

Die Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1

# MEN 1

Ein Ratgeber für Patienten



Herausgegeben von Ludwig Schaaf, Helga Schmelzer

Unter Mitarbeit von

H.-G. Dörr, M. Fassnacht, K. Frank-Raue, P. Goretzki, W. Höppner,  
F. Raue, W. Karges, H.-P. Mühlig, J. Pichl, J. Pickel, E. Schäfer

**5. vollständig überarbeitete Auflage**

Netzwerk Hypophysen- und  
Nebennierenerkrankungen e. V.

**NETZWERK**



Mitglied der ACHSE



**Wichtiger Hinweis:**

Medizin und Wissenschaft unterliegen ständigen Entwicklungen. Autor, Herausgeber und Verlag verwenden größtmögliche Sorgfalt, dass vor allem die Angaben zu Behandlung und medikamentöser Therapie dem aktuellen Wissensstand entsprechen. Eine Gewähr für die Richtigkeit der Angaben ist jedoch ausdrücklich ausgeschlossen. Jeder Benutzer muss im Zuge seiner Sorgfaltspflicht die Angaben anhand der Beipackzettel verwendeter Präparate und ggf. auch durch Hinzuziehung eines Spezialisten überprüfen und ggf. korrigieren. Jede Medikamentenangabe und/oder Dosierung erfolgt ausschließlich auf Gefahr des Anwenders.

© Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.  
Waldstraße 53, 90763 Fürth

5. vollständig überarbeitete Auflage    September 2010



# Inhaltsverzeichnis

Was ist die multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN 1)?	5
Was sind die Hauptbeschwerden bei einer MEN 1 und wie entstehen sie?	8
• Die Nebenschilddrüsen	8
• Die Hirnanhangsdrüse	9
• Bauchspeicheldrüse, Magen und Darm	13
Wie wird die MEN 1 diagnostiziert?	19
Vorsorge/Nachsorge von MEN 1-Patienten	22
Wie wird die MEN 1 behandelt?	24
• Endokrine Neoplasie der Nebenschilddrüsen	24
• Endokrine Neoplasie der Hirnanhangsdrüse	26
• Endokrine GEP-Tumoren	27
Seelische Belastungen durch MEN 1	28
Versicherungen / Absicherungen	29
Häufige Fragen	30
• Welches Erkrankungsrisiko besteht für meine Verwandten?	29
• Wie häufig sind Screeninguntersuchungen notwendig?	31
• Sollte jemand mit MEN 1 Kinder bekommen?	31
• Beispiel einer MEN 1-Familie	32
Schlusswort und Danksagung	34
Autoren	35
Weiterführende Literatur	36
Wörterbuch	37
Das Netzwerk	43
Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.	



# Vorwort

Liebe Leser,

die vorliegende Informationsbroschüre des Netzwerks für Hypophysen - und Nebennierenerkrankungen e.V. bietet einen Überblick über den momentanen Erkenntnisstand und ist als Ratgeber für die Betroffenen und ihre Familien gedacht. Durch die Lektüre kann die Bedeutung des ärztlichen Gesprächs jedoch nicht ersetzt werden.

Bei vielen Krankheiten hat sich die Bildung von Selbsthilfegruppen bewährt: Zum einen dienen diese als Forum des Erfahrungsaustauschs, zum anderen als wertvolle psychologische Hilfe.

Wir wünschen dem Ratgeber weite Verbreitung unter Patienten und ihren Ärzten, die mit dieser seltenen Krankheit konfrontiert sind. Wir haben uns bemüht, die Sachverhalte möglichst allgemeinverständlich und ohne unnötige Fachbegriffe darzustellen.

Im Anhang findet sich zusätzlich ein kleines Wörterbuch, in dem einige, häufig im Zusammenhang mit der Erkrankung verwendete, Fachbegriffe erklärt werden.

Prof. Dr. med. L. Schaaf  
Internist, Endokrinologe

München, September 2010

# Was ist die multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN 1)?

Bei der multiplen endokrinen Neoplasie Typ 1 handelt es sich um eine seltene erbliche Erkrankung, bei der mehrere (multiple) Tumore (Neoplasien) hormonproduzierender (endokriner) Organe als auch nichtendokrine Tumore (z. B. Lipome) auftreten können. Endokrine Tumoren können prinzipiell überall dort entstehen, wo hormonproduzierendes, nervenähnliches Gewebe im Körper vorhanden ist.

Die MEN 1 ist klinisch durch das Auftreten von Tumoren der Nebenschilddrüsen, der Hirnanhangsdrüse (Hypophyse) und einem Teil der Bauchspeicheldrüse gekennzeichnet. Bei einem MEN 1-Patienten sind typischerweise mindestens zwei dieser Organe betroffen.

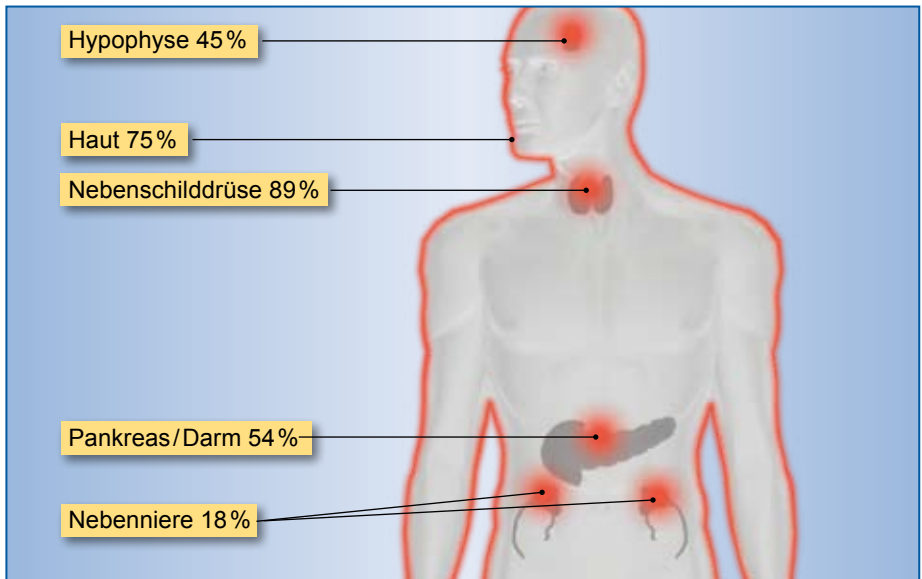
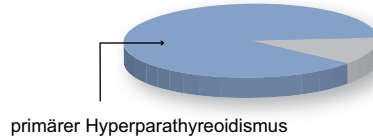


Abbildung 1: Die häufigsten Organbeteiligungen bei MEN 1

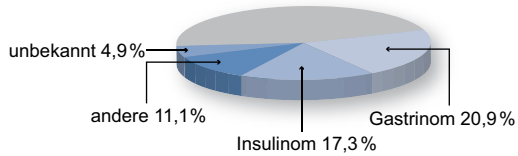
## Erkrankung nach Entstehungsort:

Nebenschilddrüse 89,2%	Pankreas/Darm 54,2%	Hypophyse 44,9%	andere 34,4%
---------------------------	------------------------	--------------------	-----------------

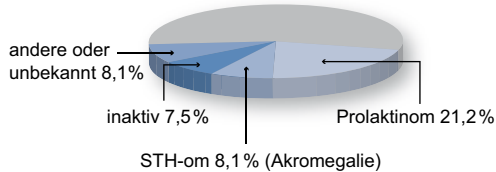
### Nebenschilddrüsen 89,2%



### Pankreas/Darm 54,2%



### Hypophyse 44,9%



### andere 34,4%

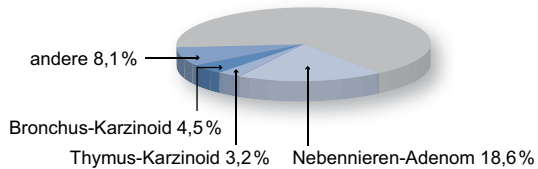


Abbildung 2: Organbeteiligungen bei MEN 1-Syndrom in Deutschland (306 Patienten)

Geschwülste der Nebenschilddrüsen und der Hypophyse sind nahezu immer gutartig. Die Tumore der Bauchspeicheldrüse sind meist benigne (gutartig), können aber auch maligne (bösartig) sein oder im Verlauf entarten. Des Weiteren kommen bei MEN 1-Patienten Geschwülste der Nebennierenrinde, des Thymus, der Bronchien und des Magen-/Darmsystems sowie der Haut (Lipome = Fettgewebstumore oder Angiofibrome = Bindegewebegeschwülste) vor.

Die hormonproduzierenden Tumore verursachen eine Überfunktion des jeweiligen Organs mit dem entsprechenden klinischen Bild (z.B. führt die Überfunktion der Nebenschilddrüsen zu einer vermehrten Ausschüttung von Parathormon mit der Folge eines erhöhtem Kalziums im Blut und in der weiteren Folge z.B. zu Nierensteinen und Entkalkung des Knochens. Dieses Krankheitsbild wird primärer Hyperparathyreoidismus genannt).

In der Gesamtbevölkerung kommt eine MEN 1 bei 1–3 von 100.000 Personen vor. 80 % der genetisch Betroffenen entwickeln Krankheitssymptome oder entsprechende Laborwertveränderungen vor dem 50. Lebensjahr.

Jeder einzelne der Tumore kann in der Bevölkerung auch unabhängig von einer erblichen Erkrankung vorkommen. Erst das gleichzeitige oder zeitlich versetzte Auftreten von zwei der genannten Neoplasien bei einer Person begründet den Verdacht auf die Diagnose einer MEN 1.

Wenn die Krankheit bei einem oder mehreren Familienangehörigen bereits festgestellt wurde, gilt bei den Angehörigen bereits die Entwicklung eines einzelnen neuroendokrinen Tumors als Anzeichen für die MEN 1.

Der Erbgang der MEN 1 ist autosomal dominant: ein erkrankter Elternteil vererbt die Krankheit, statistisch gesehen, an die Hälfte seiner Kinder.



# Was sind die Hauptbeschwerden bei einer MEN 1 und wie entstehen sie?

Die Beschwerden sind sehr unterschiedlich und abhängig von dem jeweils erkrankten Organ. Die endokrinen Tumore produzieren in der Regel Hormone im Übermaß. Diese unkontrollierte Mehrproduktion von Hormonen verursacht die unterschiedlichsten Symptome.

In der Regel wachsen endokrine Tumore sehr langsam und die Beschwerden entwickeln sich allmählich und lassen sich lange zurückverfolgen. Abhängig vom betroffenen Organ können verschiedene Beschwerden auftreten.



## Die Nebenschilddrüsen

Die Nebenschilddrüsen erkranken bei der MEN 1 am häufigsten und sind in der Regel auch die Erstmanifestation der Erkrankung. Über 90 % der MEN 1-Patienten entwickeln eine Überfunktion dieser Drüsen.

Üblicherweise gibt es vier Nebenschilddrüsen, die einzeln beidseits oben und unter dem Hinterrand der Schilddrüse angelagert sind. Eine normale Nebenschilddrüse ist ungefähr reiskorn groß. Anzahl, Form, Lage und Größe variieren jedoch beträchtlich. In den Nebenschilddrüsen wird das Parathormon (Nebenschilddrüsenhormon) gebildet und in die Blutbahn abgegeben. Das Parathormon steuert den Kalzium- und den Phosphatstoffwechsel im Körper und hält den Kalziumspiegel im Blut konstant.

Die autonome (= unregulierte) Überfunktion der Nebenschilddrüsen wird als primärer Hyperparathyreodismus bezeichnet. Es kommt zu einer vermehrten Parathormonausschüttung – bedingt durch eine einzelne vergrößerte Nebenschilddrüse (Adenom) oder durch Vergrößerung aller Nebenschilddrüsen (Hyperplasie). Die Überfunktion verursacht die ständige vermehrte Ausschüttung von Parathormon und den dauerhaften Entzug von Kalzium aus den Knochen; die Nieren müssen darüber hinaus das vermehrte Kalzium ausscheiden.

