

Hormonski poremećaji  
**Monogeniski  
dijabetes**

Vodič za pacijente



Prosečan nivo čitljivosti



## Uvod

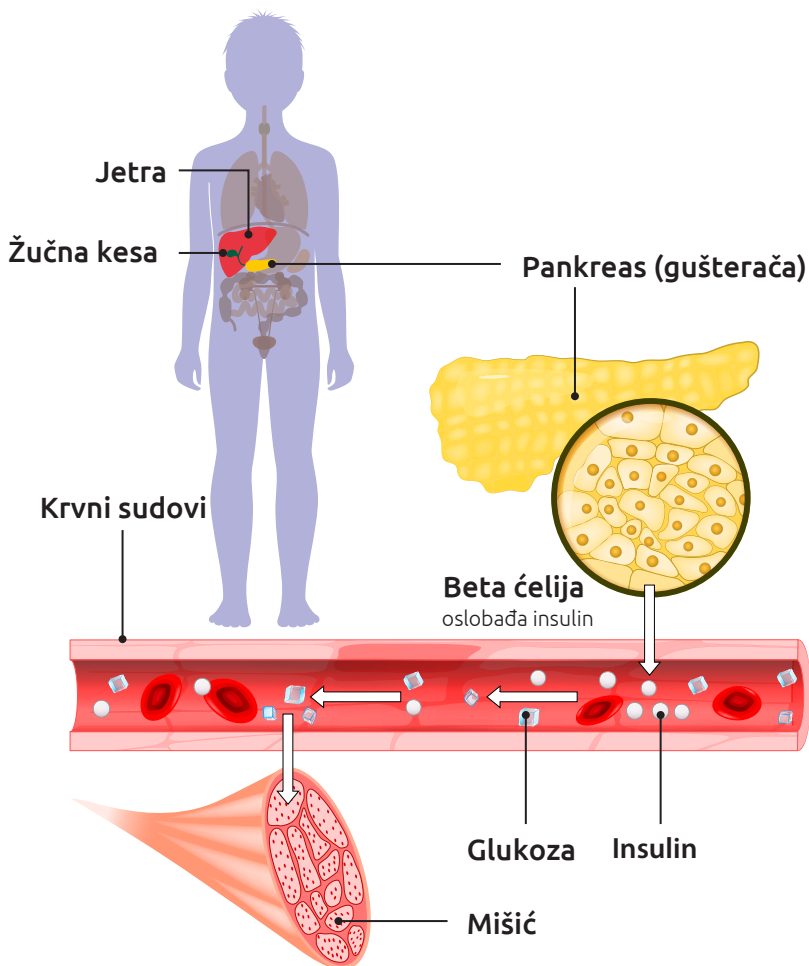
Cilj ove brošure je da opiše stanje poznato kao monogeniski dijabetes. U njemu će biti razmotrene informacije o tome kako se dijagnostikuje, leči i neki problemi koje može izazvati. Nadamo se da će vam ova brošura pomoći da razumete ovo stanje i dati vam osnovu za razgovore sa Vašim lekarom ili specijalističkim timom.

## Šta je dijabetes melitus?

Dijabetes melitus je stanje u kojem je nivo glukoze („šećera“) u krvi previsok. Postoje dva glavna tipa, tip 1 i tip 2. Postoje i neki drugi ređi tipovi dijabetesa. Neki od njih se nazivaju monogeniski dijabetes (kontrolisan jednim genom).

## Šta je monogeniski dijabetes?

Monogeniski dijabetes je bolest koja utiče na sposobnost proizvodnje insulina. Insulin je hormon („glasnik“) koji se proizvodi u pankreasu i kontroliše količinu glukoze u krvotoku u bilo kom trenutku i pomaže telu da hranu pretvori u energiju.





Monogenetski dijabetes obuhvata neonatalni dijabetes melitus i MODY (adultni oblik dijabetesa melitusa kod mladih).

## Neonatalni dijabetes melitus

Neonatalni dijabetes melitus (NDM) je bolest koja se javlja u prvih 6 meseci života. Odojčad ne proizvode dovoljno insulina, što dovodi do povećanog nakupljanja glukoze. To je retka bolest, koja se javlja kod samo jedne od 90.000 do 500.000 živorođene dece. NDM se može pogrešno shvatiti kao mnogo češći dijabetes melitus tipa 1, koji se obično javlja kasnije, tj. posle 6. meseca života. Postoje dve vrste NDM: trajni neonatalni dijabetes melitus je doživotno stanje i prolazni neonatalni dijabetes melitus je dijabetes koji nestaje tokom perioda odojčeta, ali se može ponovo pojaviti kasnije u životu.

## MODY (adultni oblik dijabetesa kod mladih)

MODY je takođe redak oblik dijabetesa koji se javlja kasnije u životu (tokom adolescencije ili ranog odraslog doba). Postoji nekoliko različitih tipova MODY-a, tako da će biti potrebno sprovesti genetsko ispitivanje da bi se utvrdilo o kom tipu se radi. MODY se može pogrešno shvatiti kao češći oblik dijabetesa melitusa tipa 2, ali se taj tip obično javlja kod osoba sa prekomernom telesnom masom ili gojaznošću.

