes hypophysaires AIP surviennent en général plus précocement, au moment de la sortie de la puberté.

Un adénome hypophysaire AIP peut apparaître avant la puberté chez l'enfant dont les cartilages ne sont pas encore soudés provoquant une croissance excessive et rapide. On parle alors d'acromégalo-gigantisme.

¹Source : «Les Cahiers d'Orphanet - Prévalence des maladies rares : données bibliographiques» - Juillet 2015 - Numéro 2

LES SIGNES QUI DOIVENT POSER QUESTION

Les symptômes énoncés ci-après ne sont pas tous systématiquement associés à l'acromégalie, mais si vous vous reconnaissez dans 3 ou 4 symptômes nous vous conseillons d'en parler à votre médecin traitant.

- Une grande taille chez l'enfant avant la puberté par rapport aux enfants du même âge
- Augmentation du volume des extrémités, mains et pieds s'élargissent
- Augmentation progressive du volume du visage avec : un front semblant bas et marqué avec des arcades sourcilières saillantes, un menton saillant en avant (prognathe), un élargissement de la base du nez, des lèvres épaissies
- Un écartement progressif des dents
- Une voix qui devient rauque et grave
- Des douleurs au dos (rachialgies) et aux articulations (arthralgies)
- Des engourdissements nocturnes au niveau des mains dus à un syndrome du canal carpien, des ronflements et pauses respiratoires dus à des apnées du sommeil
- Modification du champ visuel
- Un excès de transpiration
- Des maux de têtes importants résistants aux traitements
- Un diabète
- Augmentation de la taille de la thyroïde
- La sensation d'être souvent essoufflé
- Ralentissement du transit intestinal ou constipation
- Des troubles des règles chez la femme (aménorrhée ou allongement du cycle), une impuissance chez l'homme et une baisse de la libido chez les deux
- Une fatigue prononcée et qui ne passe pas
- Et l'impression de se sentir vieillir précocement

Tout changement progressif doit amener à consulter son médecin traitant. Il ne faut pas hésiter à prononcer le mot d'acromégalie, il vaut mieux l'écarter que passer à côté !!