Der Patient bemerkt von diesen Veränderungen oft über einen langen Zeitraum überhaupt nichts. Häufig tritt die Veränderung erst durch ein zufällig bestimmtes und erhöhtes Serum-Kalzium zu Tage oder es kommt im Laufe von Jahren zur Ausbildung von Krankheitszeichen.



Am häufigsten sind:

- Depressionen
- Müdigkeit und Abgeschlagenheit
- Nierensteine, Nierenkoliken
- Knochen- und Gelenkschmerzen
- Muskelschwäche
- Magen- und Zwölffingerdarmgeschwüre
- Bauchspeicheldrüsenentzündung
- Chronische Verstopfung
- Gesteigertes Durstgefühl
- Osteoporose (Knochenentkalkung)

## Die Hirnanhangsdrüse (Hypophyse)

Die Hypophyse ist etwas grösser als ein Kirschkern, ca. 0,6 g schwer und liegt in einer Grube der knöchernen Schädelbasis, der Sella turcica. Sie liegt direkt unterhalb der Kreuzungsstelle der Sehnerven und besteht funktionell aus zwei Teilen, dem Vorder- und dem Hinterlappen.

Der Hypophysenhinterlappen ist unter anderem für die Regulation des Wasserhaushalts zuständig.

Im Hypophysenvorderlappen werden eine ganze Reihe von Hormonen gebildet und in den Blutkreislauf abgegeben. Die meisten dieser Hormone wirken nicht direkt, sondern regulieren als „Steuerungshormone“ die Aktivität anderer hormonproduzierender Drüsen des Körpers wie die der Schilddrüse, der Nebennierenrinden oder der Eierstöcke bzw. der Hoden.

Eine vermehrte Ausschüttung von „Steuerungshormonen“ aus dem Hypophysenvorderlappen führt in der Regel zu einer vermehrten Hormonproduktion durch die gesteuerte Drüse, also beispielsweise bei einer vermehrten Ausschüttung von ACTH (Hormon der Hypophyse, das die Nebennierenrinde steuert) zu einer vermehrten Ausschüttung des Nebennierenrindenhormons Cortisol.

Folgende Hormone werden unter anderem im Hypophysenvorderlappen produziert:

- **ACTH** (Adrenocorticotropes Hormon)  
fördert in erster Linie die Ausschüttung von Cortisol, dem körpereigenen Cortison durch die Nebennierenrinde.
- **Prolaktin** (PRL)  
beeinflusst indirekt die Ausschüttung der Sexualhormone und damit die Fruchtbarkeit. Bei der Frau ist es zudem für die Bildung der Muttermilch verantwortlich.
- **Wachstumshormon** (GH, Growth hormone, Somatotropin, STH)  
ist bei Kindern und Jugendlichen vor allem für das Längenwachstum verantwortlich. Daneben wirkt es auch im Kohlenhydrat- und Fettstoffwechsel, eine Wirkung, die nach Abschluss des Längenwachstums, d. h. bei Erwachsenen, von erheblicher Bedeutung bleibt.

Daneben werden in der Hirnanhangsdrüse noch folgende Hormone gebildet:

- **Follikelstimulierendes Hormon** (FSH)
- **Luteinisierendes Hormon** (LH)
- **Melanotropin** (Melanozyten stimulierendes Hormon, MSH)
- **Thyreotropin** (Thyreidea stimulierendes Hormon, TSH)

Die Hirnanhangsdrüse erkrankt etwa bei 45% der Patienten mit MEN 1. Die gutartigen Geschwülste, die Adenome der Hirnanhangsdrüse, sind entweder hormonell inaktiv (d. h. sie schütten keine Hormone aus) oder produzieren eines oder mehrere der genannten Hormone im Übermaß.

Prolaktinproduzierende Adenome, so genannte Prolaktinome können bei Frauen eine Milchsekretion aus der Brust außerhalb der Stillzeit sowie Unregelmäßigkeiten oder ein Ausbleiben der Regelblutung verursachen. Bei Männern sind Potenzstörungen oder eine Verminderung des Bartwuchses vor der Pubertät ein typisches Zeichen. Bei Kindern können Kopfschmerzen, Wachstumsstörungen und Einschränkungen des Gesichtsfelds vorkommen.

Produziert das Hypophysenadenom vermehrt Wachstumshormon, dann kommt es bei Kindern und Jugendlichen zu einem vermehrten Längenwachstum (Gigantismus). Bei Erwachsenen entsteht eine sogenannte Akromegalie, d. h. ein vermehrtes Wachstum der Körperenden (Akren). Zu den Krankheitszeichen und Beschwerden gehören daher neben einer Vergrößerung von Händen und Füßen mit Zunahme der Schuhgröße und der Ringgröße auch eine Vergrößerung der Nase, der Lidwülste und des Kinns.

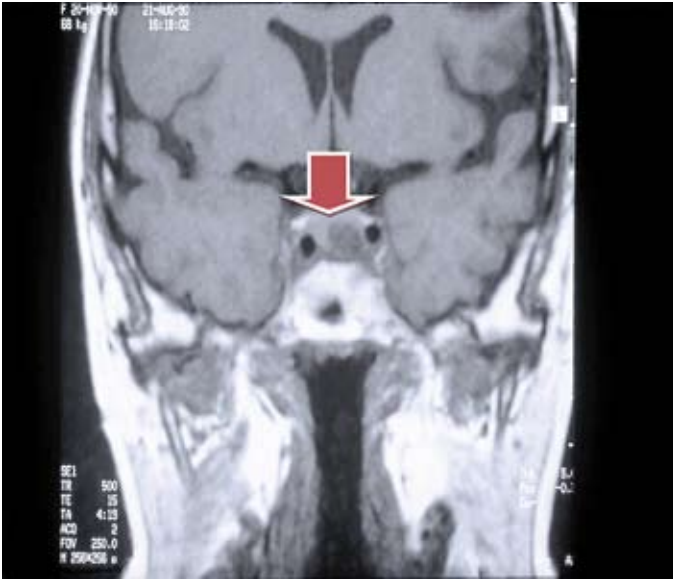


Abbildung 3: Darstellung eines Prolaktinoms im Kernspintogramm



Abbildung 4: Krankheitsbild der Akromegalie

Außerdem können Hitzeunverträglichkeit und Schweißneigung, Bluthochdruck und Gelenkbeschwerden auftreten.

Eine Überproduktion von ACTH verursacht über die vermehrte Ausschüttung von Cortisol durch die Nebennierenrinde ein Cushing-Syndrom.

Neben dem typischen Gesicht (gerötete Wangen, Vollmondgesicht) weisen Gewichtszunahme, Hautveränderungen (besonders breite und rotbläuliche Dehnungsstreifen, dünne Haut), erhöhter Blutdruck, Muskelschwäche und eventuell eine neu aufgetretene Zuckerkrankheit auf dieses Krankheitsbild hin. Ebenfalls häufig sind Zyklusunregelmäßigkeiten und vermehrte Gesichts- und Körperbehaarung bei Frauen.

Produziert das Hypophysenadenom keine Hormone, kann allein das Größenwachstum die Funktion der Hypophyse und die Hormonproduktion der von ihr gesteuerten Drüsen beeinträchtigen.

Störungen der Funktionen von Nebennierenrinde, Schilddrüse, Eierstöcken bzw. Hoden führen zum Ausbleiben der Regelblutung, zur Beeinträchtigung der Potenz, zu einer vermehrten Kälteempfindlichkeit oder zu allgemeiner Müdigkeit und Schwäche. Patienten mit vollständig erloschener Funktion des Hypophysenvorderlappens kann man bisweilen an ihrer typischen alabasterweißen Haut erkennen. Sie werden häufig auch im Sommer nicht braun.

Abhängig von Sitz und Größe des Hypophysenadenoms und unabhängig von der Art des gebildeten Hormons können weitere Krankheitszeichen hinzukommen. Beispielsweise kann der Sehnerv durch den Hypophysentumor zusammengedrückt und geschädigt werden, was in der Regel zu Gesichtsfeldausfällen führt. Der betroffene Patient sieht typischerweise zunächst seitlich weniger ("Scheuklappenphänomen"). Manchmal treten durch das Tumorwachstum auch Kopfschmerzen auf.



## Bauchspeicheldrüse, Magen und Darm

Mit dem Kürzel GEP-Tumoren werden in der Fachsprache die hormonproduzierenden **Gastro-Entero-Pankreatischen Tumoren** bezeichnet. Die drei Buchstaben stehen für die Organe bzw. die Orte, an denen diese Tumoren sich am häufigsten entwickeln:

Gastro = Magen

Entero = Darm

Pankreas = Bauchspeicheldrüse

Die GEP-Tumoren entwickeln sich aus hormonproduzierenden (neuro-endokrinen) Zellen, die in der Bauchspeicheldrüse oder auch in den Schleimhäuten von Magen und Darm vorkommen und die Aufgabe haben, Stoffe zu produzieren, die den Verdauungsprozess steuern.

Die 15–20 cm lange Bauchspeicheldrüse liegt hinter dem Magen. Eine ihrer Aufgaben ist die Produktion von 1–1,5 Liter Verdauungssäften pro Tag, die über einen Ausführungsgang in den Zwölffingerdarm abgegeben werden. Diese Fähigkeit wird als exokrine Funktion der Bauchspeicheldrüse bezeichnet.

In der Bauchspeicheldrüse verteilt liegen wie Inseln kleine Gruppen von hormonproduzierenden Zellen, die so genannten Inselzellen. Sie bilden den neuro-endokrinen, den hormonproduzierenden Teil des Pankreas. Die Inseln bestehen aus verschiedenen Zellarten, die verschiedenste Hormone wie Insulin, Somatostatin, Glukagon, Gastrin und VIP (vasoaktives intestinales Polypeptid) produzieren.

GEP-Tumoren entstehen bei etwa 54 % der MEN 1-Patienten. In der Mehrheit handelt es sich dabei um Insulinome oder Gastrinome, seltener ist das Auftreten von neuro-endokrinen Karzinomen (frühere Bezeichnung: Karzinoide). Sehr selten sind Glukagomome und Somatostatinome, bei denen es zu einer Mehrsekretion von Glukagon bzw. Somatostatin kommt. Dies kann zu einem Diabetes mellitus führen. Ebenfalls sehr selten sind VIPome, bei denen zuviel vasoaktives intestinales Polypeptid freigesetzt wird, und demzufolge häufig wässrige Durchfälle auftreten.

Die Tumoren der Bauchspeicheldrüse, die im Rahmen einer MEN 1 auftreten, dürfen auf keinen Fall mit dem viel häufigeren und sehr bösartigen Krebs (des exokrinen Teils) der Bauchspeicheldrüse (Pankreas-Karzinom) verwechselt werden.

## **Insulinome**

Bei den Insulinomen handelt es sich um Tumoren, die aus den Insulin-produzierenden Zellen der Bauchspeicheldrüse entstehen und selbst unkontrolliert Insulin produzieren. Die Überproduktion von Insulin senkt den Zuckerspiegel im Blut und verursacht anhaltende Unterzuckerung (Hypoglykämie). Typische Beschwerden einer Unterzuckerung sind Müdigkeit, Schwächegefühl, Zittern, Herzklopfen, Schwitzen, Hungergefühl, Heißhunger, Gewichtszunahme und Nervosität. Im Vordergrund stehen außerdem Störungen des zentralen Nervensystems wie Kopfschmerzen, Konzentrationsstörungen, Verwirrung, Sehstörungen, Störungen der Bewegungskoordination und Lähmungen sowie ausgeprägte Persönlichkeitsstörungen.

In einigen Fällen können sich diese Symptome bis zur Bewusstlosigkeit, Krampfanfällen und Koma steigern. Alle diese Symptome sind auf eine Unterversorgung des Gehirns mit Zucker zurückzuführen und können auch bei einer Unterzuckerung aus anderen Gründen auftreten.

## **Gastrinome**

Andere neuroendokrine Zellen der Bauchspeicheldrüse oder der Wand des Zwölffingerdarms produzieren das Hormon Gastrin, das die Magensaft- und Magensäureproduktion steigert.

