

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

MODY, czyli co z tą cukrzycą?



Cukrzyca nie jest chorobą jednorodną. Oprócz cukrzycy typu 1 i 2, są jeszcze inne, choć stosunkowo rzadkie przypadki tej choroby, w których decydującą rolę odgrywają czynniki dziedziczne - genetyczne. W tych formach cukrzycy wystąpienie mutacji, czyli zmiany w materiale dziedzicznym, praktycznie determinuje w 100% wystąpienie choroby.

Te, tak silnie uwarunkowane jedną mutacją w konkretnym genie, rodzaje cukrzycy nazywamy monogenowymi. „Ja, moja córka, moja mama, jej ojciec, moje kuzynki i ich dzieci mają taką cukrzycę” - opowiada pani Halina, pacjentka Katedry i Kliniki Chorób Metabolicznych Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum, u której kilka lat temu potwierdzono cukrzycę HNF1A MODY. Pani Halina przyprowadziła teraz do kliniki swoją wnuczkę. „Cukier ma dobry - mówi pani Halina - chciałabym jednak sprawdzić, czy w przyszłości będzie mieć cukrzycę MODY i chciałabym, żeby od razu była dobrze leczona, żeby nie miała żadnych powikłań”.

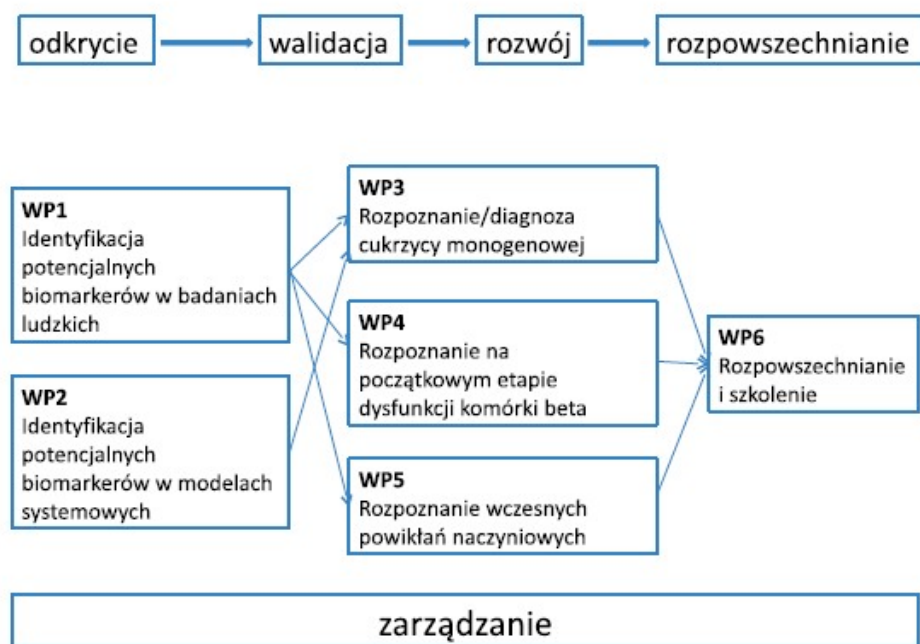
Ta pacjentka i inne osoby leczone się w Klinice Chorób Metabolicznych UJ CM pod kierownictwem prof. Macieja Małeckiego, trafili do jednego z wiodących ośrodków naukowych w Europie zajmujących się cukrzycą monogenową. Prowadzone badania obejmują między innymi współpracę z innymi czołowymi centrami badawczymi w ramach projektu CEED3.

Czym jest CEED3?

Inicjatywa The Collaborative European Effort to Develop Diabetes Diagnostics (CEED3) zjednoczyła europejskich naukowców, którzy prowadzą badania nad biologią komórki beta trzustki (komórki produkujące i uwalniające insulinę), genetyką cukrzycy oraz opieką kliniczną nad pacjentami z tą chorobą. Wspólnie podjęli się oni stworzenia narzędzia diagnostycznego, umożliwiającego rozróżnienie specyficznych podgrup pacjentów z cukrzycą. Dzięki temu leczenie cukrzycy stanie się bardziej efektywne, ponieważ będzie wdrażane w odpowiednim momencie i w odniesieniu do mechanizmu odpowiedzialnego za rozwój cukrzycy. Tylko takie podejście umożliwi opóźnienie czy uniknięcie powikłań. Aktualnie choroba ta jest jedną z najczęstszych przyczyn przeszczepów nerek i ślepoty u ludzi młodych, ale także jednym z głównych czynników ryzyka choroby sercowo-naczyniowej, w tym zawału serca czy udaru mózgu.

Plan działania CEED3 został ujęty w sześć pakietów, tzw. work package, a koordynacja każdego z nich została przydzielona jednemu z zaangażowanych w projekt ośrodków.

