

## **Informatie over GCK-MODY (MODY type 2)**

### **Informatie over suikerziekte en erfelijkheid**

Suikerziekte (Diabetes Mellitus, DM) is een ziekte waarbij de concentratie van suiker in het bloed te hoog is. Een te hoog suikergehalte in het bloed kan op verschillende manieren ontstaan. Er bestaan dus verschillende vormen van suikerziekte. Diabetes type 2 (andere naam: “ouderdoms-suikerziekte”) en diabetes type 1 komen het meeste voor. Ongeveer 1 tot 5 van de 100 (1 tot 5%) mensen met suikerziekte heeft een erfelijke vorm, dit noemen we monogene diabetes, ofwel MODY.

MODY staat voor Maturity-Onset Diabetes of the Young. Dit kun je vertalen als ‘ouderdoms-suikerziekte op jonge leeftijd’. De diagnose MODY wordt vaak op jonge leeftijd gesteld, meestal bij mensen onder de 25-35 jaar, zonder overgewicht. Er zijn meer dan 15 verschillende typen MODY bekend. Door een diagnose MODY kan de behandeling veranderen, maar dit hoeft niet. Het type MODY bepaalt welke behandeling nodig is: het slikken van tabletten, het toedienen van insuline, voedingsadviezen of geen behandeling (meer).

### **Wat is de oorzaak van GCK-MODY?**

De oorzaak van GCK-MODY is een verandering (mutatie) in het erfelijk materiaal (GCK-gen). De afkorting staat voor ‘glucokinase’. Dat is een eiwit dat van groot belang is voor een goede werking van de  $\beta$ -cellen in de alvleesklier, de cellen die insuline produceren. Dit gen codeert voor de glucosesensor, die herkent of de bloedsuiker te hoog of te laag is. Bij een verandering in dit gen staat de sensor verkeerd afgesteld. Pas bij een iets hogere bloedsuikerwaarde wordt insuline afgegeven door de alvleesklier. Daardoor blijven de nuchtere bloedsuikerwaarden iets te hoog, maar ze worden nooit heel erg hoog.

### **Wat zijn de kenmerken van GCK-MODY?**

GCK-MODY is een bijzondere vorm van MODY. Mensen met GCK-MODY hebben een iets verhoogde nuchtere bloedsuikerwaarde: tussen de 5.4 en 8.3 mmol/l. De HbA1c waarde (‘lange termijn bloedsuiker’) kan ook mild verhoogd zijn, tussen 40-60 mmol/mol. Mensen met GCK-MODY hebben over het algemeen geen klachten. Behandeling is dus niet nodig. Het wordt vaak per toeval ontdekt, bijvoorbeeld tijdens een keuring of zwangerschap. Complicaties zoals hart- en vaatziekten en nierziekten, komen bij mensen met GCK-MODY niet vaker voor dan normaal.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Iemand met GCK-MODY heeft naast algemene adviezen zoals gezonde voeding en voldoende beweging geen behandeling nodig. Controles van bloedsuikerspiegel zijn niet nodig, maar het is wel raadzaam om bij eventuele verschijnselen die zouden kunnen passen bij suikerziekte (veel drinken, veel plassen) de bloedsuiker en HbA1C waarde bij de huisarts te laten controleren. Iemand met GCK-MODY kan daarnaast namelijk wel diabetes mellitus type 2 ontwikkelen bij aanwezigheid van overige risicofactoren, zoals overgewicht. Vrouwen met GCK-MODY hebben een verhoogde kans op het ontstaan van suikerziekte tijdens de zwangerschap waarvoor behandeling soms nodig is.

### **Hoe erft GCK-MODY over?**

GCK-MODY erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg voor GCK-MODY kunnen hebben en deze kunnen doorgeven aan hun kinderen. Ieder kind van een ouder met GCK-MODY heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Het lijkt niet vaak voor te komen dat een erfelijke aanleg voor GCK-MODY bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de aanleg afkomstig van één van de ouders. Niet iedereen met een erfelijke aanleg krijgt ook de klachten van de aandoening.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Het is voor familieleden mogelijk om, indien gewenst, met DNA-onderzoek te laten nagaan of zij deze aanleg voor GCK-MODY geërfd hebben. Dit is vooral voor vrouwelijke familieleden met een zwangerschapswens van belang. Het is daarnaast belangrijk dat familieleden weten dat GCK-MODY in de familie speelt, om bij licht verhoogde nuchtere bloedsuikerwaarden (die mensen met GCK-MODY hebben) een onterechte diagnose en behandeling voor diabetes mellitus type 2 te voorkomen.

### **Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?**

Personen met GCK-MODY en een zwangerschapswens worden geadviseerd om zich voor de totstandkoming van een eventuele zwangerschap te laten verwijzen naar een internist-endocrinoloog of internist-vasculaire geneeskunde met kennis op het gebied van MODY. Voor vrouwen met de aanleg voor GCK-MODY en een zwangerschapswens is het belangrijk om de bloedsuiker periodiek te controleren. Indien een zwangere vrouw of haar partner GCK-MODY heeft kan bovendien het kind te groot of te klein worden. Hiervoor kunnen aanvullende controles of behandeling nodig zijn.

Het is technisch mogelijk om tijdens een zwangerschap DNA-onderzoek te doen bij het ongeboren kind door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Dit wordt voor GCK-MODY in de praktijk niet gedaan. Mocht er om een andere reden DNA-materiaal van de foetus afgenomen worden, dan is het (voor een optimale behandeling voor moeder en kind) zinvol om te overleggen met een klinisch geneticus of het kind ook onderzocht kan worden op de GCK-mutatie.

### **Waar vind ik meer informatie?**

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/mody-2> (Erfocentrum)

[www.dvn.nl](http://www.dvn.nl) (Diabetesvereniging Nederland; patiëntenvereniging)

[www.diabetesfonds.nl](http://www.diabetesfonds.nl) (Diabetes Fonds)

[www.diabetesfederatie.nl](http://www.diabetesfederatie.nl) (Koepelorganisatie NDF)

<https://www.lumc.nl/org/interne-geneeskunde/endocrinologie/endocrinologie/diabetes-centrum-leiden/> (LUMC is expertisecentrum voor volwassenen met MODY)

20 januari 2021.