Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku
Odjel za molekularnu laboratorijsku dijagnostiku
Kišpatićeva 12, 10000 Zagreb, tel: 2367 248, 2367 268

INFORMACIJE ZA OSOBE KOJE SU UPUĆENE NA GENETIČKO TESTIRANJE ZA MULTIPLU ENDOKRINU NEOPLAZIJU

Ovaj dokument objašnjava što genetičko testiranje za multiplu endokrinu neoplaziju može značiti za Vas i Vašu obitelj. Obavezno ga pročitajte prije donošenja odluke o testiranju.

Što znamo o multiploj endokrinoj neoplaziji?

Multipla endokrina neoplazija (MEN) skupina je bolesti koje se očituju nastankom tumora u barem dvije endokrine žlijezde (žlijezde koje proizvode hormone). Osim u žlijezdama, tumori mogu nastati i u drugim tkivima, a po značajkama mogu biti dobroćudni ili zloćudni. Ova skupina nasljednih bolesti obuhvaća tri klinička sindroma:

- MEN1, uzrokovan varijantama gena *MEN1* koje uzrokuju tumore paratiroidnih žlijezdi, hipofize, neuroendokrine tumore probavnog sustava i druge tumore
- MEN2, (obuhvaća više oblika bolesti), uzrokovan varijantama gena *RET* te tipično uzrokuje medularni karcinom štitnjače, feokromocitom i paratiroidni adenom
- MEN4, uzrokovan varijantama gena *CDKN1B* koje najčešće uzrokuju tumore paratiroidne žlijezde i/ili hipofize

Koga je potrebno testirati na MEN sindrome?

Indikaciju za gensko testiranje gena vezanih za sindrome MEN postavlja liječnik specijalist na temelju kliničke slike, osobne anamneze, nalaza radioloških i biokemijskih pretraga. Također, preporuča se testirati članove uže obitelji/bliže srodnike osoba s dokazanim varijantama gena *RET, CDKN1B, MEN1* uzročnim za MEN sindrome. Tumačenje nalaza obavlja liječnik koji je pacijenta uputio na pretragu. Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genskog testiranja preporučit će se genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu te praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Ako se ovim dijagnostičkim testom pronađe patogena ili vjerojatno patogena varijanta gena *RET, CDKN1B, MEN1*, nalaz je potrebno protumačiti u skladu s kliničkom slikom.

U nekim slučajevima testiranjem se može pronaći promjena u genu za koju trenutno nije moguće sa sigurnošću utvrditi uzrokuje li bolest, tj. da se radi o varijanti nejasnog kliničkog značaja (eng. *variant of unknown significance*, VUS). Takav rezultat može zahtijevati dodatno praćenje ili tumačenje u kontekstu kliničke slike.

Ako se ovom pretragom pronađu vjerojatno patogene ili patogene varijante gena koje uzrokuju druge monogenske bolesti obuhvaćene panelom, one će biti prijavljene kao sekundarni/slučajni nalaz. Monogenske bolesti obuhvaćene ovim panelom su hereditarni angioedem, najčešće nasljedne neuropatije, Friedreichova ataksija, Wilsonova bolest, MODY monogenski dijabetes, manjak alfa-1-antitripsina, Fabryjeva bolest, hemokromatoza, najčešće imunodeficijencije i X-vezanu hipofosfatemiju. Obrasci nasljeđivanja ovih bolesti su

različiti stoga je u slučaju pozitivnog sekundarnog/slučajnog nalaza potrebno genetičko savjetovanje. Negativan nalaz ne isključuje mogućnost nastanka navedenih bolesti.

Ako u svojem nalazu ne želite prijavu sekundarnog/slučajnog nalaza, molimo da tako označite na informiranom pristanku za testiranje monogenskih bolesti.

Ako imate pitanja ili Vam neki dio ovog dokumenta nije jasan, obratite se liječniku koji vas je uputio na testiranje prije potpisivanja informiranog pristanka.