



# Informatie over MODY

## — Haarlem

Veel mensen kennen het onderscheid tussen diabetes type 1 en type 2. Naast deze twee veelvoorkomende typen diabetes bestaan er ook zeldzamere vormen van diabetes. Achter de verzamelnaam “MODY” verschuilt zich een groep van zes erfelijke varianten van diabetes.

MODY staat voor Maturity Onset Diabetes of the Young, oftewel ouderdomsdiabetes bij jongeren. Het is een vorm van diabetes waarbij iemand niet direct insuline nodig heeft. Daarin lijkt MODY op diabetes type 2. Echter, diabetes type 2 krijgen mensen doorgaans op oudere leeftijd, terwijl MODY zich juist op jongere leeftijd manifesteert. Met jongere leeftijd wordt bedoeld in ieder geval voor het 40<sup>ste</sup> levensjaar. Een ander kenmerk van MODY is dat het veel voorkomt in één familie, het wordt overgedragen van generatie op generatie. Als één van de ouders MODY heeft, dan hebben de kinderen vijftig procent kans om het ook te krijgen. Met behulp van een eenvoudige bloedafname kan erfelijk materiaal (DNA) worden onderzocht op kenmerkende afwijkingen die MODY veroorzaakt.

De DNA-afwijkingen die verantwoordelijk zijn voor MODY zijn pas de afgelopen jaren bekend geworden. Ongeveer drie procent van alle mensen met diabetes heeft MODY. Binnen MODY bestaan zes verschillende typen waarvan MODY3 (60-70%) en MODY2 (20-30%) het meest voorkomen. De andere typen, te weten 1, 4, 5 en 6 zijn zeldzaam.

## **MODY 2**

MODY 2 doet zich al voor op kinderleeftijd. Deze mensen hebben een defect in het erfelijk materiaal voor het enzym glucokinase. Dit is een stof in de insulineproducerende cellen van de alveesklier die een zeer belangrijke rol heeft bij het registreren van de hoogte van de bloedglucosewaarde. Het is te vergelijken met een bloedglucosemeter die continu de bloedglucosewaarden meet. Door het gendefect verandert het glucokinase en gaat de alveesklier pas insuline produceren als de persoon een te hoge bloedglucosewaarde heeft. Van kinds af aan hebben mensen met MODY2 dus al licht verhoogde glucosewaarden. Het bijzondere van dit ziektebeeld is dat dit gedurende het hele leven zo blijft, het verergert niet. Meestal wordt de diagnose bij toeval gesteld als bij kinderen of volwassenen een glucosemeting wordt gedaan. Patiënten hebben doorgaans weinig symptomen. Het is een hele milde vorm van diabetes die op de lange termijn geen aanleiding geeft tot complicaties. Voor de behandeling is een dieet vaak voldoende, soms zijn tabletten nodig.

## **Andere MODY typen**

Bij MODY2 begint de insulineproducerende cel dus pas bij hogere glucosewaarden insuline te produceren, maar verder functioneert alles prima. Dit ligt anders bij de andere vormen van MODY (MODY1 en MODY3 t/m 6). Bij deze typen is er wel sprake van een probleem met de insulineafgifte. De insulineproducerende cellen voelen dat de bloedglucose hoog is, maar slagen er niet in voldoende insuline af te geven om de glucose in het bloed weer snel te laten dalen. Hierbij spelen verschillende eiwitten in de kern van de insulineproducerende cellen een rol. Welk eiwit een defect vertoont, bepaalt welk type MODY de persoon heeft. Tussen MODY1, MODY3, MODY4, MODY5 en MODY6 wordt wat betreft de glucosestofwisseling weinig verschil gezien. De diabetes komt later dan bij MODY2 tot uiting, meestal tussen het 20e en 30e jaar en de ernst ervan neemt toe met de veroudering. De behandeling van deze mensen begint dikwijls met een dieet, gevolgd door tabletten. Uiteindelijk heeft meer dan 40% van de mensen insuline nodig. Bij deze MODY-vormen kunnen complicaties ontstaan aan ogen, nieren, zenuwen en bloedvaten. Deze vormen van MODY lijken wat betreft symptomen en behandeling zeer sterk op de "gewone" type 2 diabetes.

## **Leefstijl**

Wij adviseren mensen uit een MODY-familie om overgewicht te voorkomen en gezond te eten. Hoewel het vermijden van overgewicht de verergering van de glucoseontregeling helpt voorkomen, spelen leefstijlfactoren geen rol bij het wel of niet krijgen van MODY. Diabetes type 2 wordt vaak veroorzaakt door overgewicht. MODY is echter een aangeboren probleem en kan door overgewicht verergeren.

## **Wanneer denken aan MODY?**

Uw arts kan een vermoeden hebben op MODY in de volgende gevallen:

1. Komt diabetes binnen uw familie in drie of meer generaties voor, bij meerdere mensen, ook zonder duidelijk overgewicht?
2. Begint de diabetes al op jongere leeftijd? Meestal voor de leeftijd van 25 jaar, maar in ieder geval voor de 40 jaar?
3. Hoeft de diabetes niet direct met insuline behandeld te worden?

## Wel of geen DNA onderzoek?

Als bij u reeds diabetes is vastgesteld en uw familie voldoet aan de bovengenoemde criteria dan kan er getest worden op de aanwezigheid van MODY. Uw behandeling zal door het stellen van de diagnose MODY in veel gevallen niet veranderen; de behandeling van MODY lijkt sterk op die van de “gewone” type 2 diabetes. Het kan echter belangrijke consequenties hebben voor uw familieleden. Uw kinderen hebben immers een grote kans drager te zijn van dezelfde genetische afwijking. Als er MODY in een familie voorkomt, kunnen mensen zonder klachten zich genetisch laten testen. Hier zijn voordelen en nadelen aan verbonden. Een nadeel is dat een drager van het genetisch defect, ook al is er nog geen diabetes, te maken krijgt met restricties van levensverzekeringsmaatschappijen voor het afsluiten van verzekeringen. Een drager heeft een grote kans voor het 40e jaar diabetes te ontwikkelen. Wanneer dat optreedt is niet goed te voorspellen. Wij adviseren dragers om regelmatig de bloedglucose te laten testen, met name bij jonge vrouwen met een zwangerschapswens.

## Waar zijn we te vinden?

**Spaarne Gasthuis  
Haarlem Zuid**  
Boerhaavelaan 22  
2035 RC Haarlem

**Spaarne Gasthuis  
Hoofddorp**  
Spaarnepoort 1  
2134 TM Hoofddorp

**Spaarne Gasthuis  
Haarlem Noord**  
Vondelweg 999  
2026 BW Haarlem

**Spaarne Gasthuis  
Heemstede**  
Händellaan 2A  
2102 CW Heemstede

(023) 224 0000  
[www.spaarnegasthuis.nl](http://www.spaarnegasthuis.nl)  
[info@spaarnegasthuis.nl](mailto:info@spaarnegasthuis.nl)