

Vek manifestácie DM u detí i dospelých s MODY

Staník J.^{1,2}, Škopková M.², Valkovičová T.², Hučková M.², Borecká S.², Jančová E.¹,
Barák Ľ.¹, Pracovná skupina monogénového DM, Gašperíková D.²

1. *Detské diabetologické centrum SR, Detská klinika LFUK a NÚDCH, Bratislava*
2. *DIABGENE, Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum SAV, Bratislava*

Úvod a ciele:

Diabetes typu MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) je najčastejšou formou monogénového diabetes mellitus (DM) a tvorí približne 1 % ľudí s DM. Väčšina podtypov MODY sa manifestuje hyperglykémiou už v priebehu detstva alebo adolescencie, pričom vek začiatku DM sa používa vo viacerých klinických diagnostických kritériách pre MODY. Cieľom našej práce bolo analyzovať vek začiatku DM u ľudí s MODY diagnostikovaných na Slovensku.

Metódy:

Do štúdie boli zahrnutí ľudia z databázy monogénového DM v laboratóriu DIABGENE založenej v roku 2003, u ktorých sa DNA analýzou zistila patogénna mutácia (triedy 4 alebo 5) v jednom z MODY génov *GCK*, *HNF1A*, alebo *HNF4A*. Zistovali sme, koľko z ľudí s MODY malo zistenú hyperglykémiu alebo DM do veku 12, a nad 25 a 35 rokov.

Výsledky:

Spomedzi 267 ľudí s MODY, 180 malo GCK-MODY (MODY2), 79 malo HNF1A-MODY (MODY3) a 8 HNF4A-MODY (MODY1). Spomedzi ľudí s GCK-MODY, ktorí majú v súčasnosti vek do 40 rokov (mladšia skupina, n=111), 50,4 % malo diagnostikovanú hyperglykémiu do veku 12 rokov, čo je signifikantne viac ($p < 0,001$) v porovnaní s 2,9 % v staršej skupine (nad 40 rokov, n=69). Podobne signifikantné rozdiely ($p < 0,001$) medzi mladšou a staršou skupinou boli aj pri použití vekovej hranice diagnostikovania hyperglykémie nad 25 rokov (len 8,1 % mladších ale až 66,7 ľudí starších ako 40 rokov) či 35 rokov (1,9 % v mladšej a 31,9 % v staršej skupine).

Pri HNF-MODY malo v mladšej skupine (n=51) až 15,7 % ľudí diagnostikovaný DM do veku 12 rokov, kým v staršej skupine (n=36) to bolo 0 % ($p=0,018$). Signifikantné rozdiely boli aj

pri použití hranice diagnostikovania DM nad 25 rokov (5,9 % u mladších verzus 38,9 % u starších) a nad 35 rokov (0 % verzus 16,7 %).

Záver:

Pri MODY je podobne ako pri iných ochoreniach trend skoršieho začiatku (HNF-MODY) alebo skoršieho záchytu (GCK-MODY) ochorenia v mladších generáciách. Táto skutočnosť môže výrazne ovplyvniť aj klinickú diagnostiku MODY. Kým u mladších ľudí je použitie vekovej hranice v klinickej diagnostike zmysluplné, vo vyšších vekových skupinách je veľmi diskutabilné, nakoľko zreteľne znižuje senzitivitu diagnostických kritérií.

Grantová podpora: APVV-187-12, VEGA 1/0211/18, VEGA 2/0083/17