

Empfehlungen zur molekulargenetischen Diagnostik bei Verdacht auf MODY

Die seltenen Formen des MODY Diabetes werden häufig übersehen. Um die nötigen differentialdiagnostischen und –therapeutischen Konsequenzen für die Betroffenen ziehen zu können, empfiehlt die AG Molekularbiologie und Genetik des Diabetes folgende Kriterien, um sinnvoll und wirtschaftlich die Untersuchungen auf Zielgruppen einzugrenzen:

Diabetes mellitus des Kinder- und Jugendalters *und*:

- fehlendem Nachweis von Antikörpern gegen GAD, IA-2 und/oder Inselzellen **und**
 - geringem Insulinbedarf nach 2 Jahren Diabetesdauer (<0,5 E/kg KG/Tag) **oder**
 - Diabetes bei mehreren Generationen in der Familie (drei Generationen) **oder**
 - Diabetes ohne Übergewicht

Diabetes mellitus bei Erwachsenen:

- Gestationsdiabetes **und** Diabetes bei mehreren Generationen in der Familie
- Diabetes mit Manifestation im jungen Erwachsenenalter (<35 J.) **und** fehlenden Antikörpern (s.o) **und** weiteren Betroffenen in mehreren Generationen **oder** geringem Insulinbedarf **oder** milder Hyperglykämie

Die molekulargenetische Diagnose kann die Therapie ändern (Sulfonylharnstoffe anstatt Insulin bei MODY 3 (HNF1A Mutation), Diät/Sport bei MODY2 (GCK Mutation)), die gezielte Suche nach Komorbiditäten einengen ((MODY5 mit Nierenzysten-TCF2/HNF1B Mutationen) und die Ursache des Diabetes klären (weitere Typen MODY1, HNF4A-, MODY 4 –IPF- und MODY 6 –NEUROD-Mutationen). Dadurch werden Familienuntersuchungen mit frühzeitiger Therapie möglich.

Die molekulargenetische Diagnostik (auf Überweisung an ein Institut oder eine humangenetische Praxis) wird bei genetisch bedingten Erkrankungen oder Verdacht von den Krankenkassen getragen und belastet nicht das Laborbudget der Praxis (Kennziffer 32010, freie Leistungen des Kapitels P).

Literatur:

- 1) S. Ellard et al. Best practice guidelines of the molecular genetic diagnosis of maturity-onset diabetes of the young. *Diabetologia* 51:546-53, 2008
- 2) B. Knebel et al. Identifizierung neuer Mutationen im Glukokinase-Gen (MODY2) und HNF1alpha-Gen (MODY3). *Diabetologie & Stoffwechsel* 3:97-104, 2008

Für den Beirat der
Arbeitsgemeinschaft Molekularbiologie und Genetik der Deutschen Diabetes-Gesellschaft (DDG):

Prof. Klaus Badenhoop, Prof. Olga Kordonouri, Dr. Fausto Machicao