



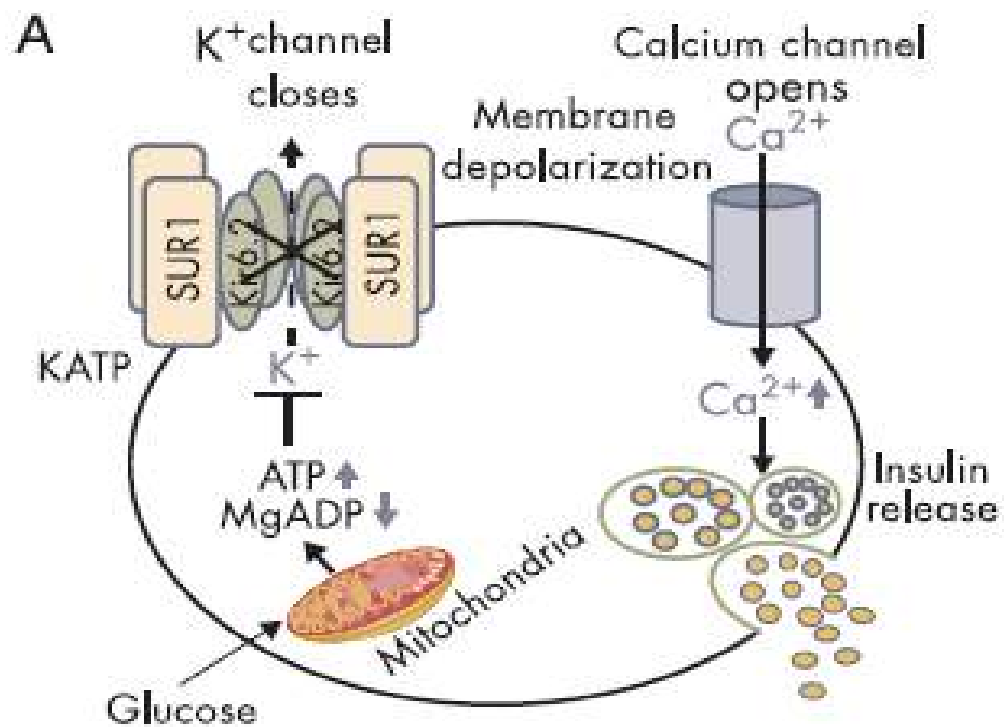
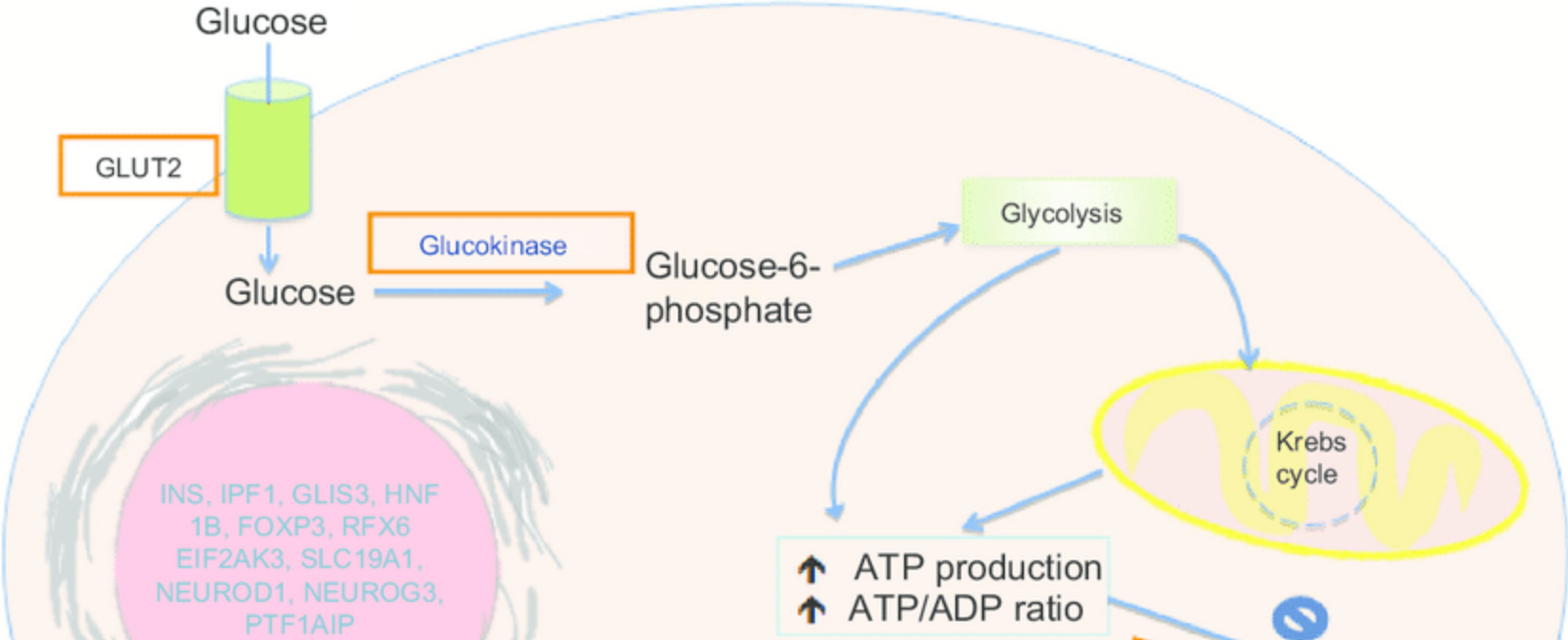
MONOJENİK DM KİM-NE ZAMAN-NASIL TANINIR?

