

## **Sipples Patientförenings årsmöte, 26 mars 2017**

### **Anteckningar vid läkar- och sjuksköterskebesök**

#### **Närvarande:**

Karl-Axel Svensson, Botond Fabian, Elisabeth Torebo  
24 föreningsmedlemmar

#### **MEN (Multipel endokrin neoplasi) typ 2A**

I Sverige har omkring 360 personer sjukdomen. Det finns mycket bra information på Socialstyrelsens hemsida. <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/multipelendokrinneoplasityp2>

#### **Sköldkörteln - thyroidea**

Sköldkörteln opereras bort på genetisk indikation för att undvika spridning. En av våra medlemmar berättade att det redan börjat växa en tumör på hennes 5-årige son som opererades i december 2016. I andra länder, t.ex. USA, opererar man 1-åringar, bland annat för att dessa mutationer är mer aggressiva.

En av anledningarna till att sköldkörteln nu opereras bort tidigt är att det inte finns bra mätmetoder sedan pentagastrin försvann från marknaden. Att mäta kalcitoninvärdena bara är inte bra eftersom det ger utslag först när cancern har spridit sig.

Om sköldkörteln opererats finns det i princip ingen risk alls för överproduktion av bisköldkörtlarna.

En sköldkörteltumör metastaserar först lokalt och sedan i levern.

#### **Binjurar - Feocromocytom**

Det görs inte ens 10 binjureoperationer per år i Sverige.

Det rådde delade meningar om huruvida tumör i binjuren betraktas som cancer, men rekommendationen är alltid att avlägsna dem genom operation. Namnet på vår sjukdom indikerar att det rör sig om cancer, men binjuretumörer verkar inte registreras i cancerregistret.

Tumör som uppstår i binjuren på MEN 2A-patienter leder till överproduktion av noradrenalin och adrenalin, vilket kan vara mycket farligt vid traumatiska händelser, t.ex. förlossning eller olyckor.

De flesta sjukhus har övergått till blodprov för att kontrollera våra binjurar, och använder sig bara av urinprov vid behov. Med blodprovet analyseras plasmametanefriner och detta ska tas årligen. Om provet visar höjd nivå ska det bekräftas med annan analysmetod, dvs. urinprov.

Gränsvärdet ligger på 0,3-0,4. Under 0,3 görs ingen åtgärd. Vid värdet 0,3 tar man nytt test. Värdet på 0,4 och över bör kontrolleras och eventuellt leda till operation.

En av medlemmarna berättade att när hans ena (första) binjure opererades bort 2002 av Bertil Hamberger i Stockholm gjordes det experiment med att återtransplantera binjurebarken i kroppen. De närvarande läkarna trodde dock inte att den barken skulle vara aktiv eftersom patienten hade kvar sin andra binjure, men det kan man ju inte veta säkert.

Gällande barkbesparande operation ansåg läkarna att man bör ha en individuell diskussion med kirurgen. Enligt en läkare i Lund, Mark Thier, som en medlem pratat med finns inte den tekniken i Lund. Enligt läkarna är Lund duktiga på binjureoperationer, medan Göteborg fallit sedan Svante Jansson slutat. Tidigare var Stockholm binjurecentrum, under Hambergers tid, men inte längre. En medlem framhöll att barkbesparing inte garanterar att man slipper medicinera kortison, även om vissa slipper det – det finns olika erfarenheter i föreningen.

Enligt statistik finns det ingen ökad sannolikhet för att slippa feo på andra binjuren även om den första opererats bort tidigt, men det är svårt att säga. Av de MEN 2A-patienter som avlidit (av andra sjukdomar) under Karl-Axel Svenssons tid i Ljungby hade 70 % opererat bort 1 binjura, och nästan 33 % hade opererat bort 2 binjuror.

### **Kontakt med "nya" anlagsbärare**

Eftersom sjukvården har sekretess är det etiskt problematiskt för dem att ta kontakt med nya grenar på släktträdet, i syfte att fånga upp anlagsbärare som inte vet att de bär på sjukdomen. Privatpersoner och vi som förening har inte samma lagstiftad sekretess.

### **Forskning**

Nyligen publicerades en artikel i New England Journal of Medicine som kunde konstatera att felaktig (för låg) Levaxin-dos under graviditet INTE leder till sänkt intelligens hos fostret. (Conclusion: Treatment for subclinical hypothyroidism or hypothyroxinemia beginning between 8 and 20 weeks of gestation did not result in significantly better cognitive outcomes in children through 5 years of age than no treatment for those conditions.) Det är dock fortfarande mycket viktigt att gravida kvinnor har rätt Levaxin-dos och måste kontrolleras ofta.

Den forskning som pågår just nu gäller i övrigt främst den s.k. genkniven (CRISPR/Cas9), det vill säga om det går att göra genförändringar. MEN 2A är dock lågprioriterat då det finns långt farligare sjukdomar att forska om först, t.ex. cancer hos barn.

De nationella register som upprättas kommer också att kunna ge bra underlag till forskningen.

### **Levaxin**

Levaxin är ett kroppsidentiskt hormon kallat T4 som inte är något aktivt hormon. T4 omvandlas i vävnaden till det aktiva hormonet T3 efter behov. T3 finns alltså i vävnaden. Om man har rätt Levaxin-dos blir även T3 bra, men om man har för lågt T3 beror det ändå inte på MEN 2A.

Enligt läkarna finns det inte någon konsekvens av långvarig Levaxin-användning. Överdoserering är inte bra, inte heller underdosering. Det finns dock en subgrupp som aldrig verkar få till rätt dos, och som har en del psykiska besvär, t.ex. trötthet, koncentrationssvårigheter.

Läkarna framhöll vikten av att ta sin levaxin på följande sätt:

- samma tidpunkt varje dag
- på fastande mage
- ej i samband med mjölkprodukter (inte ens strax innan, eller en tid före mjölkproduktintag!) eftersom upptaget försämras