## Koji su simptomi monogeniskog dijabetesa?

Najčešći simptomi ovog stanja su:

- Prekomerna žeđ (poznata i kao polidipsija) i pojačano mokrenje (poznato i kao poliurija)
- Dehidracija
- Ketoacidoza (dijabetička komplikacija koja nastaje kada telo proizvodi visok nivo kiseline u krvi (ketoni))

Kod neonatalnog dijabetes melitusa mogu biti udruženi i neki drugi simptomi:

- Intrauterusni zastoj u rastu (stanje u kojem je beba manja nego što bi trebalo da bude pri rođenju)
- Neurološki poremećaji

## Kako se postavlja dijagnoza monogeniskog dijabetesa?

Telo ima više od 30.000 pojedinačnih gena. Mutacije (promene) u jednom genu mogu dovesti do monogeniskog dijabetesa. Do sada je više od 20 različitih gena povezano sa monogeniskim dijabetesom. Pojedine osobe sa monogeniskim dijabetesom mogu ga preneti na svoju decu ili buduće generacije. Vaš dijabetolog može zatražiti genetsko testiranje kako bi vam propisao najbolji oblik lečenja.





## Može li više članova porodice imati monogeniski dijabetes?

Monogeniski dijabetes je uzrokovan mutacijom, odnosno promenom, u genu. To znači da se veoma često javlja u porodicama, obično pogađajući nekoga u svakoj generaciji. Obično postoji rizik od 50% da obolela osoba prenese ovo stanje na potomstvo.

## Kako se leči monogeniski dijabetes?

Lečenje monogeniskog dijabetesa je uglavnom terapija zamene insulina, korišćenjem injekcija insulina. Monogeniski dijabetes se ponekad može lečiti tabletama preparatima sulfonilureje, u zavisnosti od genetskog uzroka dijabetesa.



## Šta se dešava u adolescenciji ili u odraslom dobu?

Obično je monogeniski dijabetes doživotno stanje. Kod prolaznog oblika neonatalnog dijabetesa melitusa, dijabetes nestaje u prvim godinama života. Ipak, ponovna pojava dijabetesa je česta u adolescenciji ili odraslom dobu.

Kod odraslih sa monogeniskim dijabetesom može doći do brojnih zdravstvenih komplikacija, u zavisnosti od toga koji je gen pogođen. Sledeće komplikacije su relativno česte:

- Dijabetesna ketoacidoza kod loše lečenih pacijenata
- Razvojno kašnjenje različitog stepena, kao što su teškoće u učenju ili blaga mišićna slabost.
- Makroglosija – veći jezik nego normalno



## Koji su drugi izvori korisnih informacija?

Cilj ove brošure je da pruži osnovni pregled dijagnoze i lečenja monogenetskog dijabetesa.

Obrazovni materijal možete pronaći i kontaktiranjem sledećih organizacija:

- **Evropsko udruženje za pedijatrijsku endokrinologiju - European Society for Paediatric Endocrinology**  
Starling House  
1600 Bristol Parkway North  
Bristol  
BS34 8YU  
espe@eurospe.org  
Telephone +44 (0) 1454 642246  
<http://www.eurospe.org>
- **Britansko udruženje za pedijatrijsku endokrinologiju i dijabetes - British Society of Paediatric Endocrinology and Diabetes**  
bsped@endocrinology.org  
<https://www.bsped.org.uk/>
- **Fondacija za rast dece - Child Growth Foundation**  
info@childgrowthfoundation.org  
Telephone +44 (0) 208 995 0257  
<http://www.childgrowthfoundation.org>
- **Endokrinološko udruženje - The Endocrine Society**  
<http://www.endo-society.org>

Takođe možete konsultovati svoj specijalistički tim za dodatne informacije u vašoj lokalnoj oblasti



# Monogeni dijabetes

(Jul 2021)

Ova brošura je deo serije **Hormonski poremećaji**.

Takođe su dostupne sledeće brošure:

- Nedostatak hormona rasta
- Pubertet i dete sa nedostatkom hormona rasta
- Prevremeni pubertet
- Hitne informacije za decu sa nedostatkom kortizola i hormona rasta i onu koja doživljavaju ponavljane hipoglikemije
- Kongenitalna adrenalna hiperplazija
- Nedostatak hormona rasta kod mladih odraslih
- Konstitucionalno (porodično) usporen rast sa kasnim pubertetom
- Nedostatak više hormona hipofize
- Kraniofaringeom
- Intrauterini zastoj u rastu ili Dete rođeno malo za gestacijsko doba
- Hipertiroidizam
- Hipotiroidizam
- Dijabetes tipa 2 i gojaznost

Razvoj ovih brošura je finansiran (kao doprinos medicini) od strane kompanije Merck. Zasnovane su na originalnoj seriji brošura koje su osmislile britanska Fondacija za rast dece i BSPED, kao i prethodnim adaptacijama za lake i prosečne nivoe čitljivosti od strane udruženja ESPE.

Ovaj letak je prevela dr Slađana Todorović, pregledao ga je dr Dimitrije Cvetković, a odobren je od strane Udruženja za pedijatrijsku endokrinologiju Srbije (Serbian Paediatric Endocrine Society - SPES).



**MERCK**

