

Το σύνδρομο Πολλαπλής Ενδοκρινούς Νεοπλασίας τύπου 2 (MEN2) οφείλεται σε κληρονομικά μεταβιβάσιμες μεταλλάξεις στο ογκογονίδιο RET. Η σύνδεση του μεταλλαγμένου RET με την εκδήλωση του συνδρόμου MEN2 είναι αποκλειστική καθώς δεν έχουν ποτέ εντοπισθεί μεταλλάξεις στο RET που να μη σχετίζονται με MEN2. Η αλληλούχιση των βάσεων του γονιδίου RET αποτελεί τη πιστοποίηση του συνδρόμου MEN2.

Το MEN2 περιλαμβάνει τις υποκατηγορίες MEN2A και MEN2B καθώς και το οικογενές μυελώδες καρκίνωμα του θυρεοειδούς (FMTC). Το σύνδρομο MEN2A (75% των περιπτώσεων MEN2) εκδηλώνεται με την εμφάνιση μυελοειδούς καρκινώματος του θυρεοειδούς (MTC), φαιοχρωμοκυττώματος και πολυαδενικών παραθυρεοειδών όγκων. Αντίστοιχα, το σύνδρομο MEN2B εκδηλώνεται με MTC και φαιοχρωμοκύττωμα αλλά όχι υπερπαραθυρεοειδισμό. Λόγω των σημαντικών συσχετίσεων που έχουν καταδειχτεί μεταξύ των διαφόρων μορφών του MEN2 και ιδιαίτερα της επιθετικότητας του MTC με συγκεκριμένες μεταλλάξεις στο γονίδιο RET, η ταυτοποίηση των παθογόνων αυτών μεταλλάξεων είναι πολύ σημαντική για την επιβεβαίωση της διάγνωσης και τη θεραπευτική αγωγή που θα ακολουθηθεί. Στην περίπτωση παιδιών με οικογενειακό ιστορικό, που δεν έχουν ακόμη βιοχημικά ή κλινικά ευρήματα για MTC, η ανίχνευση και ταυτοποίηση συγκεκριμένων μεταλλάξεων είναι καθοριστική για την επιλογή της βέλτιστης ηλικίας για προφυλακτική ολική θυρεοειδεκτομή (από 1 έως 10 ετών).