

Multipel Endokrin Neoplasie 2 (MEN2) Patientinformation

MEN2 er en arvelig sygdom, hvor der påvises en eller flere knuder (tumorer) i hormonproducerende kirtler. MEN2 er en sjælden lidelse, som rammer mænd og kvinder lige hyppigt.

Hormonproducerende kirtler udskiller signalstoffer (hormoner) som via blodbanen føres rundt i kroppen, hvor de kontrollerer forskellige organers funktion.

Hos personer med MEN2 kan der udvikles en eller flere tumorer i hormonproducerende kirtler. Derved bliver kirtlerne overaktive og producerer for meget hormon. Ubalance i hormonzoncentrationerne kan give symptomer og sygdom. Eksempler på kirtler, der kan være berørt er biskjoldbruskkirtlerne, skjoldbruskkirtlen og binyremarven. De fleste personer, der udvikler overaktivitet i én af disse kirtler, har *ikke* MEN2.

MEN2

Ved denne tilstand har man oftest tumor i følgende kirtler:

Biskjoldbruskkirtlerne

Biskjoldbruskkirtlerne kan påvirkes ved MEN2. Mennesket har normalt fire kirtler, der er lokaliseret lige bag skjoldbruskkirtlen, som ligger på forsiden af halsen.

Biskjoldbruskkirtlerne producerer biskjoldbruskkirtelhormon (PTH), der er vigtigt for opretholdelsen af en normal balance af kalk i kroppen.

Ved MEN2 kan de fire kirtler blive overaktive, hvilket fører til øgede mængder PTH i blodet (hyperparathyroidisme). Dermed stiger koncentrationen af kalk i blodet op over det normale niveau (hyperkalkæmi). Dette kan være til stede i flere år, før det opdages. Symptomer på høj koncentration af kalk i blodet kan være træthed, hukommelsesbesvær, depression, muskelsvækkelse og forstoppelse.

Hvis forhøjet indhold af kalk i blodet ikke behandles, kommer der øget udskillelse af kalk i urinen, hvilket kan føre til dannelse af nyresten og til udvikling af knogleskørhed.

Behandlingen af hyperparathyroidisme er individuel. I nogle tilfælde er det bedst at se tiden an, i andre tilfælde kan man med fordel få fjernet en eller flere af biskjoldbruskkirtlerne ved en operation eller få medicinsk behandling.

Skjoldbruskkirtlen

Skjoldbruskkirtlen sidder på forsiden af halsen. Personer med MEN2 har høj risiko (95%) for udvikling af kræft i skjoldbruskkirtlen. Dette kan forekomme helt ned i barnealderen. Den kræfttype, der ses ved MEN2, kaldes medullært thyroideacarcinom og producerer

hormonet calcitonin. Symptomerne på denne sygdom vil oftest være en knude på halsen, hæshed eller synkebesvær.

Binyremarven

Binyremarven producerer forskellige typer af hormoner (adrenalin og noradrenalin), der er livsvigtige for kroppens funktioner. Den kræfttype der udvikles i binyremarven ved MEN2 kaldes fæokromocytom. Fæokromocytomer producerer for meget adrenalin og noradrenalin. Symptomerne på fæokromocytom er svedeture, forhøjet blodtryk, hjertebanken og hovedpine.

Er tumorer ved MEN2 ondartede?

Godartede tumorer spredes ikke til andre dele af kroppen. Ondartede tumorer (kræftknuder eller cancer) kan spredes til andre dele af kroppen.

Personer med MEN2 har meget høj risiko for at udvikle ondartede tumorer i skjoldbruskkirtlen. Behandlingen er operation. Man anbefaler forebyggende operation i barndommen hos personer, der vides at bære arveanlægget for MEN2.

Præsenterer MEN2 sig ens hos alle personer?

Der kan være stor variation i sværhedsgraden af sygdommen. Nogle få personer udvikler aldrig symptomer på sygdommen selvom de bærer arveanlægget, nogle får milde symptomer, eller får først symptomer sent i livet. Ligeledes kan der være forskel på, hvilke forstyrrelser i hormonproduktionen forskellige personer udvikler. Én person kan f.eks. udvikle let hyperparathyroidisme i 50 års alderen, mens et andet medlem i samme familie kan udvikle tumor i skjoldbruskkirtelen allerede som barn.

Hvorledes diagnosticeres MEN2?

De hormonproducerende tumorer diagnosticeres ved blodprøvemålinger af hormonerne. Derudover foretages urinundersøgelser samt ultralydskanninger af hals, og CT- eller MR-skanninger af hoved og/eller mave.

Hos personer, der har MEN2, kan der ved genundersøgelser på en blodprøve i de fleste tilfælde påvises en genforandring, dvs. en forandring i kroppens arvemateriale.

