

Till dig som har HNF4A-MODY.

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

HNF4A-MODY ("MODY1")

Allmänt

Monogena former av diabetes, också benämnda 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 HNF4A-MODY (äldre benämning MODY1).

HNF4A-MODY är en ovanlig typ av diabetes som oftast uppkommer i ungdom eller hos yngre vuxna (vanligast ca 15-35 års ålder). Den kan förväxlas både med typ 1 och typ 2 diabetes, som är betydligt vanligare i befolkningen.

Genetisk variation

HNF4A-MODY beror på ett förändrat arvsanlag (en sjukdomsorsakande genetisk variant) i genen HNF4A. Denna gen påverkar hur det blodsockersänkande hormonet insulin frisätts från celler i bukspottkörteln. När arvsanlaget i genen är förändrat jämfört med normalt påverkas förmågan att frisätta insulin. Vid födseln och under tidig barndom fungerar detta helt normalt, men med åren avtar insulinproduktionen och man utvecklar diabetes. Det är individuellt vid vilken ålder detta sker, men oftast innan 35 års ålder.

Den genetiska variant som orsakar HNF4A-MODY är dominant, vilket innebär att den som bär på sådan variant också får sjukdomen diabetes (till skillnad från så kallade recessiva sjukdomar där det behövs ett förändrat anlag från var förälder för att sjukdom ska utvecklas). Barnet har därför 50% risk att ärva sådan genetisk variant, och därmed diabetes, från en förälder med HNF4A-MODY. Det är ovanligt att bära på sådan genetisk variant utan att utveckla diabetes.

Diabetes vid HNF4A-MODY

Diabetesdiagnosen sätts utifrån blodsockernivåer på samma sätt som vid andra typer av diabetes. Diabetes uppstår vanligtvis någon gång under perioden tidiga tonår till och med cirka 35 års ålder, men det kan också hända både hos yngre barn och hos vuxna äldre än 35 år.

Behandling och uppföljning

Det är viktigt att behandla höga blodsocker för att undvika komplikationer i till exempel fötter, njurar, ögon och hjärta senare i livet. I perioden närmast efter diabetesdiagnos vid HNF4A-MODY kan blodsockernivåerna oftast hållas nere med tablettbehandling, men över åren ökar behovet av blodsockersänkande behandling, och inte sällan behövs insulin så småningom. Det är viktigt att genom hela livet fortsätta med kontroller och behandling för sin diabetes. Uppföljning och behandling av HNF4A-MODY bör skötas av barndiabetesteam på

specialistmottagning innan 18 års ålder och därefter livslångt på diabetesmottagning inom specialistsjukvården.

Graviditet

Redan vid planerad graviditet bör kvinnor med HNF4A-MODY noggrant kontrollera blodsocker. Den blodsockersänkande behandling som rekommenderas inför och under graviditet är insulin och övriga blodsockersänkande läkemedel bör sättas ut redan vid graviditetsönskan.

Vid bekräftad graviditet hos kvinnor med HNF4A-MODY bör uppföljning ske inom specialistmödravård med tätt samarbete med diabetesläkare. Den blivande mammans blodsocker och fostrets tillväxt måste följas noggrant.

Oavsett om mamma eller pappa till barnet har HNF4A-MODY finns det risk för att det nyfödda barnet (om det ärvt anlaget) får låga blodsockervärden och födelsevikten riskerar att bli hög. Därför är det viktigt att berätta för mödravården även om barnets pappa har denna diagnos, och fortsatta kontroller under graviditet bör även då göras i samarbete med specialistmödravård.

För kvinnor som är friska anlagsbärare (det vill säga utan diabetesdiagnos) bör blodsocker kontrolleras redan tidigt under graviditet enligt riktlinjer för kontroller av gravida kvinnor med hög risk för att utveckla diabetes under graviditet.

Släktutredning

Förstagrads släktingar (föräldrar, syskon och barn) till personer med HNF4A-MODY bör utredas avseende detta tillstånd med provtagning för genetisk testning, så kallat anlagsbärarskap.

Barn (under 18 års ålder) till en förälder med påvisad HNF4A-MODY bör bedömas av barndiabetesläkare på specialistmottagning för ställningstagande till testning.

Vuxna (över 18 år) förstagrads släktingar under 55 år till en person med HNF4A-MODY bör erbjudas anlagsbärartestning oavsett om man som släkting har utvecklat diabetes eller inte. Det är ovanligt att utveckla diabetes med anlagsbärarskap efter 55 års ålder. Därför rekommenderas personer över 55 år att provtagning görs för fastande blodsocker och det som kallas långtidssocker (HbA1c). Endast vid fastställda förhöjda blodsockervärden bör anlagsbärarskapstestning göras.

Den genetiska analysen ska vid släktutredning enbart riktas mot den genetiska variant som finns hos diagnosticerad släkting, varför det är viktigt att ha med sig information om var det genetiska provet har analyserats (vid vilket laboratorium eller sjukhus) och släktingens namn och personnummer.

Personer med bekräftat anlagsbärarskap utan fastställd diabetes bör följas regelbundet avseende risk att utveckla diabetes. För barn görs detta av barndiabetesteam på specialistmottagning. För individer över 18 år kan denna provtagning göras inom primärvården. Vid bekräftade höga blodsockervärden som vid diabetes ska remiss skickas till diabetesmottagning inom specialistsjukvården för livslång fortsatt uppföljning och behandling.