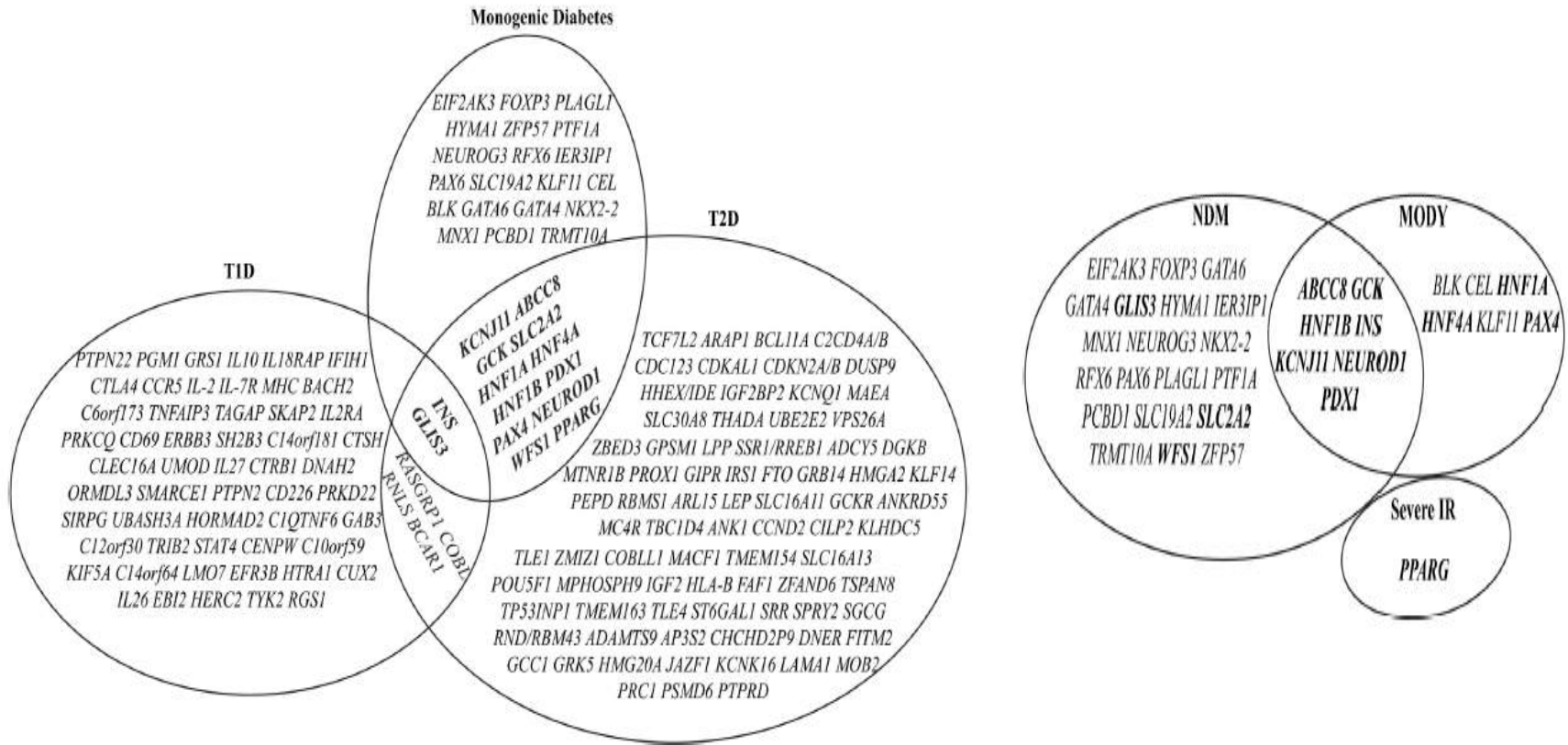
DM TANISINDA ZORLUKLAR PANELİ

DR. M. EDA ERTÖRER

BAŞKENT ÜTF/ ENDOKRİNOLOJİADANA

NİSAN-2018





Monojenik DM genlerinin 1/3'ü Tip 2 DM ile de ilgilidir

Beta hücre fonk. bozukluk mekanizması	Gen/Mutasyon
<i>Hücre sayısında azalma</i> Pankreatik aplazi	<i>IPF1 homozigot</i> <i>PTF1A</i>
<i>Beta hücre gelişiminde azalma</i>	<i>HNF1B</i>
<i>Metabolizmada yavaşlama</i> Glukoz algılamasında azalma Metabolizmada yavaşlama	GCK Mitokondrial mutasyonlar <i>HNF1A</i> <i>HNF1B</i> <i>HNF4A</i> <i>IPF1 heterozigot</i>
<i>Membran depolarizasyon defekti</i> KATP kanal kapanma bozukluğu	<i>KCNJ11</i> <i>ABCC8</i>
<i>Beta hücre yıkımında artma</i> İmmun aracılı yıkım	<i>FOXP3</i> <i>INS</i>
<i>Endoplasmik retikulum stresi</i>	EIF2AK3 WFS1
<i>Artmış apoptoz (belirsiz)</i>	<i>HNF1A</i> <i>HNF4A</i> Mitokondrial mutasyonlar

MONOJENİK DİYABET

-Neonatal DM

-MODY

-Otoimmün Poliendokrin Sendrom- Tip 1 (AIRE gen mutasyonları)

-X'e bağlı Poliendokrinopati-İmmün Bozukluk-Diare (Scurfy Gen)

