

:: Mnohopočetná endokrinná neoplázia typ 1 (MEN1)

Orpha číslo: ORPHA652

Prehľad

Mnohopočetná endokrinná neoplázia typ 1 (MEN1) je zriedkavé dedičné ochorenie charakterizované tvorbou nádorov, vznikajúcich predovšetkým z prištítnych teliesok, endokrinnnej časti pankreasu a adenohipofýzy. Typická je vysoká penetrancia a rovnaký pomer výskytu medzi pohlaviami. Postihuje približne 1:30,000 osôb. Popísané boli 2 typy ochorenia, sporadický a familiálny. O sporadickej forme hovoríme, ak sa u jediného pacienta vyskytne kombinácia 2, z 3 hlavných, s MEN1 syndrómom spojených, endokrinných nádorov (adenómy prištítnych teliesok, entero-pankreatické nádory a nádory hypofýzy). Pri familiárnom type pacient s MEN1 musí mať aspoň jedného prvostupňového príbuzného, u ktorého je prítomný minimálne jeden typický endokrinný tumor. Vyskytujú sa aj iné endokrinné a neendokrinné lézie ako adrenálne kortikálne tumory, karcinoidy bronchov, gastrointestinálneho traktu a týmu, lipómy, angiofibrómy a kolagenómy. Dedičnosť ochorenia je autozómovo dominantná. Syndróm MEN1 je spôsobený mutáciou, ktorá inaktívuje tumor supresorový gén *MEN1*. *MEN1* sa nachádza na chromozóme 11q13, kóduje proteín menín pozostávajúci zo 610 aminokyselín, ktorý nevykazuje homológiu so sekvenciou žiadneho iného ľudského proteínu. Tento gén pravdepodobne ovplyvňuje viaceré pochody v bunke, napríklad replikáciu a opravu DNA či transkripčné mechanizmy. Klinické a genetické poznatky, ako aj pribúdajúce vedomosti o molekulovej podstate syndrómu prispeli k pokroku v manažmente pacientov s MEN1. Liečba je založená na chirurgickej intervencii a/alebo medikamentóznej terapii, často v kombinácii s rádio- alebo chemoterapiou. DNA analýza umožňuje včasný záchyt zárodočnej mutácie u asymptomatických nositeľov patologického génu, ktorí sú zároveň indikovaní k dlhodobému sledovaniu (pravidelný biochemický a/alebo rádiologický skrining na odhalenie vývinu s MEN1-asociovaných nádorov a lézií).

Odborní recenzenti :

- Pr Maria Luisa BRANDI
- dr Francesca DEL MONTE
- Dr Alberto FALCHETTI
- Dr Alessia GOZZINI
- Dr Ettore LUZI
- Dr Francesca MARINI
- Dr. S.C SALA

Posledná úprava : Október 2006

Preklad : December 2012, MUDr. Gabriela Nagyová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



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