

:: Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2A

Orpha number: ORPHA247698

STRESZCZENIE

Definicja choroby :

Zespół gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2A (MEN2A) to postać zespołu MEN2 (sprawdź ten termin) charakteryzująca się występowaniem raka rdzeniastego tarczycy (RRT, sprawdź ten termin) w połączeniu z guzem chromochłonnym (sprawdź ten termin) i pierwotną łagodną nadczynnością przytarczyc (będącej wynikiem przerostu lub gruczolaka komórek przytarczyc).

Epidemiologia:

Częstość występowania MEN2A to około 1/40,000 i stanowi około 70-80% wszystkich zespołów MEN2.

Obraz kliniczny:

Wiek zachorowania to najczęściej poniżej 35 roku życia (najczęściej między 5 a 25 rokiem życia), pierwszym objawem jest zazwyczaj rak rdzeniasty tarczycy. Rzadkie warianty MEN2A mogą być powiązane ze skórny liszajem amyloidowym (zmiany skórne zazwyczaj zlokalizowane są w górnej części pleców i pojawiają się przed RRT) lub nadmiernym wydzielaniem kortykotropiny. U pacjentów mogą rozwinąć się zaburzenia pasażu jelitowego przypominające te w chorobie Hirschsprunga (sprawdź ten termin), które prowadzą do powstania okrężnicy olbrzymiej i przewlekłego zaparcia okrężnicy.

Etiologia:

W DNA pacjentów z MEN2A zidentyfikowano mutacje zmiany sensu zmieniające kodony cysteiny w transbłonowej domenie protoonkogenu <RET>.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne dominujące.

Rokowanie:

Rokowanie w MEN2A jest lepsze niż w MEN2B

Recenzent-Ekspert : 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.