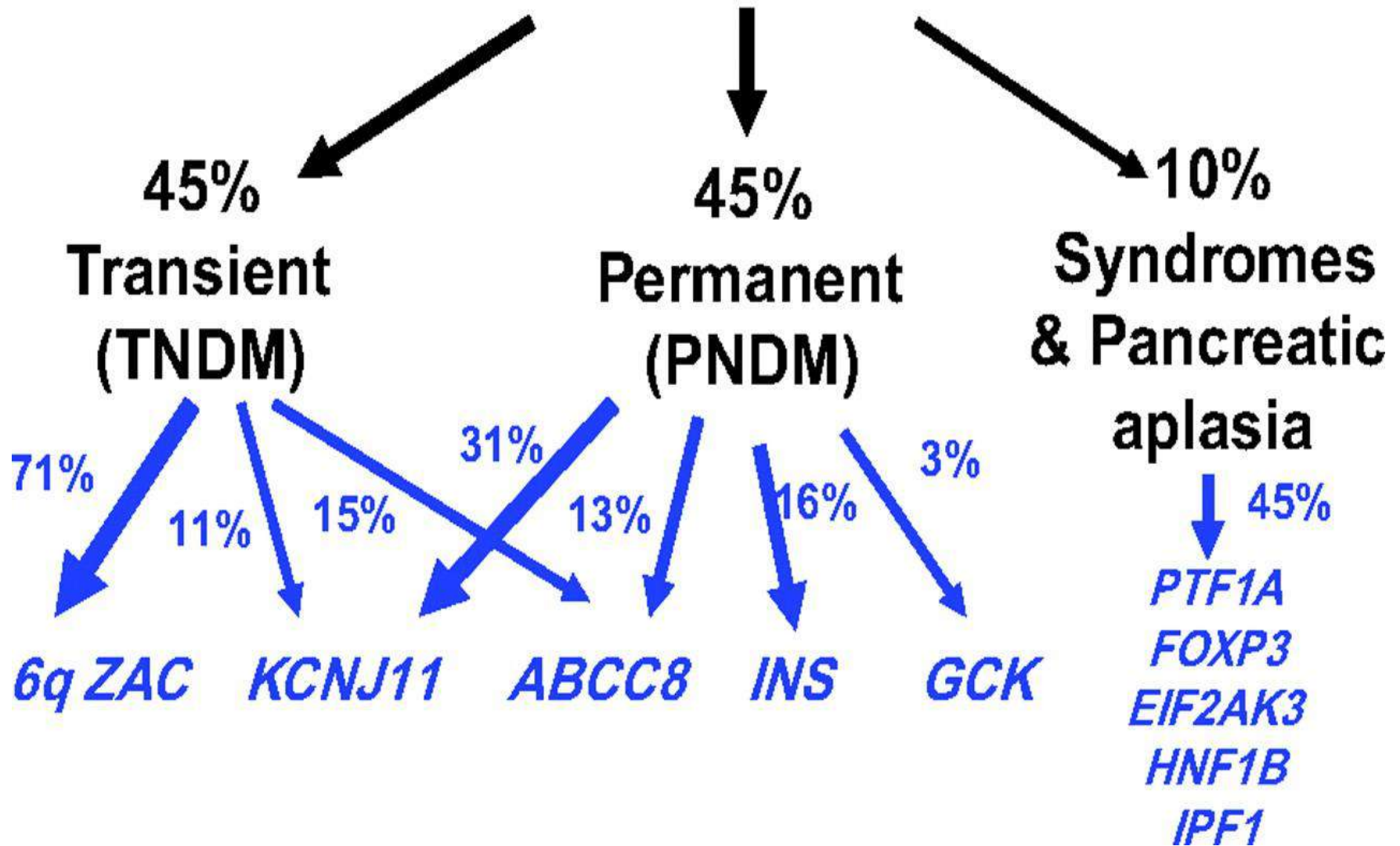
Çok nadir monojenik DM tipleri

- Karboksil ester lipaz (CEL) gen delesyonları (DM ve pankreas disfonk.)
- Mitokondrial genomda mutasyonlar (Mitokondri ilişkili DM)
(MELAS; Mitokondrial miyopati-Ensefalopati-Laktik asidoz-Strok benzeri ataklar)
- Wolfram Sendromu (DIDMOAD)

