GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

BLAUE INFORMATIONSREIHE

MODY – MONOGENER DIABETES

IHRE PARTNER IN GENETISCHER BERATUNG UND DIAGNOSTIK
Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001
WWW.HUMAN-DIAGNOSTIK.HAMBURG

Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore
in Kooperation mit dem Pränatalzentrum Hamburg

MODY – MONOGENER DIABETES

Diabetes mellitus (umgangssprachlich auch Zuckerkrankheit genannt) gehört zu den großen Volkskrankheiten mit steigender Tendenz. Experten sprechen bereits von einer Diabetesepidemie. Die häufigsten Diabetesformen sind der Typ-1- und Typ-2-Diabetes. Etwa 90 Prozent der Betroffenen sind an einem Typ-2-Diabetes (früher auch Altersdiabetes genannt) erkrankt, rund fünf Prozent der Betroffenen haben einen Typ-1-Diabetes.

In Deutschland haben heute insgesamt etwa 6 Millionen Menschen einen Diabetes Mellitus, dieses bedeutet etwa jeder 13. in der Bevölkerung. Jeden Tag erkranken mehr als 700 Menschen neu an Typ-2-Diabetes (Schätzung der »International Diabetes Federation«). **Genetische Ursachen spielen beim häufigen Typ-2-Diabetes eine wichtige Rolle.** So ist schon lange bekannt, dass der Lebensstil und die Gene entscheidend sind für die Entwicklung der Krankheit.

In etwa ein bis fünf Prozent der Fälle besteht eine wirklich erbliche Form des Diabetes, die MODY genannt wird. MODY steht für ***Maturity Onset Diabetes of the Young*** und wird autosomal dominant vererbt. ***Erblich*** bedeutet, dass es durch eine Veränderung in einer Erbanlage (Genmutation) zu einer gestörten Funktion der Insulin-produzierenden-Zellen und damit zu einem Diabetes kommt. Da die Genmutation beim MODY auch in den Keimzellen (Ei- oder Samenzelle) besteht, wird diese Mutation entsprechend dem **autosomal dominanten Erbgang** in diesen Familien mit einer **Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent an die Nachkommen weitergegeben.**

MODY entsteht durch Mutationen in einem von mindestens elf Genen **(MODY 1 bis 11). Die Wahrscheinlichkeit für Patienten**, die eine krankheitsauslösende Mutation in einem der MODY Gene tragen, zu erkranken, **wird für alle Formen mit 80 bis 90 Prozent angegeben,** sie ist aber für milde MODY-Formen, wie MODY 2 oder MODY 4, niedriger. Das mittlere Erkrankungsalter liegt bei unter 25 Jahren, also wesentlich früher als bei dem häufigen Typ-2-Diabetes und zusätzlich sind die meisten MODY-Patienten schlank.

Charakteristisch für alle autosomal dominant vererbten MODY-Formen ist neben dem frühen Krankheitsbeginn das Fehlen Typ-1-diabetesspezifischer Autoantikörper, der schleichende Beginn, der anfangs zumeist über eine vergleichsweise milde Hyperglykämie auffällt, und eine Störung der pankreatischen Beta-Zell-Funktion.

INDIKATIONEN FÜR DEN MODY-GENTEST

An erblichen MODY-Diabetes sollten Sie denken, wenn in Ihrer Familie eine der genannten (oder ähnlichen) Konstellationen besteht:

- **früh beginnender Diabetes bei Ausschluss eines Typ 1-Diabetes**
- **Diabetes über mehrere Generationen**
- **Diabetes ohne Übergewicht**
- **Erstauftreten während einer Schwangerschaft bei schlanken Frauen**
- **keine Insulin-Resistenz**

INFORMIEREN SIE SICH ÜBER MÖGLICHKEITEN ZUR FRÜHERKENNUNG UND PROPHYLAXE

Neueren Studien zufolge sind die genannten Indikationen nicht für alle Fälle von MODY zutreffend. So schließen fehlende Diabetesfälle in der Familie einen MODY nicht aus, da der Diabetes bei den milden Formen häufig nicht erkannt wird. Zudem werden ca. 40 Prozent der MODY-Patienten erst nach dem 25. Lebensjahr diagnostiziert. In ca. acht Prozent der MODY-Fälle treten „de novo"-Mutationen erstmals in der Familie auf und ca. acht bis neun Prozent der unter 30-jährigen MODY-Patienten sind nicht schlank, sondern übergewichtig.

