

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 paratireoidnih 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 paratireoidni adenom
- MEN4, uzrokovan varijantama gena CDKN1B koje najčešće uzrokuju tumore paratireoidne 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.

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 monogeniski 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 monogeniskih 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.