Ein Gastrin-produzierender Tumor (Gastrinom) kann durch Übersäuerung des Magens zu Magen- und Zwölffingerdarmgeschwüren sowie Durchfällen führen. Werden diese Patienten nicht behandelt, kann es zu schweren Blutungen aus den Geschwüren in den Darm kommen. Dies wird auch als Zollinger-Ellison-Syndrom bezeichnet.

Der Nachweis von Gastrinomen ist häufig schwierig, da sie sehr klein sein können. Gastrinome können auch bösartig sein, einige haben zum Zeitpunkt ihrer Entdeckung bereits Tochterabsiedlungen (Metastasen) gebildet.

## Neuroendokrine Karzinome

Neuroendokrine Karzinome (frühere Bezeichnung: Karzinoide) entwickeln sich aus den in der gesamten Schleimhaut von Magen und Darm vorkommenden neuroendokrinen Zellen. Vorzugsweise sind sie im hinteren Dünndarm lokalisiert. Der Wurmfortsatz (Appendix; umgangssprachlich „Blinddarm“), der Magen und der Dickdarm sind weitere bevorzugte Entstehungsorte.

Auch in anderen Organsystemen, z. B. in der Lunge und im Thymus kann es ebenfalls zur Entwicklung von neuroendokrinen Karzinomen kommen.

Bei funktionell inaktiven neuroendokrinen Karzinomen, d. h. neuroendokrinen Karzinomen, die keine Hormone freisetzen, entstehen in der Regel erst spät im Verlauf der Krankheit Beschwerden. Die Beschwerden – z. B. Bauchschmerzen, Gewichtsverlust oder Gelbsucht – sind uncharakteristisch. Sie sind auf die Verengung des Dünndarms oder die Verdrängung benachbarter Organe durch den meist langsam wachsenden Tumor zurückzuführen.

Hormonell aktive neuroendokrine Karzinome produzieren dagegen größere Mengen verschiedener Hormone, z. B. Serotonin. Diese Hormone gelangen in die Blutbahn. In den ersten Stadien der Erkrankung entstehen dadurch keine Beschwerden, weil die Leber diese vermehrt produzierten Hormone zu harmlosen Produkten abbaut. Wenn es allerdings zu Tochterabsiedelungen (Metastasen) des ursprünglichen Tumors in der Leber kommt, entsteht ein sogenanntes Karzinoid-Syndrom (aktuelle Bezeichnung: neuroendokriner Tumor). Die erhöhte Konzentration der Hormone führt zu den typischen Beschwerden für ein **Karzinoid-Syndrom**, die einzeln oder gemeinsam auftreten können, wie z. B.:

**anfallsartige Gesichtsrötung** (Flush), die sich manchmal auf den gesamten Oberkörper ausdehnt und zum Teil von Herzklopfen und Schweißausbrüchen begleitet wird

**krampfartige Bauchschmerzen und Durchfälle**

**Herzbeschwerden**

**Atembeschwerden**

Die Häufigkeit des Auftretens dieser Beschwerden ist unterschiedlich. Am häufigsten – d. h. bei über 80 % der Patienten – treten Durchfälle auf.

Es folgen Rötung mit etwa 50 %, Atembeschwerden mit 20 % und schwere Atemnot mit 6 %. Herzbeschwerden („Karzinoidherz“) entwickeln sich sehr langsam und können langfristig bis zu ca. 40 % der Patienten mit einem Karzinoid-Syndrom betreffen. Die ursprünglichen Tumoren, die für das Karzinoid-Syndrom verantwortlich sind, liegen meist im Dünndarm (Jejunum, Ileum). Häufig finden sich hier auch mehrere Tumoren.

## **Hormoninaktive Tumore der Bauchspeicheldrüse**

In den letzten Jahren werden in bis zu 50% der Fälle von MEN 1 auch hormoninaktive Tumore der Bauchspeicheldrüse beschrieben. Diese Tumore fallen im Rahmen der regelmäßigen bildlichen Darstellung der Bauchspeicheldrüse auf, z.B. beim endoskopischen Ultraschall des Bauches, beim Computer(CT)- oder Kernspintomogramm (MRT). Da die Zellen dieser Tumore neuroendokrinen Ursprungs sind, können sie Substanzen wie pankreatisches Polypeptid (PP) oder Chromogranin A produzieren. Diese Substanzen verursachen jedoch keine als direkte Krankheitszeichen fassbaren Beschwerden, lassen sich aber in begrenztem Ausmaß als „Tumormarker“ nutzen. Problematisch bei diesen hormoninaktiven Tumoren der Bauchspeicheldrüse ist, dass sie auch bösartig sein können. Zur operativen Therapie wird ab einer Größe von 2–3 cm geraten. Ein Kriterium, das die Entscheidung des Operationszeitpunktes beeinflussen könnte, ist die Verlaufsbeobachtung: Kleine Tumore, die über Jahre konstant in ihrer Größe bleiben, könnten zunächst weiter beobachtet werden. Bei der Entscheidung über den Operationszeitpunkt und das Ausmaß der Operation muss sorgfältig zwischen verschiedenen Gesichtspunkten abgewogen werden: Einerseits besteht ein allgemeines und spezielles Operationsrisiko (intraoperative Komplikationen, postoperative Fistelbildungen) und Langzeitfolgen (z. B. Mangel an Verdauungsenzymen und Insulin) und andererseits das Risiko des Tumors, bösartig zu sein und u. U. Tochtergeschwülste zu verursachen.

Insgesamt sind die hormoninaktiven Pankreastumore, auch wenn sie bösartig sind, langsam wachsend und auch im Stadium der Metastasierung über Jahre ohne Beeinträchtigung der körperlichen Lebensqualität.



## Andere Tumoren

**Nebennierentumoren** kommen ca. bei jedem fünften MEN1-Patienten vor. Meistens sind diese Tumoren nicht funktionell, d. h. nicht hormonproduzierend, aber das Spektrum beinhaltet auch Cortisol-produzierende Tumoren mit Entstehung eines Cushing-Syndroms oder Noradrenalin- und Adrenalin-produzierende Tumore, so genannte Phäochromozytome.

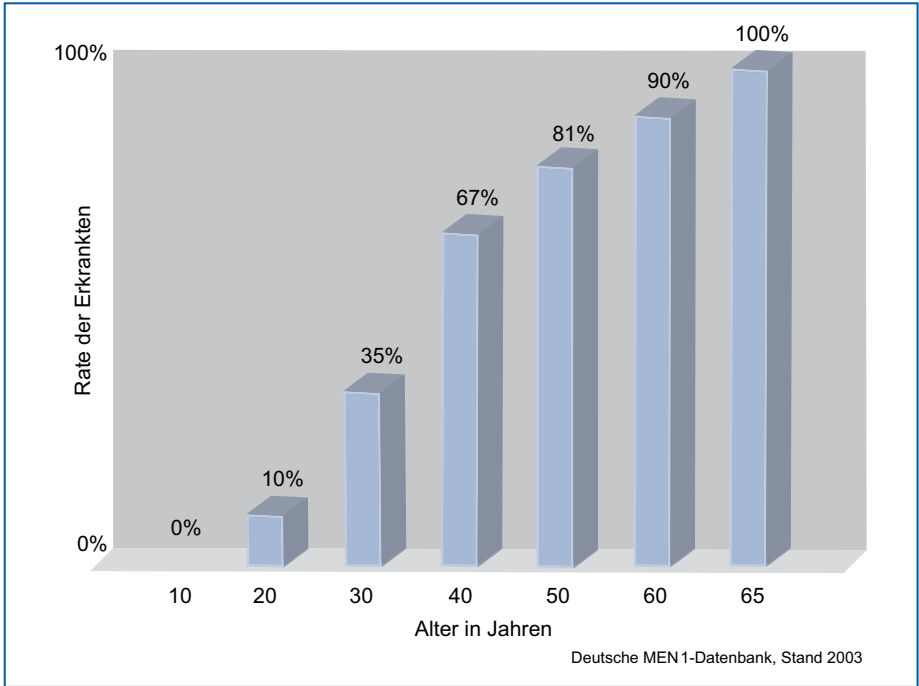
Die Wahrscheinlichkeit, dass Nebennierentumoren bösartig sind, ist sehr klein. Dennoch bedarf es einer genauen Diagnostik (Hormonuntersuchungen und Bildgebung), um individuell festzulegen, bei welchen Tumoren eine Operation notwendig ist.

## Hauttumoren

Das so genannte **Lipom** ist ein gutartiger Tumortyp, den man häufig bei Menschen mit MEN1 antrifft. Diese oft pflaumengroße Fettgewebstumor entwickelt sich unter der Haut. Lipome verursachen meist keine Beschwerden und können auf Wunsch durch eine einfache kosmetische Operation entfernt werden. Lipome treten auch in der Allgemeinbevölkerung recht häufig auf. Ausserdem können auch andere Hauttumoren wie z. B. Angiome und Fibrome im Rahmen der Erkrankung vorkommen. Die genannten sind nur die häufigsten Zeichen der MEN1, die über einen längeren Zeitraum auftreten können.

Die Diagnosestellung der Erkrankung wird dadurch erschwert, dass sich die Krankheitszeichen meist langsam und nicht gleichzeitig entwickeln.

Allmähliche Veränderungen fallen den Betroffenen oder der Umgebung oft nicht sofort auf. Je länger die Krankheit besteht, umso deutlicher werden die Beschwerden.



*Abbildung 5: MEN 1 – Altersabhängige Erkrankungswahrscheinlichkeit*

*Das Schaubild zeigt den zunehmenden Prozentsatz der mit Tumoren erkrankten Mutationsträger in den verschiedenen Altersstufen*

# Wie wird die MEN 1 diagnostiziert?

Das gleichzeitige oder zeitlich getrennte Auftreten von Geschwülsten in mindestens zwei der genannten Organe (Nebenschilddrüse, Hirnanhangsdrüse und Bauchspeicheldrüse) bedingt den Verdacht auf die Diagnose MEN 1. Auch das zufällige Auffinden von 4 vergrößerten Nebenschilddrüsen bei der Operation eines primären Hyperparathyreoidismus sollte an ein MEN-Syndrom denken lassen. Wenn die Krankheit bei einem oder mehreren Familienmitgliedern bereits festgestellt wurde, gilt bei den Angehörigen bereits die Entwicklung eines einzelnen endokrinen Tumors als Anzeichen für MEN 1.

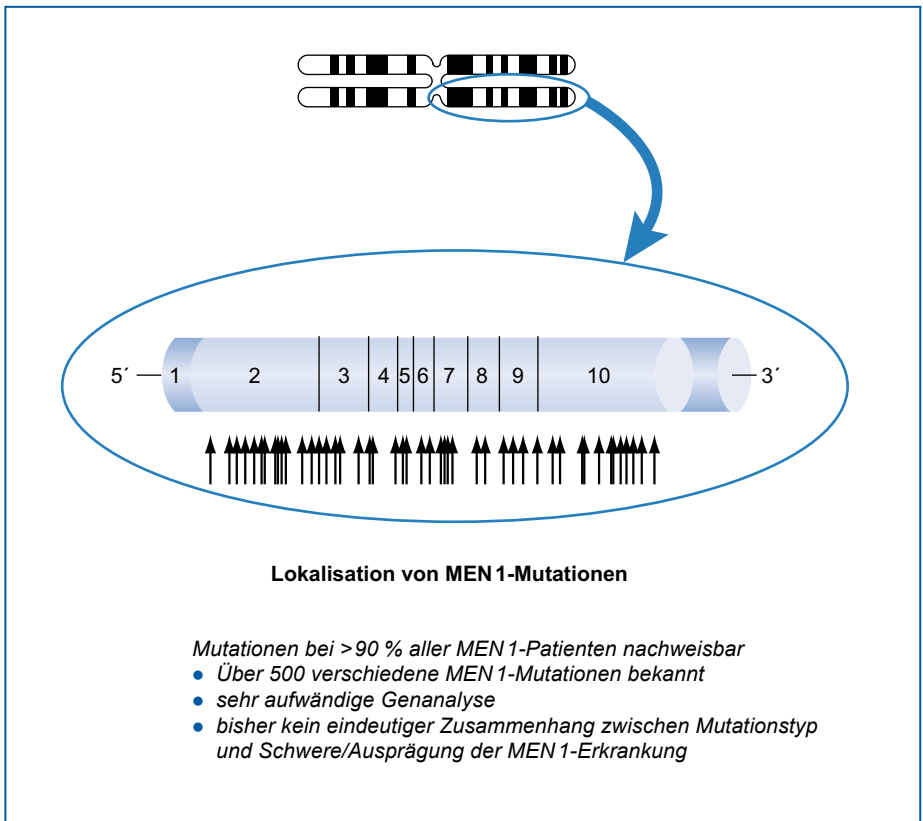


Abbildung 6: Das MEN1-Gen (auf Chromosom 11)

Ursache für die Entwicklung der verschiedenen Tumore bei der MEN 1 ist eine Veränderung (Mutation) im MEN 1-Gen. Dieses Gen kodiert für ein Protein (Menin), welches für die Regulation des Wachstums der Zelle verantwortlich ist. Eine Mutation im MEN 1-Gen führt zu einem nicht funktionierenden Protein, das seiner Aufgabe, das Wachstum zu bremsen (Tumorsuppressor), nicht mehr nachkommen kann, die Zelle wächst ungerregelt, es entsteht ein Tumor. Es sind bisher über 500 verschiedene Mutationen im MEN 1-Gen bekannt, die zu einem MEN 1-Syndrom führen.

