



MODY-Diagnostik – Betroffene Diabetiker finden und gezielter therapieren

Der MODY-Diabetes (**M**aturity **O**nset **D**iabetes of the **Y**oung) ist die häufigste Form des monogen* erblichen Diabetes. Aktuell sind 14 Formen beschrieben. Die genetischen Veränderungen bewirken eine gestörte Insulinbildung oder -wirkung. Nach Schätzungen sind 1 % bis 5 % der Diabetiker davon betroffen. Sie sind klinisch nur schwierig vom klassischen Typ 1-, Typ 2- oder Gestations-Diabetes zu unterscheiden. Darum werden die MODY-Formen häufig übersehen.



Hinweise auf MODY-Diabetes

- Stabile leichte Hyperglykämie (100 – 145 mg/dL / 5,5 – 8,0 mmol/l) über mehrere Jahre ohne Insulinpflichtigkeit
- Fehlender Nachweis von Inselzellautoantikörpern
- Positive Familienanamnese
- Extrapankreatische Auffälligkeiten: z. B. Nierenzysten, Genitalfehlbildungen, Innenohrschwerhörigkeit, Entwicklungsverzögerung

Humangenetische Diagnostik nutzt dem Patienten

Die Diagnose des MODY-Diabetes und das Wissen um die vorliegende Form sind von großer Bedeutung für die Therapie, Langzeitprognose und die genetische Beratung der Familien. Vor diesem Hintergrund empfehlen die aktuellen Leitlinien (AWMF 057-016, nvl-001g) bei begründetem Verdacht die molekulargenetische Diagnostik der häufigsten MODY-Formen (MODY 1 – 3).

Durch eine genetische Diagnostik kann die jeweilige Ausprägung identifiziert und eine zielgerichtete Therapie ein-

geleitet werden. So ist z. B. beim:

- **MODY-3** (Mutation im HNF-1-alpha-Gen): häufig eine Therapie mit Sulfonylharnstoff und im hohen Alter bei etwa 30 % der Fälle auch eine Insulin-Therapie notwendig, dagegen beim
- **MODY-2** (Mutation im Glukokinase-Gen) meist keine Medikation notwendig, Diät und Bewegung sind ausreichend, Spätfolgen sind selten

Bei einem positiven Befund für eine erbliche Form des Diabetes ist eine genetische Testung weiterer Familienangehöriger mit entsprechendem klinischen Verdacht in Betracht zu ziehen.

Genetische Untersuchung bringt Klarheit

Mit unserem Gen-Panel „MODY“ untersuchen wir nicht nur die häufigsten, sondern alle bekannten Formen. Somit können Sie bei einem negativen Befund den MODY-Diabetes nahezu ausschließen. Besteht weiterhin der Verdacht auf eine erbliche Diabetesform führen wir in Absprache mit Ihnen weitere Analysen durch. Nutzen Sie auch die Möglichkeit und diskutieren Sie Ihren Patientenfall mit unseren erfahrenen Fachärzten für Humangenetik.

So einfach fordern Sie an

- Probenmaterial: 5 ml EDTA-Blut (Raumtemperatur)
- Anforderungsschein „Molekulargenetische Diagnostik“ (enthält Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz)
- Zusätzlich den Überweisungsschein (Muster 10) mit Angabe des ICD-10 Codes [E11.9], Auftrag: MODY-Genotypisierung

Kassenleistung ohne Budgetbelastung

Die Gen-Panel-Diagnostik ist inzwischen eine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen. Als Leistung des EBM-Kapitels 11 belastet sie nicht Ihr Laborbudget.

**Ein Gen betreffend*