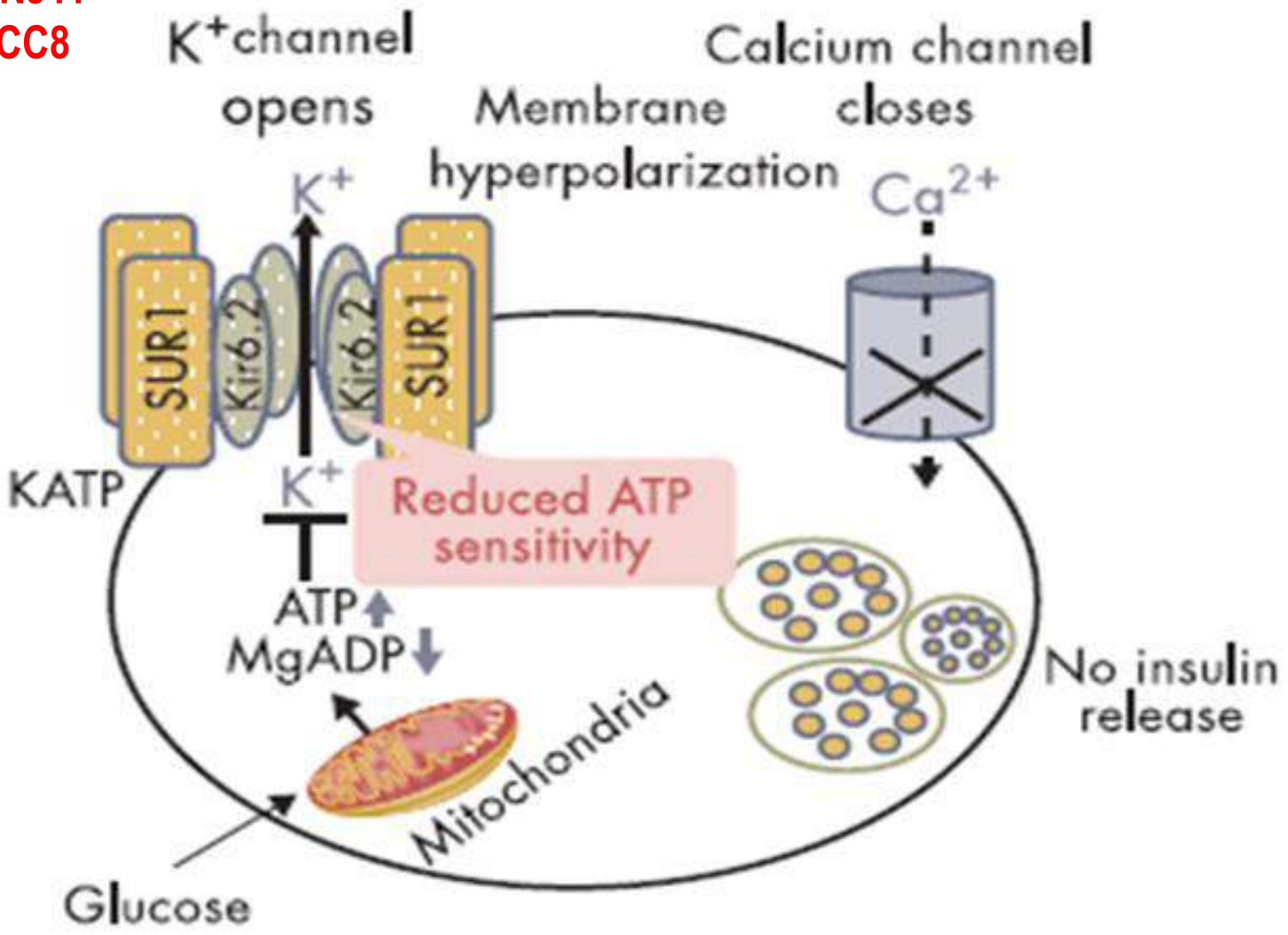
Characteristics of Monogenic Diabetes

Type of Diabetes	Gene or Syndrome	Affected Protein	How Common?	Typical Age at Onset	Type of Inheritance or Mutation	Causes Intrauterine Growth Restriction?	Transient or Permanent?	Treatment
Neonatal diabetes mellitus (NDM) (rare; occurs in about 1 of every 100,000 to 500,000 live births)								
Permanent neonatal diabetes mellitus (PNDM) (50% of all cases of NDM)								
PNDM	<i>KCNJ11</i>	Kir6.2	Most common type of PNDM	3 to 6 months	Autosomal dominant (10%)	Yes	Permanent (this gene also causes a transient form of NDM)	Treated with insulin in the past but often can be treated with oral sulfonylureas
PNDM	<i>ABCC8</i>	SUR1-sulfonylurea receptor 1	Rare	1 to 3 months	Spontaneous Autosomal dominant (12% of NDM cases)	No	Permanent (this gene also causes a transient form of NDM)	Treated with insulin in the past but often can be treated with oral sulfonylureas
PNDM	<i>GCK</i>	Glucokinase	Rare	1 week	Spontaneous Autosomal recessive	Yes	Permanent	Insulin
PNDM	<i>IPF1</i> ; also known as <i>PDX1</i>	Insulin promoter factor 1	Rare	1 week	Autosomal recessive	Yes	Permanent	Treat to replace endocrine and exocrine pancreas functions
PNDM	<i>PTF1A</i>	Pancreas transcription factor 1 A	Rare	At birth	Autosomal recessive	Yes	Permanent	Treat to replace endocrine and exocrine pancreas functions
PNDM	<i>FOXP3</i> , IPEX syndrome	Forkhead box P3	Rare	Sometimes present at birth	X-linked	Yes	Permanent	Insulin
