

# KORT NIEUWS

MEI  
2016



Genetisch onderzoek leidde tot een afzonderlijke entiteit binnen de diabetespopulatie: MODY

(keerzijde)

NAT testen en hun tijds winst in vroege detectie.

## Maturity onset diabetes of the young

MODY wordt gekenmerkt door een niet-insuline dependente diabetes gediagnosticeerd op jonge leeftijd (< 25 jaar) met autosomaal dominante transmissie en afwezigheid van auto-antistoffen.

Het is de meest voorkomende vorm van monogene diabetes en staat in voor 2 tot 5% van alle diabetesgevallen. Het juiste percentage is op vandaag moeilijk vast te stellen vermits vele patiënten verkeerdelijk geklasseerd worden als type 1 of type 2 diabetes. Men schat dat 80 tot 90% van de MODY niet gediagnosticeerd is. Er worden verschillende MODY-ziektebeelden onderscheiden op basis van diverse genmutaties. Een juiste diagnosestelling is belangrijk in het kader van de therapie aanpak.

Twee concrete voorbeelden:

- patiënten met hepatic nuclear transcriptie factor—1 alfa (HNF1A) mutatie (MODY 3). Deze patiënten vertonen een progressieve verslechtering van de beta-cel functie. Opmerkelijk is dat deze patiënten 4x gevoeliger zijn voor sulfonylurea preparaten dan type 2 diabetespatiënten. Uit een studie blijkt dat 70% van deze patiënten, voorheen behandeld met insuline, succesvol konden overschakelen op sulfonylurea. Deze patiënten hebben ook een lagere renale threshold voor glucose. Bijgevolg, vooraleer ze diabetes ontwikkelen, hebben dragers van deze mutatie reeds een opspoorbare glucosurie na glucosebelasting.
- patiënten met een mutatie in het glucokinase-gen (MODY 2) met impact op het glucokinase enzym, de glucose sensor van de beta-cel. Deze patiënten vertonen een hoger setpunt voor insulinstimulatie. Dit wil zeggen dat de insulinstimulatie pas gebeurt bij een hogere glucosewaarde. Deze patiënten vertonen een "stabiele", licht gestegen nuchtere glucose. Orale diabetes therapie of lage insulinedosis heeft geen impact op de glucosewaarde. Deze afwijking is niet geassocieerd met vasculaire complicaties. Deze patiënten worden bijvoorbeeld ontdekt bij een screening in het kader van zwangerschap.

De uiteindelijke diagnose wordt gesteld op basis van genetisch onderzoek.

Dit laat u uitvoeren bij patiënten waarbij een reële kans bestaat op MODY.

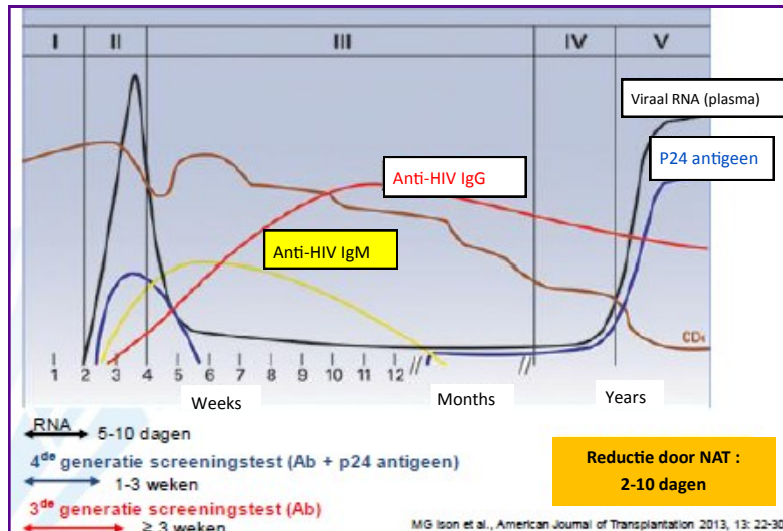
De criteria zijn:

1. familiale diabetes (> 2 generaties)
2. begin < 25 jaar
3. niet obees
4. afwezigheid van auto-antistoffen

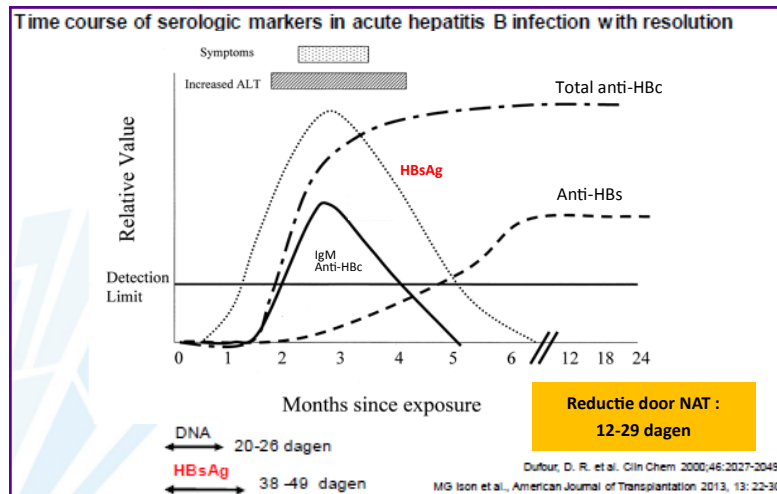
U kan ook gebruik maken van de "MODY probability calculator". ([www.diabetesgenes.org](http://www.diabetesgenes.org))

Onderstaand vindt u een opfrissing van de evolutie van de serologische parameters voor HIV, hepatitis B en C. Merk op welke tijdswinst er kan gerealiseerd worden in het vroegtijdig opsporen van een infectie (bvb na prikaccident) door de "recentere" NAT (Nucleic Acid Test) testen : HIV RNA, HBV DNA en HCV RNA. Opvallend hierbij is de enorme tijdswinst voor hepatitis C: 50-60 dagen! Opgelet! NAT testen zijn enkel terugbetaald onder specifieke voorwaarden (zie website: nomenclatuur en diagnoseregels)

Serologisch venster HIV infectie



Serologisch venster HBV infectie



Serologisch venster HCV infectie

