

MEN syndrom

MEN = Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie – patří sem tři syndromy, jejichž hlavní součástí tvoří nádory endokrinních žláz.

Syndrom MEN 1 (Wermerův syndrom)

Definice a epidemiologie

Autozomálně dominantně dědičný syndrom s prevalencí 2-20 případů na 100 000 obyvatel vyznačující se především primární hyperparathyreózou, tumory endokrinní části pankreatu a tumory hypofýzy.

Etiopatogeneze

Defekty (delece, mutace) genu pro protein menin. Tento gen je tumor supresorovým genem. Je lokalizován na 11. chromozomu.

Klinický obraz

1. **Primární hyperparathyreóza** – v rámci syndromu se vyskytuje s pravděpodobností 95–100 % a bývá také první manifestací.
2. **Tumory endokrinního pankreatu** – mohou být afunkční nebo hormonálně aktivní – nejčastěji gastrinom (60 %) nebo inzulinom (20 %).
3. **Tumory hypofýzy** – téměř vždy **adenomy**. Mohou být afunkční, v případě aktivity se téměř vždy jedná o prolaktinom.

Součástí MEN 1 mohou být: adenomy nadledvin, karcinoid, podkožní lipomy, angiofibromy na tváři, kolagenomy, ...

Diagnostika

Průkaz minimálně dvou základních součástí syndromu, průkaz diagnózy na základě molekulárně biologických vyšetření.

Terapie

Spočívá v terapii jednotlivých složek.

Prognóza

Zvýšená morbidita a mortalita závisí na časně diagnostice a léčbě jednotlivých složek.

Syndrom MEN 2A (Sippleův syndrom)

Definice a epidemiologie

Autozomálně dominantně dědičný syndrom s prevalencí 1-5 případů na 100 000 obyvatel. Složkami syndromu jsou: medulární karcinom štítné žlázy, feochromocytom, primární hyperparathyreóza.

Etiopatogeneze

Mutace RET protoonkogenu lokalizovaného na 10. chromozomu.

Klinický obraz

1. Medulární karcinom štítné žlázy – manifestuje se obvykle jako první, je vysoce maligní.
2. **Primární hyperparathyreóza** – manifestuje se přibližně v 25 %.
3. Feochromocytom.

Diferenciální diagnostika

Odlišení od jiných nádorových syndromů. Diagnózu potvrdíme průkazem mutace RET protoonkogenu.

Terapie

Spočívá v terapii jednotlivých složek. Důležitá je dispenzarizace a potomkům je indikována preventivní totální thyreoidektomie.

Prognóza

MEN 2A je závažný syndrom se zvýšenou morbiditou a mortalitou. Důležitá je časná diagnostika, terapie jednotlivých složek a také to, jaké složky syndromu se manifestují.

Syndrom MEN 2B

Definice a epidemiologie

Autozomálně dominantně dědičný syndrom s prevalencí 1–3 případy na 100 000 obyvatel. Složkami syndromu jsou: medulární karcinom štítné žlázy, feochromocytom, slizniční neuromy.

Etiopatogeneze

Mutace RET protoonkogenu lokalizovaného na 10. chromozomu.

Klinický obraz

1. **Medulární karcinom štítné žlázy** – přítomný v 100 % případů.
2. **Fechromocytom** – přítomný v 50 % případů, často bilaterálně.
3. **Slizniční neuromy** – v 100 % případů, marfanoidní habitus (70 %) a střevní ganglioneuromy.

Diagnostika

Průkaz jednotlivých součástí syndromu a průkaz mutace RET protoonkogenu.

Terapie

Pro průkaz syndromu je indikována preventivní totální thyreoidektomie ještě před manifestací karcinomu, takéž potomkům. Dále se využívá terapie jednotlivých složek, důležitá je dispenzarizace s aktivním vyhledáváním a časnou diagnostikou.

Prognóza

MEN 2B je závažný syndrom se zvýšenou morbiditou a mortalitou. Důležitá je časná diagnostika, terapie jednotlivých složek a také to, jaké složky syndromu se manifestují.

Odkazy

Související články

- Medulární karcinom štítné žlázy
- Fechromocytom

Zdroj

- ČEŠKA, Richard a Vladimír TESAŘ, et al. *Interna*. 1. vydání. Praha : Triton, 2010. ISBN 978-80-7387-423-0.