Seit Mitte 1997 steht ein Gentest, der die Mutationen im MEN 1-Gen nachweisen kann, zur Verfügung. Mit diesem Gentest können Patienten mit Verdacht auf MEN 1 untersucht werden. Dadurch kann die Verdachtsdiagnose beim betroffenen Patienten eindeutig gesichert werden. Darüber hinaus besteht die Möglichkeit, bei Familienangehörigen die Genträgerschaft bzw. die Nicht-Genträgerschaft und damit das Risiko eine MEN 1-Erkrankung zu bekommen bzw. nicht zu bekommen, eindeutig zu beschreiben. Eine ausführliche ärztliche Beratung ist vor der Durchführung des genetischen Tests notwendig.

Seit dem 01.02.2010 ist in Deutschland ein Gendiagnostikgesetz in Kraft gesetzt. Zweck dieses Gesetzes ist es, eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern. Eine schriftliche Einwilligung der eventuell zu untersuchenden Person ist vor der genetischen Untersuchung immer erforderlich. Bevor die Person unterschreibt, ist der die genetische Untersuchung veranlassende Arzt verpflichtet, den betroffenen Patienten über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären. Der untersuchte Patient kann jederzeit seine Einwilligung widerrufen und das Untersuchungsergebnis vernichten lassen. Andererseits umfasst die Beratung auch die Empfehlung, Verwandten 1. Grades, also Eltern, Geschwistern oder Kindern die Information weiterzugeben und eine entsprechende genetische Beratung wahrzunehmen. Die genetische Beratung kann einem oder mehreren Familienmitgliedern helfen zu erkennen, wie sich die Ergebnisse für den Einzelnen oder die Familie auswirken könnten. Im Rahmen einer genetischen Beratung können Fragen zu den psychosozialen Vorteilen und Risiken der Ergebnisse des Gentests geprüft und besprochen werden. Ergebnisse von Gentests können das Selbstbild, die Selbstachtung sowie die Identität des Einzelnen und der gesamten Familie beeinflussen. Im Rahmen der genetischen Beratung können Fragen, wie und wem Testergebnisse mitgeteilt werden sowie die möglichen Auswirkungen auf wichtige Punkte wie Kranken- und Lebensversicherungsschutz geprüft und besprochen werden.

## Durchführung des Gentests

Zur Durchführung des Gentests wird jeweils ein Blutröhrchen (EDTA Blut) von der zu untersuchenden Person an ein Speziallabor gesandt (Adressen über die Deutsche MEN 1-Datenbank erhältlich). Je nach Untersuchungsmethode und Auswahl der untersuchten Patientengruppe liegt die Wahrscheinlichkeit, eine Mutation in einer MEN 1-Familie festzustellen, zwischen 70 und 100 Prozent. Der Nachweis einer Mutation bei einem erkrankten MEN 1-Patienten vereinfacht weitere Tests bei Verwandten sehr. Viele Verwandte können sich dann gezielt und gleichzeitig testen lassen. Wird bei ihnen die für ihre Familie erkannte MEN 1-Mutation nicht nachgewiesen, haben sie kein Risiko, eine MEN 1-Erkrankung zu bekommen. Die Ungewissheit hat ein Ende und künftig sind weitere MEN 1-Tests überflüssig.

Die genetische Untersuchung mit Feststellung einer Mutation im MEN 1-Gen kann also bei Verwandten das Vorliegen einer MEN 1 bereits anzeigen, bevor ein Organ erkrankt ist.

Andererseits können nichtbetroffene Familienangehörige sicher als Träger der Erbanlage ausgeschlossen werden.

Ist in einer Familie oder im Einzelfall keine Mutation nachweisbar (selten), bedeutet dies aber nicht 100-prozentig, dass keine MEN 1-Mutation vorliegt. Je nach den klinischen oder den Laborbefunden kann es nach wie vor sehr wahrscheinlich sein, dass eine Mutation vorliegt, diese aber mit den derzeit zur Verfügung stehenden Methoden nicht nachweisbar ist. Es müssen dann wie in Zeiten vor dem Gentest im Rahmen der Familienuntersuchung die einzelnen Hormontests bei allen potenziell betroffenen Familienmitgliedern in jährlichen Abständen durchgeführt werden.



# Vorsorge/Nachsorge von MEN 1-Patienten

Bei MEN 1-Patienten und bei Personen mit der entsprechenden Erbanlage werden regelmäßige Früherkennungsuntersuchungen im Hinblick auf möglich Organerkrankungen empfohlen. Rechtzeitig erkannte Neoplasien können erfolgreich behandelt werden, das Auftreten von schwerwiegenden Symptomen kann verhindert werden.

Das Suchprogramm umfasst regelmäßige Blutuntersuchungen, um eine Überproduktion von Hormonen zu erkennen, sowie bildgebende Untersuchungen (Ultraschall = Sonographie, CT und MRT, evtl. PET = Positronen-Emissions-Tomographie).

Da sich bei Betroffenen unterschiedliche Tumoren im Lauf der Zeit neu entwickeln können, sind Screeninguntersuchungen bereits ab dem 10. Lebensjahr an über das ganze Leben hin notwendig.

Der Einsatz und die Häufigkeit der Durchführung weiterer diagnostischer Verfahren ist individuell unterschiedlich. Welche Untersuchungen durchgeführt werden müssen und wie oft, entscheidet der behandelnde Arzt nach dem Verlauf und den vorliegenden Laborwerten. Da die Beurteilung der Ergebnisse eine umfangreiche Erfahrung im Management von MEN 1-Patienten voraussetzt, sollten die Untersuchungen am besten unter der Regie/ in Abstimmung mit einem in diesem Krankheitsbild erfahrenen Endokrinologen erfolgen.

## Wann ist eine MEN 1-Gendiagnostik sinnvoll?

### 1. bei MEN 1-typischem Tumor und zusätzlich:

- Alter <40 Jahre *oder*
- multifokaler Tumor (d. h. mehrere Tumorherde in einem Organ) *oder*
- zwei oder mehr Organmanifestationen *oder*
- positive Familiengeschichte (d. h. Auftreten eines MEN 1-typischen Tumors in der Familie) *oder*
- wiederholtes Tumorauftreten

### 2. bei allen erstgradig Verwandten (Kinder, Geschwister, Eltern) von MEN 1-Patienten

Abbildung 7

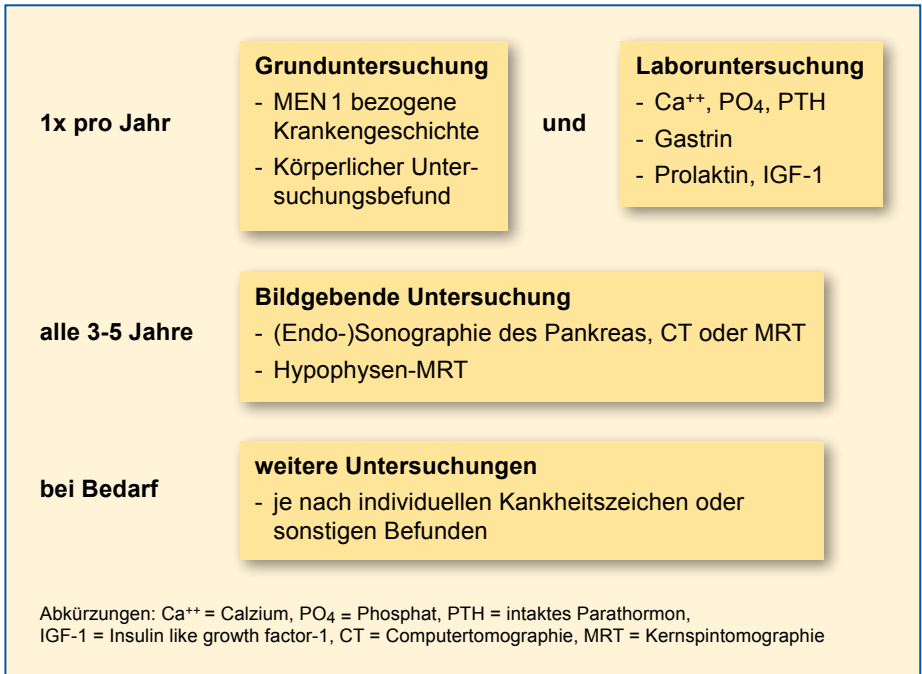


Abbildung 8: Vorsorge/Nachsorge bei MEN 1-Patienten

# Wie wird die MEN 1 behandelt?

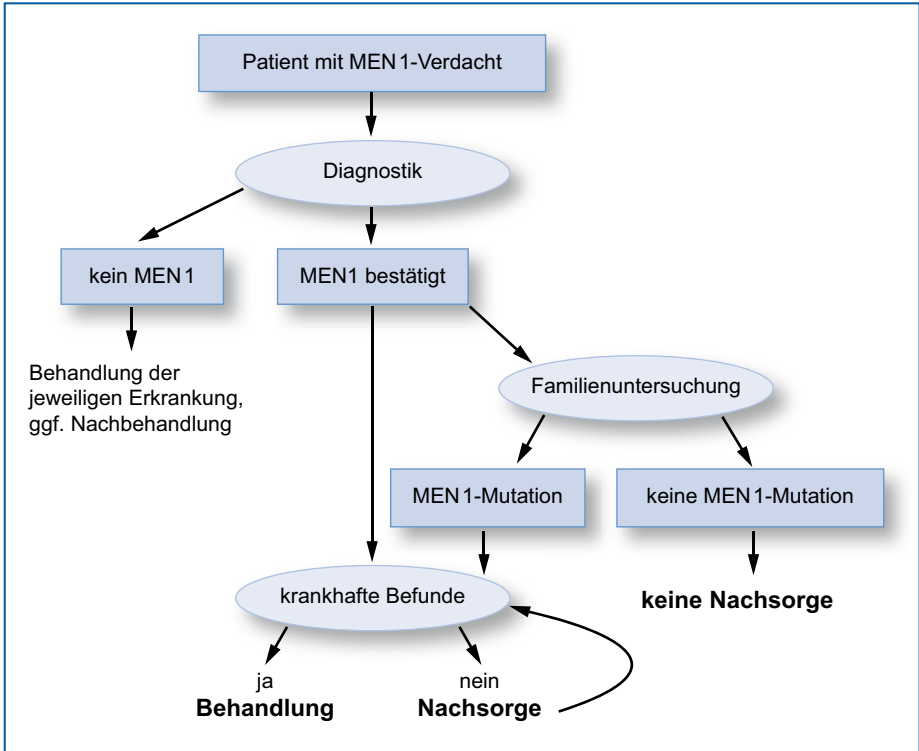


Abbildung 9: MEN 1 – Praktisches Management

## Endokrine Neoplasie der Nebenschilddrüsen:

### Chirurgisch

In der Regel sind beim MEN 1-assoziierten primären Hyperparathyreoidismus alle 4 Nebenschilddrüsen erkrankt, wenn auch in unterschiedlichem Ausmaß (so genannte asymmetrische Hyperplasie). Dazu finden sich nicht selten auch noch überzählige Nebenschilddrüsen, zumeist in der Thymusdrüse im oberen vorderen Brustraum. Eine weitere Besonderheit zeigt sich darin, dass es trotz Operation in bis zu 30 % zu einer Wiedererkrankung (Rezidiv) kommen kann.



