Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku
Odjel za molekularnu laboratorijsku dijagnostiku
Kišpatićeva 12, 10000 Zagreb, tel: 2367 248, 2367 268

INFORMACIJE ZA OSOBE UPUĆENE NA GENETIČKO TESTIRANJE ZA MONOGENSKI DIJABETES

Što znamo o monogenskom dijabetesu?

Monogenski dijabetes nasljedni je metabolički poremećaj. Pojavljuje se kao posljedica patogene varijante u genima za proizvodnju, lučenje ili djelovanje molekule inzulina i obuhvaća različite oblike. Najčešći oblik monogenskog dijabetesa je MODY (engl. *maturity-onset diabetes of the young*). Klinički se ova vrsta dijabetesa razlikuje od drugih po pojavi simptoma u adolescenciji i mlađoj odrasloj dobi, negativnim antitijelima na beta stanice gušterače, održanoj proizvodnji C-peptida natašte, nepostojanju inzulinske rezistencije i često pozitivnoj obiteljskoj anamnezi. Također, postoji novorođenački dijabetes koji se pojavljuje kod djece mlađe od šest mjeseci, kao i sindromski oblici dijabetesa koji su rijetki. Prema današnjim saznanjima, u podlozi monogenskog dijabetesa u najvećem broju slučajeva su geni *GCK, HNF1A, HNF4A*, *HNF1B, ABCC8, KCNJ11, INS, PDX1, NEUROD1, CEL, KLF11, PAX4, BLK, APPL1, GATA6, EIF2AK3, EIF2B1, FOXP3, GLUD1, HADH, INSR, RFX6, SLC16A1, SLC1A1, WFS1, PLAGL1* koje testiramo ovim panelom.

Koga je potrebno testirati na monogenski dijabetes?

Indikaciju za testiranje gena vezanih za monogenski dijabetes postavlja liječnik specijalist na temelju kliničke slike i biokemijskih nalaza, uzimajući u obzir obiteljsku anamnezu (izraženost simptoma može varirati, čak i među članovima iste obitelji koji nose istu gensku varijantu). Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genskog testiranja preporučit će se genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu te praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Geni koji uzrokuju monogenski dijabetes većinom se nasljeđuju autosomno dominantnim obrascem nasljeđivanja (što znači da i prisutnost jedne varijante može uzrokovati bolest), no mogu nastati i kao posljedica autosomno recesivnog nasljeđivanja ili *de novo* pa je rezultat potrebno tumačiti u kontekstu zahvaćenog gena. Ako se ovom pretragom pronađe patogena ili vjerojatno patogena varijanta gena, nalaz će Vam protumačiti liječnik koji je uputio na pretragu te sukladno rezultatu potvrditi uzrok bolesti ili procijeniti rizik razvoja bolesti.

U nekim slučajevima testiranjem se može pronaći promjena u genu za koju trenutno nije moguće sa sigurnošću utvrditi uzrokuje li bolest, tj. da se radi o varijanti nejasnog kliničkog značaja (eng. variant of unknown significance, VUS). Takav rezultat može zahtijevati dodatno praćenje ili tumačenje u kontekstu kliničke slike.

Ako se ovom pretragom pronađu vjerojatno patogene ili patogene varijante gena koje uzrokuju druge monogenske bolesti obuhvaćene panelom, one će biti prijavljene kao sekundarni/slučajni nalaz. Monogenske bolesti obuhvaćene ovim panelom su hereditarni angioedem, najčešće nasljedne neuropatije, multipla endokrina neoplazija, Wilsonova bolest, Fridreichova ataksija, manjak alfa-1-antitripsina, Fabryjeva bolest, hemokromatoza, najčešće

imunodeficijencije i X-vezanu hipofosfatemiju. Obrasci nasljeđivanja ovih bolesti su različiti stoga je u slučaju pozitivnog sekundarnog/slučajnog nalaza potrebno genetičko savjetovanje. Negativan nalaz ne isključuje mogućnost nastanka navedenih bolesti.

Ako u svojem nalazu ne želite prijavu sekundarnog/slučajnog nalaza, molimo da tako označite na informiranom pristanku za testiranje monogenskih bolesti.

Ako imate pitanja ili Vam neki dio ovog dokumenta nije jasan, obratite se liječniku koji vas je uputio na testiranje prije potpisivanja informiranog pristanka.