

Informatie over Multipele Endocriene Neoplasie type 1 (MEN1)

Wat is Multipele Endocriene Neoplasie type 1 (MEN1)?

MEN1 is een afkorting die staat voor Multipele Endocriene Neoplasie type 1. *Multipele* wil zeggen veel, *endocrien* wil zeggen hormoonmakend en *neoplasie* betekent nieuwvorming of tumor.

Bij Multipele Endocriene Neoplasie (MEN) kunnen op meerdere plaatsen in het lichaam tumoren ontstaan die hormonen produceren. Afhankelijk van in welke hormoonproducerende organen deze tumoren worden vastgesteld, wordt de diagnose MEN1 of MEN2 gesteld. Bij MEN1 zijn er met name adenomen (goedaardige klierweefselgezwellen) van de bijnieren en de hypofyse en neuroendocriene tumoren in de alvleesklier.

Niet iedereen met MEN1 heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan kunnen (ook binnen één familie) sterk verschillen.

Welke medische adviezen zijn er?

De volgende controleadviezen gelden momenteel als de diagnose MEN1 wordt gesteld of als de erfelijke aanleg voor MEN1 aanwezig blijkt te zijn:

- Vanaf 5-jarige leeftijd jaarlijks onderzoek door een endocrinoloog (tot 18-jarige leeftijd via een gespecialiseerde kinderarts, daarna door een gespecialiseerde internist/endocrinoloog). In eerste instantie wordt dan bloedonderzoek verricht, waarbij vooral wordt gekeken naar de functie van de bijnieren, hypofyse en de alvleesklier.
- Vanaf 15-jarige leeftijd daarnaast ook twee- tot driejaarlijks een MRI-scan van de bovenbuik en de hypofyse en driejaarlijks een MRI-scan van het borstkasgebied.

Wat is de oorzaak?

MEN1 wordt in 90% van de gevallen veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het MEN1 gen. Als er wel verschijnselen wijzend op MEN1 worden vastgesteld, maar de oorzaak niet gevonden wordt in het MEN1 gen, wordt bij een paar procent van de mensen een afwijking aangetoond in het CDKN1B gen (dit wordt ook wel MEN4 genoemd, maar omdat de verschijnselen en het beleid niet verschillen van het MEN1, is dit verwarrend). Er zijn enkele families beschreven met een afwijking in het CDKN1A, CDKN2B of CDKN2C gen.

Ook als er geen mutatie in één van bovengenoemde genen wordt gevonden kan de diagnose MEN1 worden gesteld op basis van de verschijnselen. Een diagnose op basis van de klachten en verschijnselen van de patiënt wordt een klinische diagnose genoemd. De klinische diagnose MEN1 wordt gesteld als een patiënt:

- twee of meer verschillende typische MEN1-tumoren heeft (d.w.z. een tumor die past bij MEN1) óf
- één MEN1-tumor heeft en een ouder, zus, broer of kind heeft met MEN1.

Hoe erft MEN1 over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen MEN1 hebben en de aanleg hiervoor doorgeven. Kinderen van een ouder met MEN1 hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg hiervoor te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van mensen met MEN1 hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte te hebben. Broers en zussen van mensen met MEN1 hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook de MEN1 aanleg heeft. MEN1 kan ook bij iemand nieuw ontstaan, maar de kans hierop is klein. De aanleg blijkt meestal al in de familie aanwezig te zijn, soms ook bij mensen zonder klachten. Als de aanleg nieuw is ontstaan (een spontane mutatie), is de kans voor broers en zussen om deze aanleg ook te hebben erg klein.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

<https://www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Afdelingen/Cancer-Center/Ziektebeelden,-onderzoeken-en-behandelingen/MEN1> (Expertise centrum MEN1 en neuroendocriene tumoren) en <https://erfelijkheid.nl/ziektes/multipele-endocriene-neoplasië-men>

Het KWF heeft een uitgebreide folder over MEN1 die te downloaden is via

https://www.kanker.nl/sites/default/files/library_files/541/brochure-MEN1-syndroom.pdf.