Krakowskiemu ośrodkowi przypadła w udziale koordynacja rozpowszechniania informacji o projekcie, angażowania opinii publicznej, szkolenia lekarzy oraz udział w walidacji i przełożeniu na praktykę kliniczną diagnostyki cukrzycy monogenowej, ze szczególnym naciskiem na MODY.



Plan działań w projekcie CEED3

MODY

Akronim MODY ma swój źródłosłów w języku angielskim i oznacza: *Maturity-Onset Diabetes of the Young* (czyli cukrzyca typu 2 występująca u osób młodych). Ta historyczna nazwa nie do końca oddaje istotę choroby, która została dokładnie poznana później. W obecnym znaczeniu MODY to postacie monogenowe, czyli wywołane mutacją pojedynczych genów kodujących wydzielanie insuliny przez komórki beta trzustki. Ten typ cukrzycy dotyczy około 1-2% osób z cukrzycą, przy czym należy zaznaczyć, że wielu przypadków wciąż jeszcze nie rozpoznano. MODY charakteryzują trzy główne cechy: rozwój choroby przed 25. rokiem życia, genetyczne podłoże choroby i jej przenoszenie się z pokolenia na pokolenie, możliwość jej leczenia dietą lub lekami doustnymi (często nie wymaga stosowania insuliny).

Dlaczego cukrzyca MODY występuje „rodzinnie”? Fakt ten wynika ze zmiany w pojedynczym genie, który przekazywany jest potomstwu przez chorego rodzica. Taki sposób dziedziczenia określa się jako autosomalny dominujący. Wszystkie dzieci chorego rodzica mają 50% szansy odziedziczenia zmienionego genu i rozwoju cukrzycy MODY. Są różne podtypy cukrzycy MODY, które wymagają odpowiednio dobranego leczenia, dlatego też ważne jest przeprowadzenie badania precyzującego rodzaj MODY.

Uważa się, że mutacja w sześciu genach - HNF1A, GCK, HNF1B, HNF4A, IPF1, NEUROD1 -

odpowiada za prawie 90% rozpoznań cukrzycy MODY. Zmiany w genie HNF1A powodują cukrzycę poprzez zmniejszenie wydzielanej przez trzustkę insuliny. Zwykle ilość insuliny wydzielanej w dzieciństwie jest prawidłowa, ale maleje z wiekiem. Dlatego też cukrzycę u nosicieli mutacji w genie HNF1A najczęściej rozpoznaje się około 20.-30. roku życia i wraz z upływem czasu większa staje się potrzeba farmakologicznego obniżania poziomu cukru. Mutacje w genie HNF1A odpowiadają za około 70% przypadków MODY.

Drugą co do częstości przyczyną cukrzycy MODY jest defekt genu glukokinazy (GCK), substancji pełniącej funkcję czujnika poziomu glukozy we krwi. To ona sprawia, że w sytuacji wzrostu stężenia glukozy we krwi trzustka zaczyna produkować więcej insuliny. Pacjenci z defektem genu glukokinazy mają ten czujnik jakby przestawiony na wyższy poziom, co skutkuje wzrostem produkcji insuliny dopiero przy wysokim poziomie cukru we krwi. Zazwyczaj defekt ten ujawnia się od urodzenia i jest stabilny do końca życia.

Pozostałe podtypy MODY są znacznie rzadsze, mają bardziej skomplikowany przebieg - uwarunkowany zdefektowanymi genami.

Kalkulator i biomarkery

Współdziałanie przy zrozumieniu patomechanizmów tej grupy cukrzycy zaowocowało wieloma publikacjami naukowymi, z których większość ma swoje przełożenie na praktykę kliniczną. Użytecznym narzędziem jest uruchomiony w internecie kalkulator prawdopodobieństwa rozwoju MODY (diabetesgenes.org/content/mody-probability-calculator). Dzięki niemu lekarz, ale i pacjent z cukrzycą oraz członkowie jego rodziny mogą wyliczyć prawdopodobieństwo wystąpienia tego schorzenia.

Właściwe postawienie diagnozy znacznie zwiększa efektywność opieki medycznej, co prowadzi do wzrostu jakości i długości życia pacjenta. Mimo, że jedyne pewne rozpoznanie cukrzycy MODY gwarantuje wykonanie testu genetycznego, to można uprawdopodobnić jego pozytywny wynik, wykorzystując tańsze badania. Służy do tego oznaczenie tzw. biomarkerów, których listę udało się stworzyć w toku badań przeprowadzonych w ramach projektu CEED3. Na pierwszym miejscu tej listy jest białko CRP. Oznaczenie jego poziomu pomaga naukowcom zweryfikować, czy jest to cukrzyca HNF1A MODY czy może typ 2 cukrzycy. Pacjenci z cukrzycą MODY mają niższe wartości CRP, gdyż jego (CRP) gen ma tzw. miejsca wiążące HNF1A. Oznaczenie poziomu CRP jest łatwo dostępne i bardzo pomocne we wstępnej diagnostyce pacjentów z cukrzycą MODY. Nie można tego powiedzieć o badaniu genetycznym, które najczęściej wykonywane jest tzw. techniką sangerowską - wymagającą czasu i znacznego nakładu pracy.

