

:: Multippeli endokriininen neoplasia tyyppi 1 (MEN1)

Orpha number: [ORPHA652](#)

YHTEENVETO

Harvinainen periytyvä syöpäsyndrooma, jossa kehittyy pääasiassa lisäkilpirauhasen, haiman ja aivolisäkkeen etuosan kasvaimia sekä harvemmin lisämunuaiskuoren tai muita ei-endokriinisia kasvaimia. Kasvaimet voivat kehittyä missä iässä tahansa. 95 % potilaista saa oireita 50 vuoteen mennessä.

Lisäkilpirauhasen kasvaimet ovat kaikkein yleisimpiä (95 % potilaista), seuraavaksi haiman kasvaimet (40 %) ja aivolisäkkeen etuosan kasvaimet (30 %). Haiman endokriinisiin kasvaimiin kuuluvat Zollinger-Ellisonin syndrooma (50 %) ([linkki](#)), insulinooma (33 %), glukagonooma (5 %), vasoaktiivinen intestinaalinen peptinooma ja haiman polypeptinooma, joihin kaikkiin liittyy hyvin suuri sairastavuus ja kuolleisuus. Aivolisäkkeen etuosan kasvaimia ovat prolaktinooma (66 %), somatotropinooma (25 %), ACTH-ooma ja ei-toiminnalliset adenoomat. Yleisimmät ensimmäiset oireet johtuvat lisäkilpirauhasen liikatoiminnan aiheuttamasta hyperkalsemiasta, hypofosfatemiasta ja kohonneista PTH-pitoisuuksista. Muita kliinisiä merkkejä ovat munuaiskivitauti, ulkustauti, runsasvirtsaisuus, janoisuus, ummetus, väsymys, masennus, sekavuus ja anoreksia. Aivolisäkkeen etuosan kasvaimet voivat aiheuttaa runsaita kuukautisia tai niiden puuttumista ja maidonvuotoa naisilla ja seksuaalisia häiriöitä miehillä. Muita kuin endokriinisia kasvaimia ovat angiofibrooma (88 %), kollagenooma (72 %), lisämunuaiskuoren kasvaimet (35 %), lipooma (33 %), karsinoidikasvaimet ja karsinoidisyndrooma (10 %), meningeooma (< 10 %), kasvojen ependymooma (< 5 %) ja leiomyooma.

Suurin osa tapauksista (> 90 %) periytyy autosomissa vallitsevasti, mutta joitain de-novo potilaita on havaittu. Taudilla on korkea penetranssi. Se aiheutuu MEN1-geenin (11q13) inaktivoivista mutaatioista. Geeni koodaa meniini-proteiinia, joka toimii tuumorisupressorina ja tämä johtaa sääntelemättömään solunjakautumiseen ja kasvainten kehittymiseen. Joillain potilailla (< 2 %), joiden taudin ilmiäsu on hyvin samankaltainen kuin MEN1-taudissa, on löydetty mutaatioita sykliini-riippuvaisessa kinaasi-inhibiittorigeneeneissä CDKN1A (6p21.1), CDKN2B (9p21) ja CDKN2C (1p32.3).



Kukin kasvain diagnosoidaan sille tyypillisin menetelmin. Tautia kutsutaan MEN1-taudiksi, kun kaksi endokriinista kasvainta on diagnosoitu. Diagnoosin varmentamiseen käytetään biokemiallisia ja geneettisiä testejä. Sikiödiagnostiikka on mahdollista, jos riski syndroomaan on suurentunut. Perinnöllisyysneuvontaa tulisi tarjota tautia sairastaville sekä heidän perheilleen.

Vuosittaista elinikäistä seulontaa suositellaan niille, joilla tautia on havaittu suvussa. Tautia sairastaville suositellaan puolivuositaisia kuvantamis- ja verinäytetutkimuksia. Hoito perustuu kunkin kasvaimen hoitoon. Esimerkiksi lisäkilpirauhasen liikatoimintaa voidaan hoitaa leikkaamalla lisäkilpirauhasen kokonaan tai osittain ja prolaktinoomaa taas dopamiiniagonisteilla. Leikkaus voi olla aiheellinen insulinoomaan ja muihin haiman kasvaimiin. Pahanlaatuiset kasvaimet muodostavat suurimman riskin MEN1-potilaille ja noin 30 % kuolemista johtuvat näistä. Varhainen diagnoosi ja hyvä hoitovaste ovat parhaita keinoja parantaa potilaan ennustetta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/10 000-1/30 000. Tautia esiintyy yhtä paljon molemmilla sukupuolilla.

Asiantuntija:

- Prof Maria Luisa BRANDI

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: October 2015

Translation updated: May 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