Beim Vorliegen eines primären Hyperparathyreoidismus (Kalzium als auch Parathormon im Blut erhöht) besteht häufig eine Operationsindikation.

Die Operation sollte einem erfahrenen endokrinen Chirurgen in einem Zentrum vorbehalten sein, wo auch Nebenschilddrüsengewebe tiefgefroren aufbewahrt werden kann und zwar aus verschiedenen Gründen:

Da sämtliches Nebenschilddrüsengewebe erkrankt ist, bedarf es einer möglichst radikalen Entfernung, andererseits sollte aber auch genügend Gewebe belassen werden, um einen normalen Kalziumstoffwechsel zu garantieren.

Wenn zu viel erkranktes Gewebe im Halsbereich belassen wird, kommt es in einem hohen Prozentsatz der Fälle zu einer Wiedererkrankung (Rezidiv), die nur unter erschwerten Bedingungen und komplikationsbelastet zu behandeln ist.

Dies gilt es bei der Operation zu berücksichtigen. Der Operateur muss also einerseits genügend Gewebe entfernen, um die Krankheit zu heilen, andererseits muss aber auch ausreichend Gewebe belassen werden, um den Patienten nicht dauerhaft von Medikamenten abhängig zu machen.

Daraus ergeben sich für die Praxis folgende bewährte Operationsmethoden:

- Die so genannte subtotale Nebenschilddrüsenentfernung mit Belassen eines etwa normal großen Restes von Drüsengewebe mit zusätzlicher Entfernung der Thymusdrüse vom Halsschnitt aus (transcervicale Thymektomie). Ein Teil des entnommenen Nebenschilddrüsengewebes sollte tiefgefroren aufbewahrt werden (kryokonserviert), um es im Bedarfsfall wieder auftauen und wieder in den Körper einpflanzen zu können.
- Die totale Entfernung des Nebenschilddrüsengewebes im Halsbereich mit zusätzlicher transcervicaler Thymektomie und gleichzeitiger Einpflanzung von Teilen des entnommenen Drüsengewebes in die Unterarmmuskulatur (alternativ in den oberflächlichen Halsmuskel). Zusätzlich sollte auch in diesem Fall Gewebe tiefgefroren aufbewahrt werden, um im Bedarfsfall erneut eingepflanzt werden zu können.

Bei Anwendung durch einen erfahrenen Operateur sind beide Verfahren etwa gleichwertig.

Durch die Methode der Verpflanzung von Nebenschilddrüsengewebe in die Unterarm- (oder Hals-)muskulatur bleibt die körpereigene Produktion von Parathormon erhalten. Bei erneuter Vergrößerung des Gewebes mit Überproduktion von Parathormon (Rezidiv) könnte man das Gewebe meist relativ einfach entfernen.



## Endokrine Neoplasie der Hirnanhangsdrüse:

### Medikamentös

Bei Prolaktin-produzierendem Adenom:

Dopaminagonisten, z.B. Pravidel (Bromocriptin), Dostinex (Cabergolin) oder Norprolac (Quinagolid), welche die Prolaktinproduktion bremsen und das Tumorwachstum beeinflussen können.

Bei Wachstumshormon-produzierendem Adenom:

Somatostatinanaloge, z.B. Sandostatin LAR® (Octreotid) oder Somatuline® Autogel (Lanreotid), welche die Produktion von Wachstumshormon und anderen Hormonen hemmen. Sie werden in der Regel als Depotpräparate in Monatsabständen gespritzt. Ein neues Medikament ist Somavert® (Pegvisomant), welches die Wachstumshormon-Rezeptoren blockiert. Durch das Blockieren der Rezeptoren verhindert der Wirkstoff, dass das Wachstumshormon seine Wirkung entfaltet. Somavert® wird bei Patienten angewendet, die auf die Behandlung mit Somatostatin-Analoga nicht gut ansprechen.

### Chirurgisch

ACTH-produzierende und hormoninaktive Hypophysentumoren sprechen kaum auf die aktuell verfügbaren Medikamente an. Aus diesem Grund erfolgt die operative Entfernung, wenn dies medizinisch notwendig ist. Dies gilt regelhaft für die ACTH-produzierenden Tumoren und für Tumoren, die aufgrund der Größe Symptome (z. B. Sehstörungen) verursachen. Zusätzlich gilt die Operation in vielen Zentren noch als Therapie der ersten Wahl bei Wachstumshormon-produzierenden Tumoren. In jedem Fall muss auch hier die Operation an einem spezialisierten Hypophysenzentrum erfolgen.

### Bestrahlung

Bei einzelnen Tumoren, die operativ und medikamentös nicht zu kontrollieren sind, besteht die Indikation zur Bestrahlung. Die genaue Indikation sollte interdisziplinär (z. B. Endokrinologe, Neurochirurg und Strahlentherapeut) gestellt werden.



## Endokrine GEP-Tumoren:

### Chirurgisch

Entfernung (Resektion) des Tumors, abhängig von Tumorart, Größe und Lokalisation

### Medikamentös

#### *Gastrinom:*

Z. B. Pantozol oder Omeprazol, welches die Produktion der Magensäure vermindert und damit der Entstehung und dem weiteren Wachstum von Geschwüren entgegenwirkt.

#### *Insulinom:*

Somatostatinanaloga (siehe oben); Diazoxid kann Unterzuckerungen verhindern.

#### *Neuroendokrine Karzinome (Karzinoide):*

Diese Tumoren sollten, wenn möglich, operativ entfernt werden; eine medikamentöse Therapie dient der Linderung der Beschwerden und der Verlangsamung des Tumorstwachstums.

#### *Hormoninaktive Tumoren des Pankreas:*

Operation, wenn sinnvoll; Somatostatin-Analoga, andere Medikamente; nuklearmedizinische Therapieverfahren.

Viele GEP-Tumore lassen sich mit einer Somatostatin-basierten Bildgebung (z. B. Octreoscan, DOTA-TOC) nachweisen. Wenn eine deutliche Aufnahme der radioaktiven Substanz vorliegt, kann dies häufig auch therapeutisch genutzt werden.

#### *Nebennierentumoren:*

Wie oben aufgeführt, muss die Indikation zu einer Operation individuell gestellt werden. Die Operation sollte in einem spezialisierten Zentrum je nach Größe und Malignitätsverdacht minimal-invasiv („Schlüssellochchirurgie“) oder offen (z. B. Bauchschnitt) erfolgen.



# Seelische Belastungen durch MEN 1

Die Anlage für die Entwicklung verschiedener Tumore in unterschiedlichen Organen wie bei der MEN 1-Erkrankung ist nicht nur eine Bedrohung für die verschiedenen Organe und den gesamten Körper, sondern auch eine schwere Belastung für die Psyche des Patienten. Vielerlei Ängste bestimmen häufig das Leben der Patienten: Ängste zu erkranken, Ängste vor der Behandlung mit Medikamenten und/oder operativen Eingriffen, Zweifel an der Richtigkeit von Entscheidungen, Zweifel an der Kompetenz der Ärzte, Ängste vor den regelmäßigen Kontrolluntersuchungen, unerfüllte Hoffnungen, finanzielle Belastungen, Probleme am Arbeitsplatz und mit Versicherungen.

Die psychische Betreuung und Begleitung der Patienten ist somit eine sehr wichtige und komplexe Aufgabe. In besonderer Weise gilt dies für MEN 1-Patienten, bei denen schon körperliche Beschwerden aufgetreten sind. Im Idealfall bilden menschliche Zuwendung, fachliches Können, aber auch Aufrichtigkeit die Grundlagen, auf denen sich eine Vertrauensbasis aufbauen lässt, die langfristig eine wesentliche psychische Abstützung werden kann.

Die Seltenheit und die Vielseitigkeit der Erkrankung kann es den MEN 1-Patienten schwer machen, einen Arzt zu finden, der ihren Wünschen und Bedürfnissen entspricht. Eigeninitiative, Hilfe durch Mitmenschen und Nutzung der modernen Kommunikationsmittel, vor allem der Möglichkeiten des Internets, ermöglicht es vielen Patienten, schnell einen hohen Wissensstand zu erreichen. Die Beziehung zwischen Ärzten und Patienten verändert sich dadurch, was Vorteile erbringen kann. Es geht dabei vorrangig um die Frage, eine zweite Meinung einzuholen und Spezialisten für ganz spezielle Aspekte, insbesondere Behandlungsmöglichkeiten, aufzusuchen. Andererseits ist ein Wechsel des betreuenden Arztes nur anzuraten, wenn hiermit wirklich eine Verbesserung der Betreuung verbunden ist. Die MEN 1-Selbsthilfegruppe hat sich unter anderem das Ziel gesetzt, den Patienten bei der Bewältigung ihrer psychischen und sozialen Probleme, die mit der Erkrankung in Verbindung stehen, zu helfen.

Mit vielen Telefonaten, bei persönlichen Besuchen sowie im Rahmen der regelmäßigen Treffen begleiten und entlasten sich die Mitglieder gegenseitig. Die gegenseitigen Hilfen können gar nicht hoch genug bewertet werden.



# Versicherungen/Absicherungen

Versicherungsfragen können MEN 1-Patienten große Probleme bereiten.

In Deutschland ist die Krankenversicherung als Pflichtversicherung garantiert. Ob private Krankenversicherungen die Aufnahme von Genträgern verweigern können, wird im Einzelnen zu prüfen sein. Für Lebensversicherungen sind Schwierigkeiten denkbar.

Im Gendiagnostikgesetz, das seit dem 01.02.2010 gilt, ist geregelt, dass kein Versicherer von Versicherten weder vor noch nach Abschluss des Versicherungsvertrages die Vornahme genetischer Untersuchungen oder die Mitteilung von Ergebnissen aus bereits vorgenommenen genetischen Untersuchungen verlangen darf. Allerdings gilt dies nicht für Lebensversicherungen, Erwerbsunfähigkeitsversicherungen und Pflege Rentenversicherungen, wenn eine Leistung von mehr als 300 000 Euro oder mehr als 30 000 Euro Jahresrente vereinbart wird.

Arbeitnehmerprobleme könnten sich durch gesundheitliche Probleme und vermehrte krankheitsbedingte Abwesenheiten ergeben.

Vorzeitige Berentung oder Schwerbehinderung sind bei vorhandenen Beeinträchtigungen je nach Situation erforderlich.

Für die Absicherung der Genträger und Erkrankten ist der medizinische Fortschritt das Wichtigste. Eine gute Informationslage und Ausgewogenheit bei Beratungen und Entscheidungsgesprächen für bevorstehende Eingriffe sind von größter Bedeutung.

# Häufige Fragen

## Welches Erkrankungsrisiko besteht für meine Verwandten?

Der Erbgang bei MEN 1 ist autosomal dominant, d. h. ein erkrankter Elternteil vererbt das mutierte MEN 1-Gen statistisch gesehen an die Hälfte seiner Kinder.

In der Praxis kann dies aber bedeuten, dass alle Kinder eines kranken Elternteils gesund oder alle krank sein könnten. Nicht betroffene Kinder, d. h. Kinder, die das mutierte Gen nicht tragen, können es auch nicht weiter vererben.

Wird die MEN 1-Erkrankung erstmals in einer Familie diagnostiziert, sollten möglichst alle Blutsverwandten, die Eltern, Geschwister und die Kinder des Betroffenen ebenfalls untersucht werden.