Nieustające badania

„Aktywność naszego - krakowskiego ośrodka badawczego w projekcie CEED3, polega również na rozpowszechnianiu informacji o cukrzycy MODY. Pod kierownictwem prof. Małeckiego przeprowadziliśmy wiele szkoleń dla lekarzy diabetologów, w efekcie których poprawia się

diagnostyka i terapia osób z cukrzycą. Propagowaliśmy także wiedzę wśród pacjentów i opinii publicznej, m.in. za pomocą strony internetowej na temat MODY - diabetesgenes.org/content/mody" - podkreśla dr med. Magdalena Szopa z Katedry i Kliniki Chorób Metabolicznych UJ CM.

Cukrzycę MODY związaną z defektem genu glukokinazy (GCK) rozpoznano już u prawie stu pacjentów, wielu z nich to kobiety, które zostały skierowane do Kliniki Chorób Metabolicznych w czasie ciąży z powodu podwyższonego poziomu cukru na czczo. „Badaliśmy też sporo osób, które spełniają kryteria MODY, ale w przeprowadzonych dotychczas analizach w kierunku GCK czy HNF1A MODY uzyskaliśmy negatywny wynik. DNA tych osób chcemy przebadac inną metodą, tzw. *New Generation Sequencing*, aby przeanalizować jednocześnie pozostałe geny, których defekt może odpowiadać za cukrzycę monogenową. Jest to możliwe dzięki grantom naukowym i następnej inicjatywie powstałej przy finansowym wsparciu Unii Europejskiej - OMICRON (omicron.cm.uj.edu.pl/pl). Jest to dla nas, ale także dla naszych pacjentów kolejna szansa, aby jeszcze dokładniej zbadać i znacznie lepiej poznać tę częstą i różnorodną chorobę, jaką niewątpliwie jest cukrzyca" - podsumowuje dr med. Magdalena Szopa.

Wykorzystując tekst podaj źródło: *Projektor Jagielloński 2*, "MODY, czyli co z tą cukrzycą?", www.projektor.uj.edu.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/21940.html>



09-10-2024

Biologia przystosowała człowieka do przeżywania sytuacji stresowych

Doświadczenie powodzi wiąże się z ogromnym stresem.



09-10-2024

Wiadomo, jak niektóre bakterie rozkładają plastik

Odkrycie może pomóc w opracowaniu nowych metod.



09-10-2024

Sztuczna inteligencja badając oczy, oceni ryzyko chorób serca

Ta metoda daje nadzieję na zmianę sposobu, w jaki zarządzamy chorobami.



09-10-2024

Szczepionka przeciwko wirusowi HPV

WHO zaleca kolejną szczepionkę w jednej dawce



09-10-2024

Całe “okablowanie” mózgu muszki opisane

A Polak ma publikację w “Nature”, bo... grał w grę.



09-10-2024

Dzięki pracy noblistów AI stała się jedną z najważniejszych...

Wyniki badań nad nią - przełomowe dla ludzkości.



09-10-2024

Badania mikroRNA, ważne dla zrozumienia chorób

Nagrodzone medycznym Noblem.



09-10-2024

Grzyby i ludzie mają wspólnego przodka

Rozmowa z mykolog dr hab. Martą Wrzosek.

Informacje dnia: [Biologia przystosowała człowieka do przeżywania sytuacji stresowych](#) [Wiadomo, jak niektóre bakterie rozkładają plastik](#) [Sztuczna inteligencja badając oczy, oceni ryzyko chorób serca](#) [Szczepionka przeciwko wirusowi HPV](#) [Całe “okablowanie” mózgu muszki opisane](#) [Dzięki pracy noblistów AI stała się jedną z najważniejszych technologii](#) [Biologia przystosowała człowieka do przeżywania sytuacji stresowych](#) [Wiadomo, jak niektóre bakterie rozkładają plastik](#) [Sztuczna inteligencja badając oczy, oceni ryzyko chorób serca](#) [Szczepionka przeciwko wirusowi HPV](#) [Całe “okablowanie” mózgu muszki opisane](#) [Dzięki pracy noblistów AI stała się jedną z najważniejszych technologii](#) [Biologia przystosowała człowieka do przeżywania sytuacji stresowych](#) [Wiadomo, jak niektóre bakterie rozkładają plastik](#) [Sztuczna inteligencja badając oczy, oceni ryzyko chorób serca](#)

[Szczepionka przeciwko wirusowi HPV Całe "okablowanie" mózgu muszki opisane Dzięki pracy noblistów AI stała się jedną z najważniejszych technologii](#)

Partnerzy