

Tytuł: Algorytm postępowania diagnostyczno-terapeutycznego w cukrzycach monogenowych u dzieci / Guidelines for diagnostic-therapeutic management in monogenic diabetes in children

Słowa kluczowe: cukrzyca noworodkowa zespół Alströma zespół Wolframa MODY

Keywords: Alström syndrome neonatal diabetes Wolfram syndrome MODY

Autorzy:

Maciej Borowiec - Klinika Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Agnieszka Zmysłowska - Klinika Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

prof. dr hab. Wojciech Młynarski - Klinika Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Streszczenie:

Cukrzyce uwarunkowane monogenowo są heterogenną grupą chorób o zróżnicowanym fenotypie. Przypuszcza się, że mogą one stanowić aż do 10% wszystkich form cukrzycy u dzieci. Niniejszy artykuł koncentruje się na stworzeniu wytycznych i wskazuje na elementy obrazu klinicznego, które pozwalają na skuteczną diagnostykę różnicową cukrzycy. Wśród elementów obrazu klinicznego sugerującego monogenowe podłoże choroby najlepszymi predyktorami wydają się być: niskie dobowe zapotrzebowanie na insulinę ($<0,5$ U/kg), umiarkowana ($5,5\text{--}8,5$ mmol/l) hiperglikemia, dodatni wywiad rodzinny sugerujący dominujący charakter dziedziczenia, brak obecności markerów immunologicznych typowych dla typu 1 cukrzycy oraz obecność nieprawidłowości strukturalnych lub funkcjonalnych innych narządów. W pracy zaprezentowano także aktualne zalecenia dotyczące sposobu leczenia cukrzycy monogenowych u dzieci. Obok uwzględnienia obecnie obowiązujących standardów terapeutycznych, przedstawiono również perspektywy dotyczące leczenia przyczynowego wybranych postaci cukrzycy monogenowych.

Abstract:

Monogenic diabetes are a heterogenic group of diseases with varied phenotypes. It is assumed that they may total up to 10% of all cases of diabetes. Diagnosis of these clinical conditions by an efficient selection of patients for genetic diagnostics may be problematic even for experienced diabetologists. This paper focuses on key aspects of these guidelines and elucidates crucial features of the clinical picture which can be used for differential diagnosis of diabetes. Among factors suggesting monogenic background of diabetes the most notable are: low daily insulin requirement ($<0,5$ U/kg), moderate hyperglycemia ($5,5\text{--}8,5$ mmol/l), positive familial history with a dominant pattern of inheritance, lack of immunologic markers typical for type 1 diabetes and presence of structural or functional abnormalities within other organs and systems.

These incongruities have been resolved by the authors of this paper with added suggestions of how to implement relevant solutions in clinical practice. In this article current guidelines on the treatment of monogenic diabetes in children were also presented. Current therapeutic standards were taken into consideration as well as prospects for causal treatment of selected forms of monogenic diabetes in children.