

MEN 2A - Medicinkliniken Ljungby

Gäller för: Medicinkliniken Ljungby

Diagnostik och uppföljning av MEN 2A

Definition MEN 2A

Autosomt dominant sjukdom. Praktiskt taget alla med mutationen utvecklar multifokal meduller thyroideacancer. På lång sikt utvecklar minst 50% feokromocytom. Hyperparathyroidism förekommer ej.

Screening

Alla medlemmar i MEN 2A-familjer undersöks med mutationsanalys (DNA) vid två tillfällen med minst 3 månaders intervall mellan provtagningarna. Provtagning bör inledas vid 5-6 års ålder.

Bedömning av screeningresultat

Personer med två negativa mutationsanalyser följs ej ytterligare.
Personer med två positiva mutationsanalyser utreds vidare med pentagastrinbelastning och plasmametanefriner eller thyroidectomeras direkt.
Vid förhöjt fP-Metoxiadrenalin görs även urinkatekolaminer.
Pentagastrin är licenspreparat. OPM för belastning finns på medicinklinikens hemsida.

Val av operationstidpunkt

Alternativ 1. Patienten thyroidectomeras efter diagnos tidigast i 5-årsåldern

Alternativ 2. Patienten följs med årliga pentagastrinbelastningar tills calcitoninintegring kan påvisas och thyroidectomi genomförs elektivt. Alltid preoperativ feokromocytomutredning.

Postoperativ uppföljning – thyroidea

Pentagastrinbelastning genomförs cirka 3 månader postoperativt. Patientens medullära thyroideacancer följs därefter klinisk årligen eller varannat år.

Pentagastrintest utförs efter 5 och 10 år eller på klinisk indikation. Patienter över 70 år belastas ej.

Patienter med postop förhöjda calcitoninvärden följs upp efter klinisk bedömning. Asymtomatiska patienter utan palpabla körtlar eller lokalt recidiv ges ingen aktiv behandling.

Postoperativ uppföljning – binjurar

Alla patienter följs med årlig analys av plasmametanefriner och ev urinkatekolaminer. Normalt fP-Metoxiadrenalin (fP-Metanefrin) behöver inte kompletteras med urinkatekolaminer.

Patienter som genomgått bilateral adrenalectomi och ej har fungerande autotransplantat behöver ej undersökas.

Postoperativ substitution

Levaxin, kortisonacetat/hydrokortison (kliniklicens), Florinef och Dygratyl/Etalpa ges efter samma rutiner som vid idiopatisk hypofunktion. Normalt TSH eftersträvas.

MEN 2A register

Lokalt register finns vid medicinkliniken, Ljungby. Detta omfattar patienter kontrollerade och/eller kända vid medicinkliniken i Ljungby. Nationellt register saknas.

Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela faktaägare.