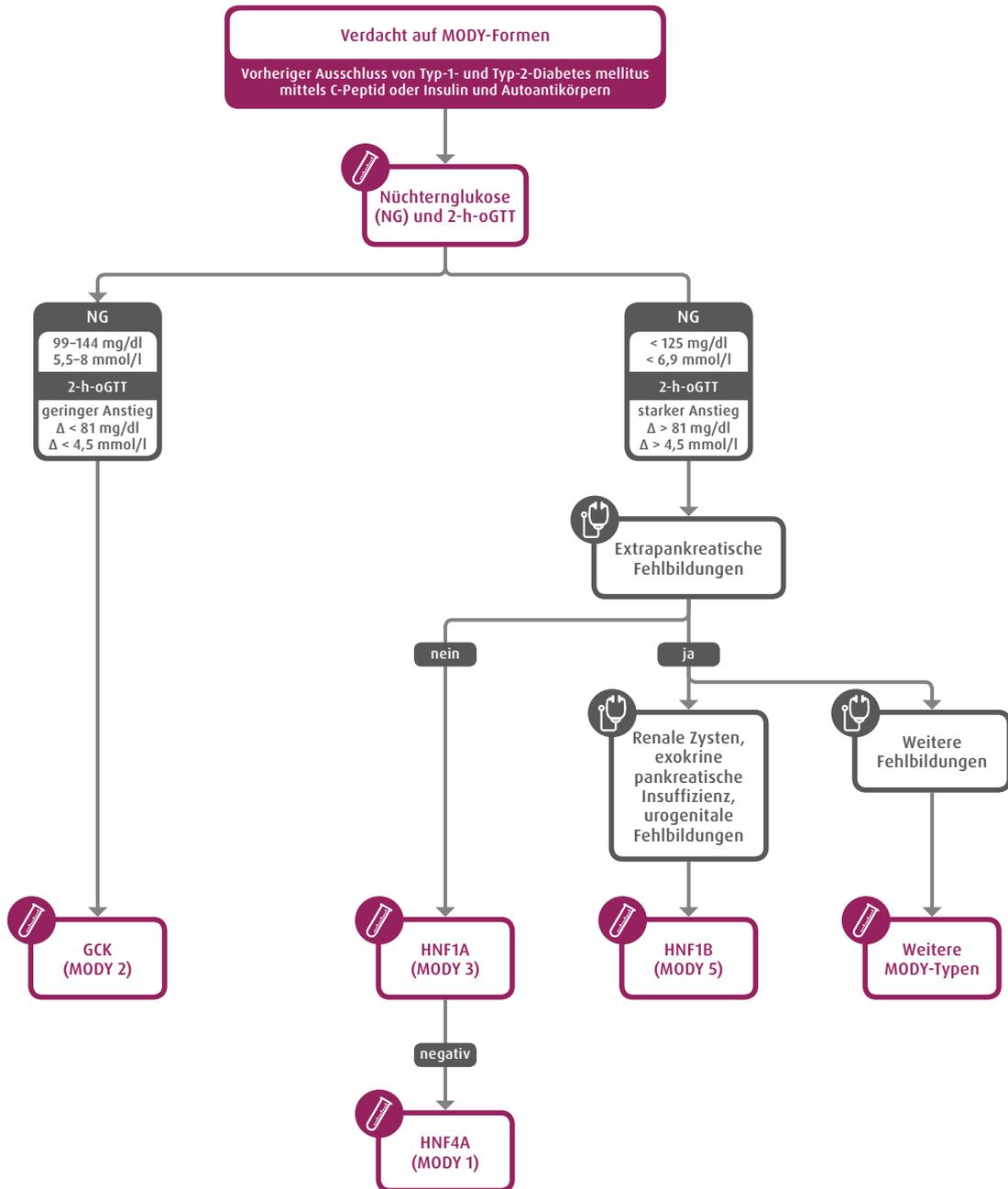


Labordiagnostik bei MODY

Algorithmus für rationale Stufendiagnostik

Webversion



Labordiagnostik

Symptome

Erläuterungen

- Der Nachweis eines monogenetisch bedingten, nicht immunologisch verursachten Diabetes mellitus sollte wegen der erheblichen Bedeutung für Therapie und Langzeitprognose bei begründetem Verdacht immer durchgeführt werden.
- Der begründete Verdacht liegt vor, wenn typische (labor-)diagnostische Merkmale für Typ-1- oder Typ-2-Diabetes mellitus fehlen.
- Typische Merkmale sind niedrige Nüchternwerte von C-Peptid oder Insulin und das Fehlen von Typ-1-Diabetes-Autoantikörpern.
- Aufgrund der genetischen Ursachen liegt meist eine positive Familienanamnese über mehrere Generationen ohne Hinweis auf ein metabolisches Syndrom vor.
- Vor der genetischen Diagnostik muss eine genetische Beratung erfolgen und eine Einwilligungserklärung für humangenetische Untersuchungen nach dem Gendiagnostikgesetz vorliegen.

Übersicht der häufigsten Genmutationen / MODY-Formen

Gen	Genprodukt	MODY-Typ	Häufigkeit	Therapie
HNFI1A	Hepatocyte nuclear factor 1 alpha	MODY 3	60 %	Diätetische Maßnahmen, Sulfonylharnstoffe, ggf. Insulin
GCK	Glukokinase	MODY 2	20 %	Diätetische Maßnahmen
HNFI4A	Hepatocyte nuclear factor 4 alpha	MODY 1	5-10 %	Diätetische Maßnahmen, orale Antidiabetika, Insulin
HNFI1B	Hepatocyte nuclear factor 1 beta	MODY 5	5 %	Insulin

Alle weiteren MODY-Formen sind sehr selten und weisen eine Prävalenz von unter 1 % auf, so dass diese hier nicht betrachtet werden. Bei Ausschluss der aufgeführten, häufigsten MODY-Formen und anhaltendem klinischen Verdacht, kann auch die gendiagnostische Testung auf weitere MODY-Formen angeboten werden. Bitte wenden Sie sich hierzu an Ihr Labor.

Autoren:
PD Dr. Dietmar Plonné, Dr. Andreas Krebs, Limbach Gruppe

Literatur:

1. Murphy R, Ellard S, Hattersley AT: Clinical implications of a molecular genetic classification of monogenic β -cell diabetes. Nature Clin Pract Endocrinology & Metabolism 2008; 4 (4): 200-213.

Stand: August/2015

Ihr Ansprechpartner:
Dr. med. Andreas Krebs
Fachbereich Diabetologie
E-Mail: a.krebs@mvz-clotten.de
Telefon: +49 761 31905-184