

Multipel endokrin neoplasi typ I

Multipel endokrin neoplasi typ I (MEN I) är en sjukdom där det bildas tumörer eller vävnadstillväxt i olika organ. Nästan alla med sjukdomen får tumörer i bisköldkörtlarna och det är också vanligt med tumörer i hypofysen och bukspottkörteln. Många av tumörerna frisätter hormoner vilket leder till olika symtom. Tumörerna är ofta godartade men kan också vara elakartade, främst i bukspottkörteln och brässen.

MEN1 är ärftligt. Man uppskattar att det finns cirka 300 personer med sjukdomen i Sverige.

SYM TOM

Tumörerna eller vävnadstillväxten vid MEN1 kan uppkomma i alla åldrar men sällan före 20 års ålder. Oftast bildas tumörerna i organ som producerar hormoner (endokrina organ). De symtom som uppkommer beror vanligtvis på att tumörerna i endokrina organ frisätter för mycket hormoner.

Cirka 90 procent av alla med MEN1 får godartade tumörer i bisköldkörtlarna. Tumörerna frisätter för mycket paratyroidea-hormon vilket leder till sjukdomen hyperparatyreoidism. Vanliga symtom vid hyperparatyreoidism är muskelsvaghet, värk, psykiska symtom och njursten. Symtomen brukar uppkomma gradvis och en del har inga symtom.

Cirka 40 procent får godartade tumörer i hypofysen. Tumörerna frisätter oftast för höga halter av hormonet prolaktin. Det kan bland annat leda till nedsatt fertilitet hos kvinnor.

Hos 30–70 procent bildas tumörer i bukspottkörteln. En del tumörer frisätter hormoner vilket kan leda till symtom som magsår, lågt blodsocker och svåra diarréer. Vissa tumörer i bukspottkörteln kan bli elakartade.

De andra tumörer som kan uppkomma vid MEN1 är betydligt mer ovanliga. Några får tumörer i brässen som ofta kan vara elakartade. Det kan också bildas tumörer i lungorna, hjärnhinnorna, magsäcken, tolvfingertarmen eller huden.

ORSAK

Orsaken till MEN1 är förändringar i en gen. Det leder till att proteinet menin får nedsatt funktion eller att det blir brist på proteinet. Menin motverkar uppkomsten av tumörer.

BEHANDLING

Behandlingen varierar och anpassas efter vilka symtom som uppkommer och hur allvarliga de är. Regelbundna kontroller är en viktig del och ibland behövs ingen ytterligare behandling. De hormonella störningar som uppkommer behandlas med läkemedel. En del tumörer opereras bort. Eftersom flera organsystem kan vara påverkade behöver de flesta kontakt med flera olika specialister. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Behandling och uppföljning av MEN1 görs på kliniker för endokrinologi vid universitetssjukhusen. Personer med sjukdomen kan också få stöd vid universitetssjukhusens cancertgenetiska mottagningar.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Carpa NET patientförening

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om multipel endokrin neoplasi typ I som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad januari 2019.