

Informatie over Multipele Endocriene Neoplasie type 2 (MEN2)

Wat is Multipele Endocriene Neoplasie type 2 (MEN2)?

De afkorting MEN 2 staat voor Multipele Endocriene Neoplasie type 2. *Multipele* wil zeggen veel, *endocrien* wil zeggen hormoonmakend en *neoplasie* betekent nieuwvorming of tumor. Bij mensen met MEN kunnen op meerdere plaatsen in het lichaam tumoren ontstaan, die hormonen produceren. Afhankelijk van in welke organen deze tumoren worden vastgesteld, wordt de diagnose MEN1 of MEN2 gesteld.

MEN2a en MEN2b

MEN2 wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het RET-gen. Door vast te stellen welke specifieke mutatie er is in het RET-gen, kan de diagnose MEN2a of MEN2b gesteld worden. Er zijn overeenkomsten maar ook verschillen tussen MEN2a en MEN2b. Wanneer in onderstaande tekst gesproken wordt over MEN2, wordt hiermee zowel MEN2a als MEN2b bedoeld.

Welke verschijnselen hebben mensen met MEN2?

Zonder medisch ingrijpen krijgen vrijwel alle mensen met MEN2 een bepaald type **schildklierkanker**, zogenoemd *medullair* schildkliercarcinoom. De leeftijd waarop medullair schildkliercarcinoom optreedt kan heel jong zijn, met name bij MEN2b. Bij MEN2a is dit meestal later, maar het kan al voorkomen vanaf een leeftijd van 5 jaar.

Bij MEN2 kunnen **tumoren van de bijnieren** (de parathyroïden) ontstaan. In dat geval is er meestal een verhoogd kalkgehalte in het bloed. Dit kan diverse klachten geven, ook stemmingsstoornissen, maar blijft vaak onherkend. Deze tumoren worden gevonden bij ongeveer 20% van de mensen met MEN2a. Waarschijnlijk is er bij MEN2b geen verhoogde kans hierop.

Bij ongeveer de helft van de MEN2 patiënten ontstaat een feochromocytoom, een **tumor van de bijnier**. Doordat in de bijnier verschillende hormonen gemaakt worden als reactie op stress en inspanning, kan door een bijnertumor de bloeddruk stijgen.

Bij MEN2b is er nog een aantal kenmerken, die niet worden gezien bij MEN2a:

- Ongeveer de helft van de baby's met MEN2b heeft zeer ernstige obstipatie (verstopping). De oorzaak voor deze obstipatie is abnormale uitgroei van zenuwvezels (ganglioneuromatosis), waardoor er geen darmbewegingen zijn (geen peristaltiek).
- Patiënten met MEN2b kunnen een smalle lichaamsbouw hebben, met relatief lange armen, benen, vingers en tenen. Ook zijn er vaak zogenoemde neurinomen op de slijmvliezen van de lippen en in de mondholte. Deze verschijnselen geven over het algemeen geen noodzaak tot medisch ingrijpen.

Niet iedereen met MEN2 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 als er een afwijking in het RET-gen wordt aangetoond:

- Onderzoek heeft aangetoond dat het niet raadzaam is af te wachten tot er afwijkingen zijn, maar de schildklier uit voorzorg operatief te verwijderen. De leeftijd waarop deze operatie wordt geadviseerd is afhankelijk van welke specifieke mutatie in het RET-gen is vastgesteld. Schildklierkanker ontstaat namelijk bij de ene mutatie op jongere leeftijd dan bij de andere mutatie.
- Vanaf 11 a 16-jarige leeftijd jaarlijks onderzoek door de endocrinoloog (tot 18-jarige leeftijd via een gespecialiseerde kinderarts, daarna door een gespecialiseerde internist/endocrinoloog) met bepaling van de stresshormonen en meting van de bloeddruk.
- Controles van de bijschildklieren (alleen bij MEN2a): vanaf 11 a 16-jarige leeftijd bloedonderzoek (bepaling van serum (geïoniseerd) calcium).

Wat is de oorzaak?

MEN2 wordt veroorzaakt door een mutatie in het RET-gen.

Hoe erft MEN2 over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen MEN2 hebben en de aanleg hiervoor doorgeven. Kinderen van een ouder met MEN2 hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg hiervoor te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Een mutatie in het RET-gen die MEN2a veroorzaakt is meestal al bij één van de ouders aanwezig, ook al heeft die ouder geen verschijnselen of zijn die (nog) niet opgevallen. Bij een deel van de patiënten is de mutatie in het RET-gen nieuw ontstaan (spontane mutatie).

Mutaties die MEN2b veroorzaken zijn meestal nieuw ontstaan en worden zelden teruggevonden bij één van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van personen met MEN2 hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met MEN2 hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook de MEN2 aanleg heeft. Als de aanleg nieuw is ontstaan, 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/MEN2> (Expertise centrum MEN2) en <https://erfelijkheid.nl/ziektes/multipele-endocriene-neoplasie-men>.

KWF heeft een brochure over MEN2 syndroom die te downloaden is via

https://www.kanker.nl/sites/default/files/library_files/542/brochure-MEN2-syndroom.pdf