

:: Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2B

Orpha number: ORPHA247709

STRESZCZENIE

Definicja choroby :

Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2B (MEN2A) to forma zespołu MEN2 (sprawdź ten termin) charakteryzująca się występowaniem raka rdzeniastego tarczycy (RRT, sprawdź ten termin) w połączeniu z guzem chromochłonnym (sprawdź ten termin), nerwiakami w zwojach nerwowych błony śluzowej oraz marfanoidalną sylwetką ciała.

Epidemiologia:

Dokładna częstość występowania nie jest znana, ale stanowi około 5-10% wszystkich zespołów MEN2 i jest to najbardziej agresywna forma choroby.

Obraz kliniczny:

Początek choroby zwykle następuje wcześniej niż w MEN2A (sprawdź ten termin), już u niemowląt lub małych dzieci. W odróżnieniu od zespołu MEN2A nie występuje nadczynność przytarczyc. Z powodu nerwiakowłókniakowatości przewodu pokarmowego często już po urodzeniu widoczne są wczesne objawy, takie jak przewlekłe zaparcia, powiększenie obwodu brzucha, biegunka lub tzw. okrężnica olbrzymia. U pacjentów występują także wady rozwojowe takie jak nerwiaki błony śluzowej warg i języka, zmiany w obrębie ust i marfanoidalna sylwetka (z nieprawidłowościami szkieletu i wiotkością stawów).

Etiologia:

Z fenotypem MEN2B powiązano pojedynczą mutację w kodonie 918 w domenie kinazy tyrozynowej protoonkogenu <RET>.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne dominujące.

Rokowanie:

U pacjentów z MEN2B rokowanie jest gorsze, a śmiertelność wyższa niż w MEN2A.

Recenzent-Expert :

Dr M.L Brandi

Aktualizacja: Grudzień 2011

Tłumaczenie: Luty 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

