

# MEN1 SÜNDROOM

ORPHA: 652 OMIM: 131100

## Ülevaade

MEN1 (ka Wermeri) sündroom (mitmikendokriinne neoplaasia, ing. k *multiple endocrine neoplasia type 1*) on pärilik sündroom, mida iseloomustavad peamiselt kõrvalkilpnäärme, pankrease ja hüpofüüsi kasvajak (mitmikkasvajak).

## Tekkepõhjused

Inimese pärilik informatsioon on kirjepandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. MEN1 sündroomi põhjustab muutus 11. kromosoomis paiknevas *MEN1* (11q13) geenis. Alati ei ole MEN1 sündroomi tekkepõhjus teada. *MEN1* geen on tuumor-supressor geen, mis toodab valku, mida nimetatakse meniiniks. Meniin kontrollib rakkude kasvu ja jagunemist. Kui see protsess on häiritud, saavad rakud liiga kiiresti ja kontrollimatult jaguneda ning võib moodustuda kasvaja.

## Esinemissagedus

MEN1 sündroomi hinnanguline esinemissagedus on 1-9 juhtu 100 000 elussünni kohta.

## Kliiniline pilt

*MEN1* geeni muutused põhjustavad 95%-l patsientidest kõrvalkilpnäärme hüperplaasiat, selle korral on patsientide vanus haigestumisel keskmiselt 25–35 aastat. 40%-l juhtudest kaasnevad pankrease ning 30%-l hüpofüüsi adenoomid, viimastest on sagedasim prolaktinoom. MEN1 sündroomi diagnoositakse juhul, kui kasvajast on samal isikul haaratud kaks või enam endokriinelundit. All olevas tabelis on toodud MEN1 sündroomi korral esinevate kasvajate tüübid.

Tabel 1. MEN1 sündroomi korral esinevate kasvajate tüübid.

Kõrvalkilpnäärme kasvajak	<i>Primaarne hüperparatüroidism on (PHPT) kõige sagedasem MEN1-seoseline endokrinopaatia (endokriinsüsteemi talitlushäire) ja 90% juhtudest esmane kliiniline tunnus. Primaarse hüperparatüroidismi tulemuseks on vere liiga kõrge kaltsiumisisaldus – hüperkaltseemia (luud kaotavad liigselt kaltsiumi). Ülemäära kaltsiumi imendub ka toidust ning uriini kaltsiumisisaldus suureneb, olles soodustavaks teguriks</i>
---------------------------	--

---

neerukivide tekkele. PHPT ravimeetod on paratüreoidectomy.

Hüpofüüsi kasvajakud

Prolaktinoom (kõige sagedasem, 60%), GH-sekreeteriv (25%), GH/PRL-sekreeteriv (10%), TSH-sekreeteriv (harv), AKTH-sekreeteriv (<5%), mittefunktsioneeriv (<10%).

Gastroentero ja pankrease kasvajakud

Gastrinoom (40%), insulinoom (10%), glükagonoom (<3%), VIPoom (3%), somatostatinoom (<1%), mittefunktsioneeriv (55%).

Kartsinoidid

Tüümuse (3%-8%), bronhiaal (4.7%-6.6%), II tüüpi mao kartsinoidid (10%).

Neerupealiste kasvajakud

Kortisooli sekreeteriv (40%), aldosterooni sekreeteriv (40%), feokromotsütoom (<1%).

### Pärandumine

MEN1 sündroom on autosoom-dominantse pärandumisega, mis tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Autosoom-dominantne muutus võib olla *de novo* ehk uustekkeline ning sel juhul kumbki vanematest muutust ei kann. Samas on leitud, et 90% MEN1 juhtudest leitakse ka ühel vanemal sama geenimuutus. Geenimuutusega isik pärandab sündroomi oma järglasele 50% tõenäosusega.

### Jälgimine ja ravi

MEN1 sündroomile ei ole põhjuslikku ravi. Sõltuvalt kasvaja tüübist rakendatakse medikamentooset ja vajadusel kirurgilist ravi. Ravi- ja jälgimisplaani määrab eriarst.

### Prognoos

Prognoos sõltub MEN1-seoseliste kasvajakute varajasesest diagnoosimisest ja ravist. Peamine prognoosi halvendav tegur on healoomuliste kasvajakute muutumine pahaloormuliseks, mistõttu on oluline regulaarne eriarsti konsultatsioon ja kordusuuringud.

### Kasutatud kirjandus

*GeneReviews*

*Orpha.net*