

## A monogénes diabéteszek

A cukorbetegség, a diabétesz nem egy betegség, hanem magas vércukorszinttel társuló tünetsoportnak tekinthető. A leggyakoribb cukorbetegség a 2-es típusú diabétesz és a másik gyakori diabétesz, az 1-es típusú diabétesz pontos oka nem ismert ezért a kezelés gyakran csak a magas vércukorszint csökkentésére korlátozódik. Különösen a 2-es típusú diabéteszre jellemző, hogy később ismerik fel és már a diagnózis időpontjában is szövődmények észlelhetők.

Az ún. monogénes diabéteszek esetében ezzel szemben sokszor ismerjük a pontos okát a cukorbetegség kialakulásának és pontosan e miatt igazi, személyre szabott eredményes kezelést lehet választani. A monogénes diabéteszek mögött az örökítőanyag legkisebb egységének, a génnek eltérései állnak. A monogénes diabéteszek leggyakoribb formái a MODY diabéteszek. Ma 13 MODY cukorbetegséget ismerünk. Ezek általános jellemzői :

- Fiatalkori kezdet- általában a 25. életév előtt ismerik fel
- Családi halmozódás- gyakran több generációban is jelen van a cukorbetegség
- Inzulinkezelés hiánya, vagy jól kimutatható inzulintermelés a betegnél.

A fentiek mellett a betegek általában nem jellemző az elhízottság, de kövér betegeknel is lehetséges, hogy MODY áll a cukorbetegség mögött. A családi halmozódás hiánya sem zárja ki a MODY diabétesz lehetőségét. Ismertek olyan családok, ahol az utódok mintegy 50%-a örököklő a diabéteszt.

A MODY diabéteszek jelentős részénél személyre szabottan ki tudjuk választani a leghatékonyabb kezelés genetikai vizsgálat birtokában. Számos esetben elhagyhatók a feleslegesen szedett gyógyszerek, vagy elhagyhatóvá válik akár hosszú évek inzulinkezelését követően is az inzulin. Amennyiben egy családban igazolódik egy ilyen diabétesz, akkor azt is meg tudjuk mondani, hogy ki örökölte a betegség kialakulásáért felelős gént és ki nem. A vizsgálat még a diabétesz kialakulása előtt pontosan jelzi, hogy ki az érintett.

A monogénes diabéteszek gyakran más cukorbetegségek áruháiban jelentkeznek. Pl 1-es típusúnak tartottak korábban minden gyermekkori diabéteszt. Ma tudjuk, hogy az élet elő 6-9 hónapjában kialakuló cukorbetegségek mögött monogénes diabéteszek mutathatók ki. Magyarországon Nyíregyházán kezdtek el foglalkozni ezekkel a diabéteszekkel és a Debreceni Egyetemen már adott a legtöbb monogénes diabétesz genetikai vizsgálatának lehetősége. Magyarországon 10 000-20 000 ember cukorbetegségét monogénes diabétesz okozza, de sajnos csak a töredékük ismert.

Amennyiben valakiben felmerül a családon belüli monogénes diabétesz lehetősége, akkor javasolható, hogy látogassa meg a Magyar Diabetes Társaság honlapját, ott bővebb információkat talál. [www.diabet.hu/paciens/monogenes](http://www.diabet.hu/paciens/monogenes). A molekuláris genetikai vizsgálat elvégzését kezelőorvosának kell kezdeményeznie, de a beteg is megfogalmazhatja kérését. Kérésre szívesen konzultálunk a betegekkel, a kezelőorvosokkal.

Dr Gaál Zsolt

endokrinológus diabetológus

[dr.gaal.zsolt@szzsbnk.hu](mailto:dr.gaal.zsolt@szzsbnk.hu)

Dr Kántor Irén

gyermek endokrinológus, diabetológus

[kantoriren@index.hu](mailto:kantoriren@index.hu)