

Ako postupovať pri klinickom podozrení na diabetes typu MODY-5 s abnormalitami obličiek?

1. Zrekapitulovať si, či pacient vyhovuje kritériam:

- a) manifestácia diabetu alebo hyperglykémie u probanda vo veku < 25 rokov
- b) autozomálne dominantný typ dedičnosti, t.j. v troch (minimálne v dvoch) generáciách pokrvných príbuzných diagnostikovaná akákoľvek forma diabetu (vrátane poruchy glukózovej tolerancie a gestačného diabetu)
- c) obličkové cysty, či iné poškodenie obličiek alebo genitálu, ktoré môže predchádzať vzniku diabetu

Medzi podporné kritéria patrí:

- mierna forma hyperglykémie
- manifestácia diabetu bez diabetickej ketoacidózy
- detegovateľný C-peptid i po niekoľkých rokoch liečby inzulínom
- negativita autoimúnneho typu ochorenia (neprítomnosť protilátok anti-GAD, IA-2A a IAA)
- normálny BMI
- liečba výlučne inzulínom
- poškodenie obličiek /nie v dôsledku diabetu/ často predchádza vznik cukrovky
- obličkové ochorenie má rôzny stupeň - od inaparentných cýst až po renálne zlyhanie

2. Kontaktovať sa s laboratóriom DIABGENE v Bratislave:

- a) zavolať na mobil či pevnú linku alebo poslať e-mail Dr. Gašperíkovej alebo Dr. Hučkovej /kontakty sú uvedené nižšie/
- b) konzultovať detaily odberu krvi (do zvláštneho odberového systému PAX, ktorý Vám bude zaslaný zdarma na požiadanie) a transportu vzorky

3. Deň odberu krvi:

- a) zvoliť optimálne na pondelok či utorok, aby vzorka krvi poštou v tvrdej obálke dorazila najneskôr v piatok do Bratislavy
- b) krv po odbere v skúmavke opatrne premiešať, aby sa zmiešala s prísadami a nezrazila sa
- c) krv nemraziť ani nechladiť, a uchovávať pri laboratórnej teplote (okolo 20-24 stupňov Celzia)
- d) do poštovej obálky vložiť spolu s krvou výmenný lístok s nacionálami pacienta a žiadosťou o molekulárno genetické vyšetrenie na MODY, podpísať a opečiatkovať

4. Dotazník:

- a) predpokladom na zahájenie analýzy DNA Vášho pacienta je dodanie riadne vyplneného dotazníku pacienta zároveň s krvou na vyšetrenie
- b) dotazník obsahuje anamnestické, klinické, laboratórne údaje o pacientov s podozrením na MODY-5
- c) vyplňte všetko čo viete a máte k dispozícii, ostatné políčka vyznačte nulami
- d) v prípade akýchkoľvek nejasností sú Vám pracovníci DIABGENE kedykoľvek k dispozícii
- e) osobitnú pozornosť venujte, prosím, vyznačovaniu pokrvných príbuzenských vzťahov

5. DIABGENE - kontakty:

Mgr.D. Gašperíková, CSc, (tel: 02-5477 2800, mobil: 0905 681 978, e-mail: daniela.gasperikova@savba.sk)