

# Svensk Förening för Pediatrisk Endokrinologi och Diabetes

## Monogen diabetes

ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022. Chapter 4.

*The diagnosis and management of monogenic diabetes in children and adolescents.*

Siri Atma W. Greeley, Michel Polak, Pål R Njølstad, Fabrizio Barbetti, Rachel Williams, Luis Castano, Klemens Raile, Dung Vu Chi, Abdelhadi Habeb, Andrew T. Hattersley, Ethel Codner.

[www.ispad.org](http://www.ispad.org)

*För SFPED Annelie Carlsson, Frida Sundberg och redaktionsgruppen*

### Kort sammanfattning av kapitlet i ISPAD guidelines

Monogen diabetes utgör ca 2-2,5% av diabetesfallen under barnaåren. Kapitlet innehåller en genomgång av vad som karaktäriserar många av de olika varianter av monogen diabetes som ger insjuknande neonatalt, under spädbarnsåret, barnaår och ungdom. Monogen diabetes som debuterar före 6 månaders ålder är ofta neonatal diabetes och monogen diabetes som debuterar under tonårsperioden hör oftast till gruppen MODY. Sjukdomarna är sinsemellan olika, gemensamt för dem alla är att de orsakas av specifika genvarianter. Genvarianten är oftast nedärvd men kan varanymutation.

Monogen diabetes kan vara en isolerad sjukdom, vara associerat med andra sjukdomsmanifestationer eller utgöra en del i ett syndrom.

Korrekt diagnos behövs för att kunna ge rätt uppföljning och behandling samt utredning av associerade sjukdomar. Vissa typer av monogen diabetes med debut under neonatalperioden (cirka 50% av fallen) och tonår (HNF1- alfa och HNF4-alfa) är inte insulinberoende och kan framgångsrikt behandlas med sulfonylurea. SU ger vid dessa diagnoser ofta ger bättre glykemisk kontroll än insulinbehandling. GCK-MODY skall inte behandlas med läkemedel.

Ispad rekomemenderar utredning av monogen diabetes vid:

- Diabetesdebut före 6 månaders ålder, överväg även utredning av monogen diabetes vid insjuknande i åldern 6-12 månader.
- Om en förälder samt dennes förtagradsläktingar har diabetes
- Frånvaro av diabetesassocierade autoantikroppar vid debut
- Påvisad C-peptid och långvarig remission fem år efter diabetesdebut.

Utredning görs i första hand med Next Generation Sequencing (NGS), dvs paneldiagnostik, om inte frågeställningen är tydligt riktad mot specifik mutation, tex kliniskt typisk GCK-bild. Barn med monogen diabetes behöver följas av team med kännedom om tillståndet.

## Kommentar för svenska förhållanden

I Sverige finns en nationell samarbetsgrupp med barndiabetologer, vuxendiabetologer och klinisk genetiker som arbetar med att ta fram informationsmaterial till personer med monogen diabetes, deras anhöriga som kan vara aktuella för utredning och vårdpersonal som möter dem. Gruppen har hitintills (2024) tagit fram material för handläggning av GCK-MODY samt HNF1A-MODY och HNF4A-MODY. Samarbete mellan vuxen- och barnsjukvård är angeläget då personer med monogen diabetes från samma släkt ofta möter olika delar av sjukvården.

En kunskapsresurs är Exeters center för monogen diabetes ([www.diabetesgenes.org](http://www.diabetesgenes.org)). Exeter tar emot prover för utredning av monogen diabetes, akututredning kan göras vid neonatal diabetes. Icke akut monogen diabetes kan utredas med NGS-panel på allt fler laboratorier i Sverige. En fördjupningskurs om monogen diabetes ges av teamet i Exeter. Denna kurs är mycket kliniskt relevant och rekommenderas.

Alla barn som insjuknar i diabetes i Sverige erbjuds analys av autoantikroppar via BDD-studien. Om dessa autoantikroppar är negativa, i synnerhet om barnet ej hade ketoacidosis vid debuten, bör monogen diabetes utredas. BDD har i samarbete med Exeter utformat en pediatrik MODYkalkylator som kan vara ett stöd för att välja ut vilka patienter som ska utredas för monogen diabetes.