Wird der MODY nicht erkannt und adäquat therapiert, bestehen bei der Mehrzahl der Patienten **dieselben erhöhten Risiken für Spätkomplikationen wie bei Typ-2-Diabetikern** (z.B. diabetische Gefäß- und Nervenschädigungen, die langfristig zu Erblindung, Nierenversagen oder dem diabetischen Fußsyndrom führen können).

Die differentialdiagnostische Unterscheidung vom Typ-1- bzw. Typ-2-Diabetes durch einen MODY-Gentest ist daher von großer Bedeutung, da sich in vielen Fällen nicht nur Prognose und Therapie des MODY von der des Typ-1- bzw. Typ-2-Diabetes unterscheiden, sondern sich auch die einzelnen MODY-Formen in der Ausprägung des Schweregrades unterscheiden und besondere Therapiestrategien erfordern.

Wenn in Ihrer Familie gehäuft Diabetes aufgetreten ist und Sie sich näher über Ihr individuelles Risiko und die Möglichkeiten zur Früherkennung und Prophylaxe informieren möchten, ist eine humangenetische Beratung sinnvoll.

WAS BRAUCHE ICH FÜR EINE GENETISCHE BERATUNG?

Die Kosten für die Beratung und medizinisch notwendigen Untersuchungen werden von den gesetzlichen und privaten Krankenversicherungen in der Regel übernommen. Die Patienten sollten ihre Versichertenkarte und, wenn vorliegend, einen Überweisungsschein mitbringen. Bereits vorhandene medizinische Befunde und Arztbriefe sollten mitgebracht werden.

In unserer Humangenetischen Praxis mit angeschlossenen genetischen Laboren in Hamburg sind vier Fachärztinnen für Humangenetik tätig. Wenn Sie eine humangenetische Beratung wünschen, können Sie gern einen **Beratungstermin** vereinbaren unter Telefon 040-432926-0 oder per Fax: 040-432926-20.

DR. MED. USHA PETERS

DR. MED. SASKIA KLEIER

DR. MED. ASTRID PREUSSE

DR. MED. BRITTA FIEBIG

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

IHRE PARTNER IN GENETISCHER BERATUNG UND DIAGNOSTIK
Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001
DNA-DIAGNOSTIK.HAMBURG

GENETISCHE BERATUNG & TERMINVERGABE

Anmeldung unter Telefon 040-432 926-0
oder per Fax 040-432 926-20

IHR ANSPRECHPARTNER IM LABOR

Dipl. Biol. Winfried Schmidt
berät Sie unter Telefon 040-432 926-55

UND SO ERREICHEN SIE UNS

Unsere Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore
ist gut erreichbar und zentrumsnah im Hamburger Stadtteil Eimsbüttel gelegen.

PKW-ANFAHRT: Richtung Hamburg
Centrum / Hamburg Messe

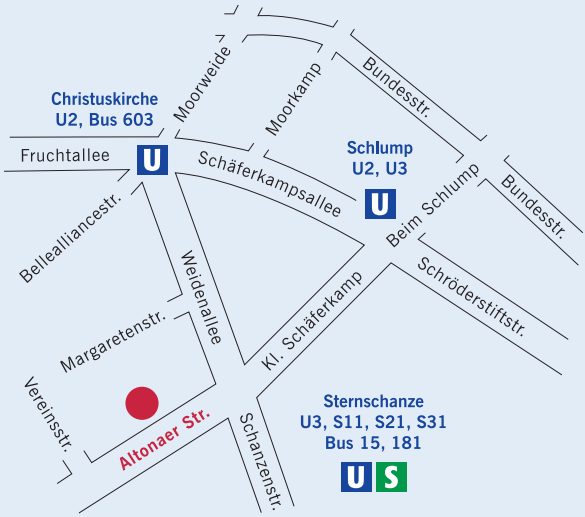
PER FERNBAHN: Bis Hauptbahnhof
oder Bahnhof Dammtor, dann
S-Bahn bis Sternschanze,
ab dort fünf Minuten Fußweg

PER U-/S-BAHN ODER BUS:

U3 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

S11, S21, S31 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

Bus 15, 181 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg



WWW.IDEL.ORG 02_2018

GEMEINSCHAFTSPRAXIS FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE | ALTONAER STR. 61–63 | 20357 HAMBURG
WWW.DNA-DIAGNOSTIK.HAMBURG | INFO@DNA-DIAGNOSTIK.HAMBURG | TEL. 040-432 926-55 | FAX 040-432 926-20