Der folgende Stammbaum (Abb. 10) zeigt 3 Generationen einer Familie mit MEN 1. Die Großmutter (Nr. 1) ist erkrankt und hat die Erkrankung an zwei ihrer vier Kinder vererbt.

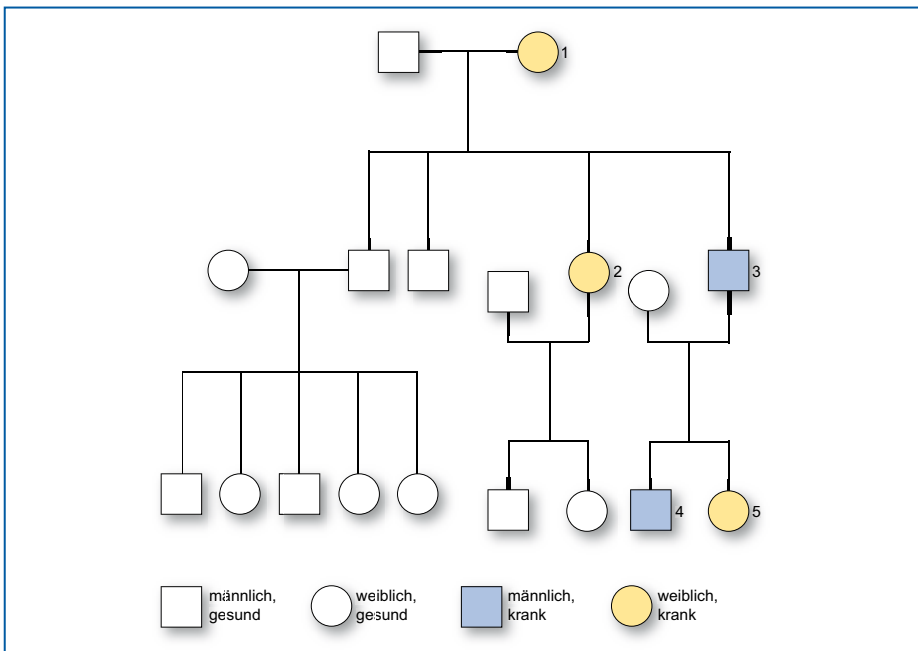


Abbildung 10: Beispiel einer MEN 1-Familie

Ein gesunder Sohn hat immer gesunde, hier fünf Nachkommen. Eine erkrankte Tochter (Nr. 2) hat zwei gesunde Kinder, ein erkrankter Sohn (Nr. 3) hat zwei erkrankte Kinder (Nr. 4 und 5).

## Wie häufig sind Screeninguntersuchungen notwendig?

Ein Genträger für MEN 1 entwickelt mit großer Wahrscheinlichkeit im Laufe seines Lebens eine oder mehrere endokrine Neoplasien. Im Durchschnitt wird die klinische Manifestation der Krankheit erst im Alter von etwa 40 Jahren festgestellt. Mit Früherkennungsuntersuchungen, d. h. regelmäßigen, jährlichen, ärztlichen Kontrolluntersuchungen, so genannte Screeninguntersuchungen, sollte im Kindes- und Jugendalter begonnen werden, da in seltenen Fällen bereits im frühen Jugendalter erste endokrine Tumoren aufgetreten sind. Die Blut- und Ultraschalluntersuchungen sollten jährlich, die anderen apparativen Untersuchungen (z. B. Kernspintomographie, Computertomographie) in größeren Abständen wiederholt werden.

Bei auffälligen Laboruntersuchungen muss das weitere Vorgehen entsprechend angepasst erfolgen (häufigere und zusätzliche spezielle Untersuchungen).

## Sollte jemand mit MEN 1 Kinder bekommen?

Wenn Sie an einem MEN 1-Syndrom erkranken oder Ihr Testergebnis auf eine MEN 1-Genmutation positiv ausfiel, ist es für Sie vielleicht sehr schwer, sich für ein Kind zu entscheiden. Diese Entscheidung kann Ihnen niemand abnehmen, doch lassen sich die wichtigen Punkte wie folgt zusammenfassen:

Jeder Mann und jede Frau mit MEN 1 hat bei jeder Schwangerschaft ein 50:50-Risiko, ein MEN 1-Kind zu bekommen.

Innerhalb einer Familie kann es für MEN 1 ein grobes Muster geben.

Der Krankheitsschweregrad unterscheidet sich unter den Familienmitgliedern aber beträchtlich. Vor allem können die Erfahrungen eines Elternteils mit MEN 1 nicht zur sicheren Vorhersage des MEN 1-Schweregrads eines Kindes herangezogen werden.

MEN 1 ist eine Erkrankung, die sich gewöhnlich erst beim Erwachsenen entwickelt. Die Behandlung erfordert zwar eine regelmäßige Überwachung und verursacht u. U. beträchtliche Kosten, hindert aber nicht an einem aktiven, produktiven Leben.

Unbehandelte Prolaktin-produzierende Tumoren können die Fruchtbarkeit bei Männern und Frauen mit MEN 1 unterdrücken und eine Empfängnis erschweren. Ein unbehandelter Hyperparathyreoidismus in der Schwangerschaft kann das Komplikationsrisiko von Mutter und Kind erhöhen.

**Beispiel : Praktisches Vorgehen bei einer MEN1-Familie**

Erkrankt ein Patient im Laufe des Lebens an zwei oder mehr der oben erwähnten endokrinen Tumoren oder an einer Vier-Drüsen-Erkrankung beim primären Hyperparathyreoidismus, stellt sich die Frage nach einer MEN 1. Nicht selten wird so der erste MEN 1-Patient einer Familie (Indexpatient) entdeckt. Ein Beispiel soll dies verdeutlichen:

Ein Patient (siehe Stammbaum, Abbildung 11) wurde im Alter von 34 Jahren an den Nebenschilddrüsen wegen einer Nebenschilddrüsenüberfunktion (primärer Hyperparathyreoidismus) erfolgreich operiert. Vor der Operation litt er unter immer wieder auftretenden Nierensteinen, nach der Operation war er über 7 Jahre beschwerdefrei bis zum erneuten Auftreten von Nierensteinen. Ein erhöhter Serum-Kalziumspiegel und erhöhter Serum-Parathormonspiegel erhärteten die Verdachtsdiagnose einer erneut aufgetretenen Nebenschilddrüsenüberfunktion (Rezidiv). Da er zusätzlich immer

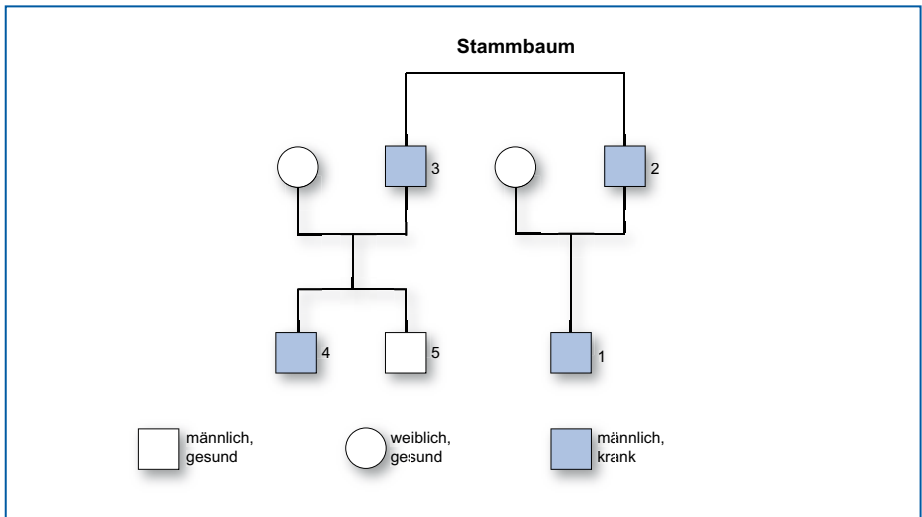


Abbildung 11: Beispiel einer MEN 1-Familie



wieder von Zwölffingerdarmgeschwüren berichtete, erfolgte eine entsprechende Abklärung, die einen deutlich erhöhten Gastrinspiegel, eine deutlich erhöhte Magensaftsekretion und einen kleinen Tumor in der Wand des Zwölffingerdarms zeigte. Die Diagnose lautete jetzt zusätzlich Gastrinom. Die Nebenschilddrüsenüberfunktion wurde erneut erfolgreich operiert. Das Kalzium normalisierte sich wieder. Im Anschluß wurde der Tumor in der Darmwand entfernt. Der Gastrinspiegel normalisierte sich ebenfalls. Der Patient ist jetzt beschwerdefrei.

Die ausführliche Befragung nach Erkrankungen in der Familie brachte folgende Information: Der Vater (Nr. 2) verstarb mit 63 Jahren an einer Magenblutung, der Onkel (Nr. 3) leidet an Nierensteinen.

Die molekulargenetische Untersuchung bei dem Patienten zeigte eine Mutation im MEN 1-Gen, die verantwortlich ist für seine Erkrankung. Mit diesem Gentest konnten jetzt alle Blutsverwandten des Patienten untersucht werden (Kinder, Onkel und dessen Kinder sowie weitere Blutsverwandte). Die Bestimmung des Serum-Kalziumspiegels und -Parathormonspiegels beim Onkel erbrachte die vermutete Diagnose Nebenschilddrüsenüberfunktion. Bei ihm war ebenfalls die Mutation nachweisbar. Eines (Nr. 4) seiner zwei Kinder (8 und 16 Jahre) zeigte ebenfalls dieselbe Mutation im MEN 1-Gen.

Die Blutuntersuchung bei dem betroffenen 16-jährigen zeigte jedoch einen normalen Kalzium- und Parathormonspiegel sowie keine Abweichung der übrigen Hormonwerte. Man muss davon ausgehen, dass dieser junge Mann ebenfalls im Laufe seines Lebens MEN 1-Tumoren entwickeln wird. Regelmäßige (jährliche) Untersuchungen sind notwendig. Der genetisch nicht betroffene jüngere Bruder (Nr. 5) hat im Vergleich zur Normalbevölkerung kein erhöhtes Risiko, an einer MEN 1 zu erkranken und braucht keine weiteren Untersuchungen.



## Schlusswort

Für alle Fragen und Anregungen, die sich allgemein und bei der Lektüre dieses Heftes ergeben, sind wir jederzeit ansprechbar und dankbar.

Anhand der uns vorliegenden umfangreichen Literatur und Datensammlung werden wir uns auf Anfrage gerne bemühen, auch spezielle Fragen zu beantworten.



## Danksagung

Diese Patienteninformation berücksichtigt zahlreiche Anregungen von Patienten und Kollegen.

Wir danken der Selbsthilfegruppe für viele Hinweise auf Informationen, die Patienten mit MEN 1-Erkrankung benötigen.

Wir danken außerdem allen Kollegen, die zur Erstellung der MEN 1-Datenbank beigetragen haben.



