

Svensk Förening för Diabetologi (SFD) och Svensk Förening för Pediatrisk Endokrinologi
och diabetes (SFPED)

Till dig som har GCK-MODY.

Detta informationsblad har tagits fram av svenska diabetesläkare och kan med fördel tas med vid sjukvårdskontakter.

GCK-MODY (MODY2)

Allmänt

Monogen diabetes, också benämnd MODY (Mature Onset of Diabetes in the Young), är ovanliga typer av diabetes som orsakas av förändringar i våra gener. Det finns olika typer av MODY och denna information riktar sig till dig som har diagnosticerats med GCK-MODY (äldre benämning MODY2).

GCK-MODY är en typ av diabetes med endast mildt förhöjda blodsockervärden. GCK-MODY kan upptäckas hos personer i alla åldrar. Tillståndet ger blodsockervärden som klassas som diabetes men leder inte till sjukdom eller ökad risk för komplikationer längre fram i livet.

Genetisk variation

GCK-MODY beror på ett förändrat arvsanlag (en sjukdomsframkallande genetisk variant) som påverkar det vi kan kalla kroppens termostat för blodsocker. Kroppens förmåga att bilda och frisätta hormonet insulin är däremot normal, vilket ger god förmåga att ta hand om kolhydrater i maten. Därför är blodsockervärden efter måltider oftast normala hos en person med GCK-MODY, medan fastande blodsocker är förhöjt.

Den genetiska variant som orsakar GCK-MODY är dominant, vilket innebär att den som bär på sådan variant också får sjukdomen (till skillnad från så kallade recessiva gener där det behövs en förändrad gen från var förälder för att sjukdom ska utvecklas). Därmed har barn 50% risk att ärva sådan genetisk variant, och därmed sjukdomen, från en förälder med GCK-MODY. Det är ovanligt att bära på sådan genetisk variant utan att också ha förhöjda blodsocker.

Diabetes vid GCK-MODY

Hos friska personer är blodsocker i fasta till 4-6 mmol/l. Vid GCK-MODY är motsvarande blodsockernivåer vanligtvis 5,5-8 mmol/l. Blodsocker uppmätt efter måltid är oftast inom normalgränser, eller möjligen lätt förhöjt hos personer med GCK-MODY. HbA1c (ett mått på genomsnittliga blodsockernivåer under de senaste cirka två månaderna) är vanligtvis lätt förhöjt men sällan över 50 mmol/mol (normalt värde är 27-42 mmol/mol).

Förhöjda blodsockernivåer finns från födelsen hos personer med GCK-MODY och kan därför upptäckas när som helst under livet. Diabetes diagnosticeras oftast i samband med rutinkontroller inkluderande blodsockervärden, såsom under graviditet, via företagshälsovård och liknande. Denna typ av diabetes förvärras inte över åren och blodsockernivåer kvarstår endast lätt förhöjda genom hela livet.

GCK-MODY är inte associerat med andra komplikationer, som kan vara fallet vid andra typer av diabetes. Personer med GCK-MODY bör följa samma livsstilsråd som den allmänna befolkningen.

Behandling

Någon behandling för att sänka blodsocker behövs inte för GCK-MODY.

Det är dock viktigt att komma ihåg att GCK-MODY inte skyddar mot andra typer av diabetes och personer med GCK-MODY har därmed lika stor risk att drabbas av annan diabetes (tex typ 1 eller typ 2) som andra individer i befolkningen.

Vid symtom på diabetes (tex ökad törst och ökade urinvängder) bör personer med GCK-MODY provtas och utredas som alla andra. Vid stigande blodsocker (såsom förhöjda blodsocker efter måltid eller HbA1c överstigande 52 mmol/mol) bör utredning ske för annan diabetesdiagnos, och medicinering bör ges i enligt med sedvanliga riktlinjer för att sänka blodsocker.

Enda tillfället när GCK-MODY blir aktuellt för täta kontroller och eventuellt behandling är när kvinnor med GCK-MODY är gravida.

Uppföljning

I Sverige idag rekommenderas ingen uppföljning vid GCK-MODY om det inte finns misstanke om samtidig annan typ av diabetes. I samband med diagnosen bör patienter med GCK-MODY vid minst ett tillfälle få träffa specialistläkare inom diabetesvård för information om denna typ av diabetes. Det är viktigt att komma ihåg genom hela livet att blodsocker alltid kommer att vara lätt förhöjda, men att detta beror på GCK-MODY som i sig inte kräver någon ytterligare uppföljning eller behandling.

Om en person med känd GCK-MODY får symtom som vid högt blodsocker eller om ett oväntat högt blodsockervärde uppmäts bör personen följas upp och utredas vidare, som beskrivet ovan.

Graviditet

Kvinnor med känd GCK-MODY som blir gravida bör följas av Specialistmödravården med tätt samarbete med diabetesläkare. Den blivande mammans blodsocker och fostrets tillväxt måste följas noggrant, eftersom blodsockernivåerna är högre än hos en frisk kvinna.

Släktutredning

Förstegradssläktingar (föräldrar, syskon och barn) till personer med GCK-MODY bör utredas avseende detta tillstånd.

Barn till en förälder med påvisad GCK-MODY bör bedömas av barndiabetesläkare på specialistmottagning, för ställningstagande till testning.

Vuxna släktingar till en person med diagnosticerad GCK-MODY bör erbjudas provtagning med fastande blodsocker. Detta kan göras inom primärvården. Det är osannolikt att en vuxen individ bär på GCK-MODY om fastande blodsocker är under 5,5 mmol/l. Genetisk testning rekommenderas och erbjuds endast till släktingar som har diagnosticerats med förhöjda fastande blodsocker.

Släktingar med sedan tidigare fastställd diabetesdiagnos bör erbjudas genetisk testning, då påvisad GCK-MODY kan leda till ändrad behandling och uppföljning för den personen.