Genforandring ved MEN2

Kroppen består af millioner af celler, der hver indeholder et komplet sæt af gener. Der findes tusindvis af gener, som indeholder information, som kontrollerer kroppens funktioner.

Gener er lokaliseret på en trådlignende struktur, der kaldes kromosomer. Mennesket har normalt 46 kromosomer eller 23 par. For hvert kromosompar, har man arvet det ene kromosom fra sin mor og det andet fra sin far.

Der kan opstå en forandring (mutation) i den ene kopi af et gen, hvorved genet ophører med at fungere normalt. Forandringen kan medføre sygdom.

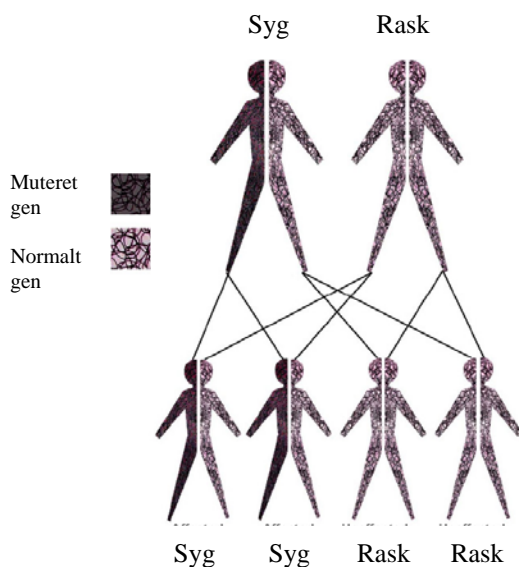
Hvordan nedarves MEN2?

MEN2 nedarves **dominant**. Det betyder, at en person der er disponeret har én normal og én forandret (muteret) kopi af et gen. Det forandrede kopi af genet dominerer over den normale kopi, hvilket medfører stor risiko for at personen udvikler MEN2. Hvis man en forandret udgave af genet *RET* er man disponeret for MEN2.

Når en person bærer en forandret udgave af et gen, kan denne persons barn arve enten den normale eller den forandrede udgave af genet. Hvert barn har derfor 50 % sandsynlighed (1 ud af 2) for at arve den forandrede udgave og dermed være disponeret for sygdommen.

Der er også 50 % sandsynlighed (1 ud af 2) for at et barn vil arve den normale udgave af genet. Hvis dette sker, vil barnet ikke udvikle sygdommen og barnets efterkommere kan heller ikke arve den forandrede udgave af genet.

Nedarvning sker tilfældigt. Sandsynligheden er den samme ved hver graviditet og er den samme for drenge og piger.



I 5-10 % af familier med MEN2 kan der ikke påvises en genforandring. I disse familier stilles diagnosen MEN2 på baggrund af resultatet af øvrige undersøgelser. I disse familier anbefales kontrolprogrammet til de familiemedlemmer der har tegn til MEN2, og disses nære slægtninge.

Test ved graviditet:

Det er muligt at teste i graviditeten, om fosteret har arvet genforandringen. Dette gøres på en moderkageprøve i 10-12 graviditetsuge eller i forbindelse med reagensglasbefrugtning. Hvorvidt man ønsker fosterdiagnostik er individuelt. Det er en god ide at drøfte dette med sin partner og med lægen og gerne inden en graviditet planlægges.

Betydning for øvrige familiemedlemmer:

Når der påvises MEN2, kan der være behov for at drøfte det med andre familiemedlemmer. Det kan være relevant at undersøge om andre i familien har symptomer på MEN2 og/eller om de har arveanlægget for MEN2.

Det kan være vanskeligt at fortælle familiemedlemmer om genetisk sygdom. Din læge vil kunne tilbyde at drøfte problemstillingen.

Værd at huske:

Der skal kun én kopi af et forandret gen til, for at man kan udvikle sygdom (50 % sandsynlighed). Dette sker tilfældigt og gælder ved hver graviditet. Sandsynligheden er den samme for drenge og piger.

En genforandring kan ikke korrigeres – den er til stede hele livet.

En genforandring er ikke noget, der "smitter".

Nogle kan føle skyld over, at der forekommer en genetisk sygdom i familien. Det er vigtigt at huske, at ingen har skyld, da genforandringer opstår uden for menneskets kontrol.

Kontrolprogrammer for personer med MEN2

Personer der har MEN2 anbefales løbende kontrol. Kontrolprogrammet består af faste lægesamtaler, blodprøver og urinundersøgelser. Der vil oftest også indgå billeddiagnostiske undersøgelser som ultralyd-, CT- og/eller MR-skanninger.

Dette er kun en kort og generel information om MEN2. Individuelle forhold drøftes med den/de læger, du går til kontrol hos.

**Skrevet af læger i arbejdsgruppen for MEN
Januar 2011**