## Autoren

Prof. Dr. med Ludwig Schaaf  
Max-Planck Institut für Psychiatrie  
Kraepelinstraße 2-10  
80804 München

PD Dr. Martin Fassnacht  
Stellv. Leiter Schwerpunkt  
Endokrinologie & Diabetologie  
Medizinische Klinik und Poliklinik I  
Zentrum für Innere Medizin  
des Universitätsklinikums Würzburg  
Oberduerrbacher Straße 6  
97080 Würzburg

Priv. Doz. Dr. Karin Frank-Raue und  
Prof. Dr. med. Friedhelm Raue  
Endokrinologische, humangenetische  
Gemeinschaftspraxis  
Brückenstraße 21  
69120 Heidelberg

Prof. Dr. Helmut-Günther Dörr  
Universitätsklinikum Erlangen  
Kinder- und Jugendklinik,  
Abt. Endokrinologie  
Loschgestraße 15  
91054 Erlangen

Prof. Dr. med. Peter Goretzki  
Chefarzt der Chirurgischen Klinik 1  
Allgemeinchirurgie, Viszeralchirurgie,  
Endokrine Chirurgie  
Lukaskrankenhaus Neuss  
Preussenstraße. 84  
41464 Neuss

Prof. Dr. Wolfgang Höppner  
Grandweg 64  
22529 Hamburg

Dr. med Hans-Peter Mühlig  
Stridbeckstraße 4 ,  
81479 München

Prof. Dr. med. Josef Pichl  
Medizinische Klinik des  
St. Theresienkrankenhauses Nürnberg  
Mommssenstraße 24  
90491 Nürnberg

Dr. Johanna Pickel  
Max-Planck Institut für Psychiatrie  
Kraepelinstraße 2-10  
80804 München

Dr. Ellen Schäfer  
Praxis für Humangenetik  
Eppendorfer Landstraße 44  
20249 Hamburg

Helga Schmelzer  
Schlehenweg 2  
91126 Schwabach-Wolkersdorf  
Tel.: 0911/6 32 74 00  
Fax: 0911/6 49 71 17

Netzwerk Hypophysen- und  
Nebennierenerkrankungen e. V.  
Waldstraße 53  
90763 Fürth  
Tel.: 0911/97 92 009-0  
Fax: 0911/97 92 009-79



# Weiterführende Literatur

Praktische Endokrinologie

(Urban & Schwarzenberg-Verlag, Herausgeber: Prof. Dr. B. Allolio und Prof. Dr. H. M. Schulte)

2. Auflage 2010

Therapieleitfaden Hypophysenerkrankungen

(Uni-Med-Verlag, Herausgeber: Prof. Dr. G. K. Stalla)

2. Auflage, 2006

## **Ausgewählte wissenschaftliche Artikel:**

Brandi, M. L., Gagel R. F., et al. (2001), „Guidelines for diagnosis and therapy of MEN type 1 and type 2.“ J Clin Endocrinol Metab 86 (12): 5658-5671.

Burgess, J. (2010). „How should the patient with multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN 1) be followed?“ Clin Endocrinol (Oxf) 72: 13-16.

Marini, F., Falchetti A., et al. (2006), „Multiple endocrine neoplasia type 1.“ Orphanet J Rare Dis 1: 38.

Marx SJ. 2001, Multiple endocrine neoplasia type 1. In: Metabolic Basis of Inherited Diseases, 8th , Ed. Ed. Scriver CS, et al. McGraw Hill, NY, 2001. 943-966

Karges W., Schaaf L., Dralle H., Boehm BO. 2000, Concepts for screening and diagnostic follow-up in multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN 1). Exp. Clin Endocrinol Diabetes. 108:334-340.

Scherübl H. et al., 2004, Hereditäre neuroendokrine gastroenteropankreatische Tumoren und multiple endokrine Neoplasie Typ 1, Aktuelle Diagnostik, Deutsche Med. Wochenschrift 2004;129:630-633 (Georg Thieme Verlag)

Schaaf, L. et al., MEN 1 in Germany Exp.Clin Endocrinol Diabetes 2007;00:1-9

Lips, C., Website des National Institute of Health, Rubrik MEN 1:

<http://www.niddk.nih.gov/health/endo/pubs/fmen1/fmen1.htm>

Lips, C., Expert Reviews Endocrinol Metab 4,371-388,2009

## **Weitere Organisationen:**

Pituitary Network Association

223 East Thousand Oaks Blvd., #320

Thousand Oaks, CA 91360, USA

Tel.: 001 - (805) 496-4932

Fax: 001 - (805) 557-1161

[www.pituitary.org](http://www.pituitary.org)

**Abdomen:** Bauch

**Adenom:** gutartige Geschwulst

**adrenal:** zur Nebenniere gehörend

**Adrenocorticotropes Hormon (ACTH, Corticotropin):** Hormon der Hirnanhangsdrüse, das die Nebenniere beeinflusst (fördert die Ausschüttung von Cortisol, dem körpereigenen Cortison durch die Nebennierenrinde)

**Akromegalie:** durch Überproduktion von Wachstumshormon bedingtes Krankheitsbild, bei dem es zu vermehrtem Wachstum der Körperenden (Akren: Vergrößerung von Händen, Füßen, Nase, Lidwülsten und Kinn), Hitzeunverträglichkeit, Schweißneigung, Bluthochdruck und Gelenksbeschwerden kommen kann

**akut:** plötzlich auftretend, von heftigem und kurzandauerndem Verlauf (im Gegensatz zu chronisch)

**Anamnese:** Krankengeschichte; Art, Beginn und Verlauf der Erkrankungen, Operationen, (aktuellen) Beschwerden und Befinden, die im ärztlichen Gespräch mit dem Kranken erfragt werden

**Antagonist:** Gegenspieler, mit gegensätzlicher Wirkung

**asymptomatisch:** ohne Beschwerden, ohne Krankheitszeichen

**autosomal:** von einem nichtgeschlechtsbestimmenden Chromosom bestimmt

**Basen:** sind Bausteine der DNS. Es gibt vier verschiedene Basen: Adenin (A), Thymin (T), Cytosin (C) und Guanin (G). A und G sind sogenannte Purinbasen, die sich chemisch aus einem 6-Ring- und 5-Ring-Molekül zusammensetzen. C und T sind Pyrimidine, d.h. sie bestehen aus einem 6-Ringmolekül.

**benigne:** gutartig

**Beta-Zellen:** Insulin-produzierende Zellen der Langerhansschen Inseln in der Bauchspeicheldrüse

**Bestrahlung:** siehe Strahlentherapie

**Biopsie:** Entnahme von Gewebe oder Zellen aus einem lebenden Organismus mittels eines Instrumentes (z. B. Spezialkanüle oder Skalpell) zur mikroskopischen (feingeweblichen) Untersuchung; Bezeichnung entweder nach der Art der Entnahmetechnik oder dem Entnahmeort

**chronisch:** anhaltend (im Gegensatz zu akut)

**Computertomographie (CT):** Computergestütztes röntgen-diagnostisches Verfahren zur Herstellung von Schnittbildern (Tomogramme, Quer- und Längsschnitte) des menschlichen Körpers. Die Bilder errechnet der Computer mit Hilfe von Röntgenstrahlen, die durch die zu untersuchende Schicht hindurchgeschickt werden.

**Cortisol:** Lebenswichtiges Hormon der Nebennierenrinde, das u. a. den Blutzuckerspiegel, den Eiweißstoffwechsel und das Immunsystem beeinflusst und für die Leistungsfähigkeit verantwortlich ist. Zusätzlich ist es ein wichtiges Stresshormon.

**Cushing-Syndrom:** durch Überproduktion von Cortisol bedingtes Krankheitsbild mit typischem "Vollmond"-Gesicht, Gewichtszunahme, Hautveränderungen, erhöhtem Blutdruck, Muskelschwäche und eventuell Zuckerkrankheit

**Diagnose:** Krankheit, auch: auf Grund genauerer Beobachtungen und Untersuchungen abgegebene Beurteilung über den Zustand einer Krankheit

**Diagnostik:** Sammelbegriff für alle Untersuchungen, die zur Feststellung einer Krankheit angewendet werden

**diffus:** verstreut, ohne genaue Abgrenzung

**DNS (=DNA):** Erbsubstanz

**Drüse:** ein- oder mehrzelliges Organ, das spezifische Wirkstoffe (Sekrete) bildet und diese nach außen (z. B. in die Mundhöhle, Magen und Darm) oder nach innen, direkt in die Blut- oder Lymphbahn abgibt (Hormondrüsen)

**endogen:** im Körper selbst, im Körperinneren entstehend, von innen kommend

**endokrin:** nach innen (in das Blut) absondernd, wie dies alle Hormondrüsen machen

**Endokrinologie:** Lehre von der Funktion der Hormondrüsen, z. B. der Nebenniere, Schilddrüse, Hirnanhangsdrüse etc.

**Endoskop:** Instrument zur Untersuchung von Hohlorganen und Körperhöhlen

**Endoskopie:** Ausleuchtung und Inspektion von Hohlräumen mit Hilfe eines Endoskops mit der Möglichkeit einer Gewebeprobeentnahme sowie zur Durchführung kleinerer operativer Eingriffe unter optischer Kontrolle

**Endosonographie:** Kombination der Endoskopie mit einer hochauflösenden Sonographie (Ultraschalluntersuchung)

**Enukleation:** Herausnehmen eines (Tumor-)Knotens

**follikelstimulierendes Hormon (FSH):** Hormon der Hirnanhangsdrüse, beeinflusst die Ausschüttung der Sexualhormone

**Gastrin:** Hormon, das die Magensaft- und Magensäureproduktion steigert

**Gastrinom:** gastrinproduzierender Tumor der Bauchspeicheldrüse oder der Darmwand

**Gen:** Einheit der Vererbung; eine aktive Untereinheit der DNS. Jedes der 35.000 bis 80.000 Gene des Körpers enthält den Code für ein bestimmtes Produkt, normalerweise ein Eiweiß wie z. B. ein Enzym oder ein Strukturprotein (Zellwand etc.).

**Genotyp:** der Genotyp eines Organismus repräsentiert seine exakte genetische Ausstattung, also den individuellen Satz von Genen, den er im Zellkern in sich trägt

**GEP-Tumoren:** Oberbegriff für (hormonproduzierende) Gastro-Entero-Pankreatische Tumoren (Gastro = Magen, Entero = Darm, Pankreas = Bauchspeicheldrüse)

**Glukagon:** Hormon der Bauchspeicheldrüse, hebt den Blutzuckerspiegel (Gegenspieler des Insulins)

**Glukagonom:** Glukagon produzierender Tumor

**hereditär:** erblich

**Histologie/histologisch:** Wissenschaft und Lehre vom Feinbau der Gewebe. Die mikroskopische Betrachtung eines durchsichtigen und speziell angefertigten Gewebeschnittes erlaubt meistens die Beurteilung, ob eine gutartige oder bösartige Gewebswucherung (Tumor) vorliegt und gibt auch Hinweise auf den Entstehungsort des Tumors

**Hormone:** Botenstoffe des Körpers, die in spezialisierten Zellen und Geweben hergestellt werden und auf dem Blutweg ihren Wirkort erreichen

**Primärer Hyperparathyreoidismus, Nebenschilddrüsenüberfunktion:** vermehrte Produktion von Parathormon, bedingt durch Nebenschilddrüsenadenom oder -hyperplasie, die u. a. zu einer Steigerung des Kalziums im Blut führt

**Hyperplasie:** Vergrößerung eines Gewebes oder Organs

**Hypoglykämie:** Unterzuckerung, erniedrigter Blutzuckerspiegel

**Hypophyse:** Hirnanhangsdrüse

**Indexpatient:** erster von der Krankheit betroffener Patient innerhalb einer Familie

**Inselzelltumor:** Neubildung der insulinproduzierenden Zellen in der Bauchspeicheldrüse

**Insulin:** Hormon der Bauchspeicheldrüse, regelt (senkt) den Blutzuckerspiegel im Körper

**Karzinoid:** siehe neuroendokrines Karzinom

**Karzinoid-Syndrom:** Beschwerden, die durch die erhöhten Konzentrationen der verschiedenen Hormone bedingt sind, typischerweise anfallsartige Gesichts- und Oberkörpererrötung (Flush), teils mit Herzklopfen und Schweißausbrüchen, krampfartige Bauchschmerzen und Durchfälle, Herzbeschwerden und Atembeschwerden

**Kernspintomographie, Magnetresonanztomographie (MR):** Die Kernspintomographie oder Magnetresonanztomographie ist ein bildgebendes Verfahren, welches sich der elektromagnetischen Schwingung von Gewebestandteilen in einem künstlich erzeugten Magnetfeld bedient. Es stellt mit hoher Auflösung z. B. Strukturen im Schädelinneren dar und liefert damit präzise Schnittbilder des Gehirns. Ungeeignet ist sie häufig für Patienten mit Herzschrittmachern, für Patienten mit Ängsten und für Menschen, denen nur eine sehr kurze Untersuchungszeit zugemutet werden kann.

