

Rối loạn nhiều tuyến nội tiết

Nhiều tân sinh nội tiết

- hội chứng ung thư liên quan đến nhiều tuyến nội tiết
- khối u có nguồn gốc biểu bì thần kinh
- di truyền trội autosomal với khả năng thâm nhập thay đổi

Điều tra

- NAM 1

■ phòng thí nghiệm

Order thử nghiệm di truyền cho tất cả các bệnh nhân có chẩn đoán lâm sàng về MEN1 và mức độ đầu tiên của họ

họ hàng

◆ dạ dày: mức độ gastrin huyết thanh tăng rõ rệt với độ pH dạ dày thấp; khi nào thì là

<10x ULN có thể yêu cầu xét nghiệm kích thích tiết chất tiết

◆ insulinoma: hạ đường huyết với mức insulin và C-peptide cao không thích hợp cho

mức độ glucose

◆ glucagonoma: mức glucagon tăng cao

◆ khối u tuyến yên: đánh giá nồng độ GH, IGF-1, cortisol trong nước tiểu 24 giờ, và PRL (đối với sản xuất quá mức), TSH, cortisol tự do T₄, 8 giờ sáng, LH, FSH, testosterone hoặc estradiol sinh học khả dụng (đối với

sản xuất dưới mức do khối u hàng loạt ect)

◆ cường cận giáp: nồng độ Ca^{2+} và albumin trong huyết thanh, PTH; quét mật độ xương (DEXA)

■ hình ảnh

◆ MRI cho khối u tuyến yên, CT hoặc MRI cho u biểu mô dạ dày, CT, MRI hoặc siêu âm nội soi

tìm u tuyến cận giáp, quét tuyến cận giáp để tìm u tuyến cận giáp

NAM 2

■ phòng thí nghiệm

◆ sàng lọc di truyền cho các đột biến RET trên nhiễm sắc thể số 10 là tiêu chuẩn chăm sóc lâm sàng ở

tất cả các cá nhân có tiền sử gia đình mắc MEN2 và có lợi ích lâu dài (chữa trị sớm và

phòng chống MTC)

◆ mức calcitonin (MTC); 24 giờ metanephrines trong nước tiểu và huyết thanh (pheochromocytoma); huyết thanh

Mức Ca^{2+} và PTH (cường cận giáp)

◆ pentagastrin ± kiểm tra kích thích canxi nếu mức độ calcitonin nằm trong phạm vi tham chiếu

◆ FNA cho tế bào học nốt tuyến giáp

■ hình ảnh

◆ U / S hoặc CT cổ để xác định các nốt tuyến giáp và bệnh lý hạch

◆ CT hoặc MRI tuyến thượng thận để xác định khối u pheochromocytoma

◆ bệnh di căn thường được chẩn đoán bằng hình ảnh cắt ngang

Sự đối xử

- NAM 1

- y tế

Thuốc ức chế bơm proton (PPI) để tăng tiết axit trong bệnh dạ dày

◆ cabergoline hoặc các chất chủ vận dopamine khác để ngăn chặn bài tiết PRL và thu nhỏ các prolactinomas

Chất tương tự ◆ somatostatin để kiểm soát các triệu chứng của một số khối u thần kinh nội tiết GI

chẳng hạn như glucagonoma

■ phẫu thuật cường cận giáp khi đáp ứng chỉ định phẫu thuật, khối u tuyến tụy chức năng

(ví dụ: u tuyến, glucagonoma, dạ dày), khối u tuyến yên đang hoạt động (ngoại trừ u tuyến yên nơi sử dụng chất chủ vận dopamine) và khối u tuyến yên không hoạt động nếu

liên kết với khối lượng vv

Phương pháp tiếp cận xuyên cầu thường được ưu tiên cho các khối u tuyến yên

- NAM 2

■ cắt tuyến giáp dự phòng được khuyến nghị ở những người có RET gây bệnh đã được ghi nhận

đột biến và tăng nguy cơ mắc MTC tích cực; nếu trường hợp sự cố, cắt bỏ tuyến giáp để chẩn đoán

của MTC

◆ loại trừ sự hiện diện của u pheochromocytoma và cường cận giáp trước khi phẫu thuật cắt bỏ tuyến giáp

◆ bổ sung hormone tuyến giáp sau khi cắt toàn bộ tuyến giáp

■ chất ức chế prostaglandin để giảm tiêu chảy liên quan đến ung thư tuyến giáp

- u pheochromocytoma được quản lý bằng cách cắt bỏ
- ◆ α -blocker trong ít nhất 10-21 ngày đối với u pheochromocytoma trước phẫu thuật
- cường cận giáp được kiểm soát bằng cách cắt bỏ u tuyến cận giáp
- ◆ hydrat hóa, bisphosphonat IV, hoặc denosumab đối với tăng calci huyết nghiêm trọng