**latent:** stumm, verborgen

**lateral:** seitlich

**Lipom:** gutartiger Fettgewebstumor

**lokal:** örtlich

**Lokalisation:** der genaue Sitz im Körper

**Luteinisierendes Hormon (LH):** Hormon der Hirnanhangsdrüse, beeinflusst die Ausschüttung der Sexualhormone

**Magnetresonanztomographie:** siehe Kernspintomographie

**maligne:** bösartig

**Manifestation:** das Erkennbarwerden von Krankheiten

**MEN1-Gen:** Gen, dessen Mutation für die Erkrankung MEN 1 verantwortlich ist

**Menin:** Protein, für dessen Bildung das MEN 1-Gen verantwortlich ist. Die Bildung ist bei einer Mutation des MEN 1-Gens gestört

**Metastase:** Tochterabsiedlung, weiterer Krankheitsherd, der durch die Verschleppung von krankheitserregendem Material (z. B. Tumorzellen) aus einem ursprünglichen Krankheitsherd entsteht. Im engeren Sinne ist damit die Metastase eines bösartigen Tumors gemeint (Fernmetastase: Metastase, die auf dem Blut- oder Lymphweg übertragen wird und fern des ursprünglichen Tumors angetroffen wird). Eine Metastasierung kann hämatogen, d. h. über den Blutweg, oder lymphogen, d. h. mit dem Lymphstrom erfolgen.

**Minimal-invasive Eingriffe/Operationen:** Eingriffe, die in ihrer Auswirkung für den Patienten so gering wie möglich gehalten werden („Knopflochchirurgie“)

**Molekulargenetik:** ist die Wissenschaft, die die Genetik auf der Ebene der Moleküle erforscht

**MR/MRT/MRI:** siehe Kernspintomographie, Magnetresonanztomographie

**multipel/multiple:** mehrere verschiedene, mehrfach, an verschiedenen Orten gleichzeitig

**Mutation:** eine Änderung in der Anzahl, Anordnung oder in der molekularen Sequenz von Genen

**Nebenniere:** Hormondrüse, die oberhalb der Niere liegt und u. a. Adrenalin und Cortisol produziert

**Neoplasien:** Neubildungen, Tumoren

**Neumutation:** isoliert, d. h. zum erstenmal auftretende Mutation bei einem Erkrankten in einer Familie, die keine Familiengeschichte der Erkrankung aufweist

**Neurochirurgie:** Teilgebiet der Chirurgie, das die Diagnostik und operative Behandlung von Erkrankungen des Nervensystems umfasst. Bei der Mikro-Neurochirurgie werden Eingriffe am Gehirn mit Hilfe eines Operationsmikroskops durchgeführt.

**Neuroendokrines Karzinom (ehemalige Bezeichnung: Karzinoid):** meist im Magen-Darm-Trakt, seltener z. B. im Bronchialsystem; häufig Produktion von Serotonin und vasoaktiven Substanzen

**Octreotidscan:** Methode zur Darstellung endokriner Tumoren über deren Somatostatinrezeptoren

**Operabilität:** so beschaffen, dass man operieren kann

**Pankreas:** Bauchspeicheldrüse

**Parathormon:** Nebenschilddrüsenhormon

**Parathyreoideae:** Nebenschilddrüsen



**Pathologie:** Lehre von den abnormen und krankhaften Veränderungen im menschlichen Organismus, insbesondere von den Ursachen sowie der Entstehung und Entwicklung von Krankheiten und den dadurch hervorgerufenen organischen Veränderungen und funktionellen Auswirkungen

**PET:** Abkürzung für Positronen-Emissions-Tomographie; Untersuchung, bei der über die Aufnahme einer radioaktiv markierten Substanz und ihrem nachfolgenden Stoffwechsel ein Bild des Körpers oder einzelner Abschnitte angefertigt wird. Tumoren und/oder Metastasen weisen meist einen gegenüber gesundem Gewebe erhöhten Stoffwechsel auf und heben sich dadurch im tomographischen Bild vom gesunden Gewebe ab.

**PET-CT:** Fusion von funktionellem Bild der PET mit dem Schnittbild der CT

**Phänotyp:** Erscheinungsbild einer Krankheit bei erblichen Erkrankungen, oft als Auswirkung einer Mutation benutzt: Genotyp-Phänotyp-Korrelation

**Phäochromozytom:** meist vom Nebennierenmark ausgehender Tumor mit vermehrter Produktion von Adrenalin und Noradrenalin; das Krankheitsbild umfasst häufig Bluthochdruck, Herzrasen, Kopfschmerzen und Schweißausbrüche

**Positronen-Emissions-Tomographie:** siehe PET

**postoperativ:** nach der Operation (auftretend), einer Operation folgend

**Prävention:** vorbeugende Maßnahmen

**Prolaktin (PRL):** Hormon der Hirnanhangsdrüse, beeinflusst indirekt die Ausschüttung der Sexualhormone, die Fruchtbarkeit und bei der Frau die Bildung der Muttermilch

**Prolaktinom:** Prolaktin produzierendes Adenom der Hirnanhangsdrüse

**Radiatio/Radiotherapie:** Behandlung mit Strahlen

**Resektion:** operative Entfernung von kranken Organteilen

**Rezidiv:** „Rückfall einer Krankheit“, im engeren Sinne ihr Wiederauftreten nach einer erscheinungsfreien Periode

**Screening-Untersuchung:** systematisches Suchprogramm oder Suchtest, z. B. Blutuntersuchung zur Früherkennung einer Überproduktion bestimmter Hormone

**Sekret:** von Zellen abgesonderte Flüssigkeit, z. B. Verdauungsssekret

**Sella turcica:** „Türkensattel“, Grube der knöchernen Schädelbasis, nimmt die Hirnanhangsdrüse auf

**Somatostatinom:** Somatostatin produzierender Tumor

**Sonographie (Ultraschalluntersuchung):** Untersuchungsmethode, bei der Ultraschallwellen durch die Haut in den Körper eingestrahlt werden, wo sie an Gewebs- und Organengrenzen zurückgeworfen werden. Die zurückgeworfenen Wellen werden von einem Empfänger aufgenommen und mit Hilfe eines Computers in Kurven oder Bilder verwandelt. Es tritt keine Strahlenbelastung auf.

**sporadisch:** nicht erblich, d. h. spontan entstehend

**Strahlenbehandlung (Radiotherapie):** Anwendung ionisierender Strahlen zu Heilungszwecken. Hierbei werden grundsätzlich sehr viel höhere Strahlendosen notwendig als bei der Anfertigung eines Röntgenbildes zu diagnostischen Zwecken. Man unterscheidet die interne Strahlentherapie („Spickung“ mit radioaktiven Elementen) und die externe Strahlentherapie, bei der der Patient in bestimmten, genau festgelegten Körperregionen von außen bestrahlt wird. Beide Methoden können auch gemeinsam zur Bekämpfung eines Tumorleidens eingesetzt werden. Die Strahlentherapie unterliegt strengen Sicherheitsauflagen, die eine Gefährdung des Patienten vermeiden helfen.

**Subtotale Resektion:** operative Entfernung eines Großteils des Organs

**Symptom:** Krankheitszeichen

**Syndrom:** Gruppe von Krankheitszeichen oder Organveränderungen, die für ein bestimmtes Krankheitsbild mit meist uneinheitlicher oder unbekannter Entstehungsursache oder -entwicklung charakteristisch ist

**Szintigraphie/Szintigramm:** Untersuchung und Darstellung innerer Organe mit Hilfe von radioaktiv markierten Stoffen. In einem speziellen Gerät werden dabei von den untersuchten Organen durch aufleuchtende Punkte Bilder erstellt, die als Schwarzweißbilder z. B. auf Röntgenfilmen ausgegeben werden können. Anhand des Szintigramms kann man auffällige Bezirke sehen und weitere Untersuchungen einleiten.

**Teilresektion:** operative Teilabtragung oder -entfernung von kranken Organteilen

**Therapie:** Behandlung einer Krankheit

**Thyreotropin:** (Thyreoides stimulierendes Hormon, TSH): Hormon der Hirnanhangsdrüse, beeinflusst die Ausschüttung der Schilddrüsenhormone

**Transplantation:** Übertragung von Zellen, Gewebe oder Organen auf ein anderes Individuum oder eine andere Körperstelle

**Tumor:** unkontrolliert wachsende Zellwucherungen, die im gesamten Körper auftreten können

**Tumormarker:** Stoffe, deren Nachweis oder genauer gesagt erhöhte Konzentration im Blut einen Zusammenhang mit dem Vorhandensein und/oder dem Verlauf von bösartigen Tumoren aufweisen kann. Diese Tumormarker sind jedoch nicht zwangsläufig mit dem Auftreten eines Tumors verbunden und können in geringen Mengen (Normalbereich) auch bei Gesunden vorkommen. Tumormarker eignen sich besonders für die Verlaufskontrollen von bekannten Tumorleidern. Weniger sind sie als Suchmethode zur Erstdiagnose eines Tumors geeignet.

**Ultraschalluntersuchung:** siehe Sonographie

**VIPom:** Tumor, der vasoaktives intestinales Polypeptid (VIP) produziert

**Wachstumshormon:** (GH, Growth hormone, Somatotropin, STH): Hormon der Hirnanhangsdrüse, ist in der Wachstumsphase für das Längenwachstum verantwortlich und beeinflusst u. a. auch den Kohlenhydrat- und Fettstoffwechsel

**Zollinger-Elison-Syndrom:** durch gastrinbildende Tumoren bedingtes Erkrankungsbild des Magen-Darm-Trakts mit gesteigerter Gastrinbildung und in der Folge erhöhter Magensäuresekretion und Auftreten von Ulzera, evtl. mit Komplikationen, z. B. Blutungen etc.

# Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.

## Hilfe zur Selbsthilfe

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen ist ein gemeinnütziger Verein von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten. Es wurde im Jahr 1994 von Patienten und Endokrinologen in Erlangen gegründet. Das Netzwerk hat sich neben der Förderung des Austausches unter Betroffenen die folgenden Ziele gesetzt:

- Hilfe zur Selbsthilfe bei Betroffenen durch Förderung des Kontaktes mit anderen Patienten
- Erstellung und Verteilung von Informationsmaterial für Betroffene und ihre Angehörigen, öffentliche Institutionen und Therapeuten
- Unterstützung der Forschung auf dem Gebiet der Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen
- Förderung von Seminaren und Weiterbildungsmaßnahmen für Betroffene und Ärzte

Es gibt inzwischen bundesweit 30 Regionalgruppen des Netzwerks und zahlreiche spezifische Ansprechpartner. Die Unterstützung, die Patienten durch die Selbsthilfegruppe erfahren, sind sehr wertvoll. Nehmen Sie deshalb Kontakt mit dem Netzwerk auf. Sie werden dort über aktuelle Aspekte zu Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen informiert, können Adressen von Fachärzten erfragen, bekommen Tipps zum Umgang mit der Krankheit im Alltag und vieles mehr. Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spielen für die Gruppe eine zunehmend größere Rolle. Neben der Mitgliederzeitschrift, dem renommierten Magazin GLANDULA, veröffentlicht sie in jeder zweiten Ausgabe als Beilage „Glandulinchen“, das sich speziell mit diesem Thema befasst.

Die MEN 1-Patienten bilden eine diagnosespezifische Gruppe innerhalb des Netzwerks, zu dem man jederzeit beitreten kann.

## Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.

Waldstraße 53

90763 Fürth

Telefon: 0911 / 97 92 009-0

Email: [netzwerk@glandula-online.de](mailto:netzwerk@glandula-online.de)

Internet: [www.glandula-online.de](http://www.glandula-online.de)

# NETZWERK



Mitglied der ACHSE









**Der Beitritt zur MEN 1-Selbsthilfegruppe kann mit einer bestehenden Mitgliedschaft im Netzwerk (siehe S. 43) jederzeit formlos erfolgen.**

**NETZWERK**



Netzwerk Hypophysen- und  
Nebennierenerkrankungen e. V.

Waldstraße 53

90763 Fürth

Telefon: 0911/97 92 009-0

Email: [netzwerk@glandula-online.de](mailto:netzwerk@glandula-online.de)

Internet: [www.glandula-online.de](http://www.glandula-online.de)

Mitglied der ACHSE



Mit freundlicher Unterstützung der

**BARMER**  
**GEK** die gesund  
experten