PNDM	<i>EIF2AK3</i> , Wolcott-Rallison syndrome	Eukaryotic translation initiation factor 2-alpha kinase 3	Rare	3 months	Autosomal recessive	Yes	Permanent	Insulin and treatment for associated conditions
Transient neonatal diabetes mellitus (TNDM) (50% of all cases of NDM)								
TNDM	<i>ZAC/HYMAI</i>	<i>ZAC</i> : pleomorphic adenoma gene-like 1 or <i>PLAG1</i> <i>HYMAI</i> : hydatiform mole-associated and imprinted transcript	Most common form of NDM	Birth to 3 months	Autosomal dominant Spontaneous	Yes	Transient	Initially, treat with insulin; reduce dosage as needed; when diabetes recurs, treat with diet modification and physical activity; may also require insulin
TNDM	<i>ABCC8</i>	SUR1-sulfonylurea receptor 1	Rare	Birth to 6 months	Autosomal dominant Spontaneous	Varies	Transient (this gene also causes a permanent form of NDM)	Oral sulfonylureas
TNDM	<i>KCNJ11</i>	Kir6.2	Uncommon cause of TNDM but most common cause of PNDM	Birth to 6 months	Autosomal dominant Spontaneous	Yes	Transient (this gene also causes a permanent form of NDM)	Oral sulfonylureas
TNDM	<i>HNF1β</i> (beta); also known as <i>HNF1B</i>	Hepatocyte nuclear factor 1B	Rare	Birth to 6 months	Autosomal dominant (60%) Spontaneous	Yes	Transient	Insulin

Neonatal diabetes



Kir6.2-KCNJ11
SUR1-ABCC8



Diabetes. 1975 Jan;24(1):44-53.

A difference between the inheritance of classical juvenile-onset and maturity-onset type diabetes of young people.

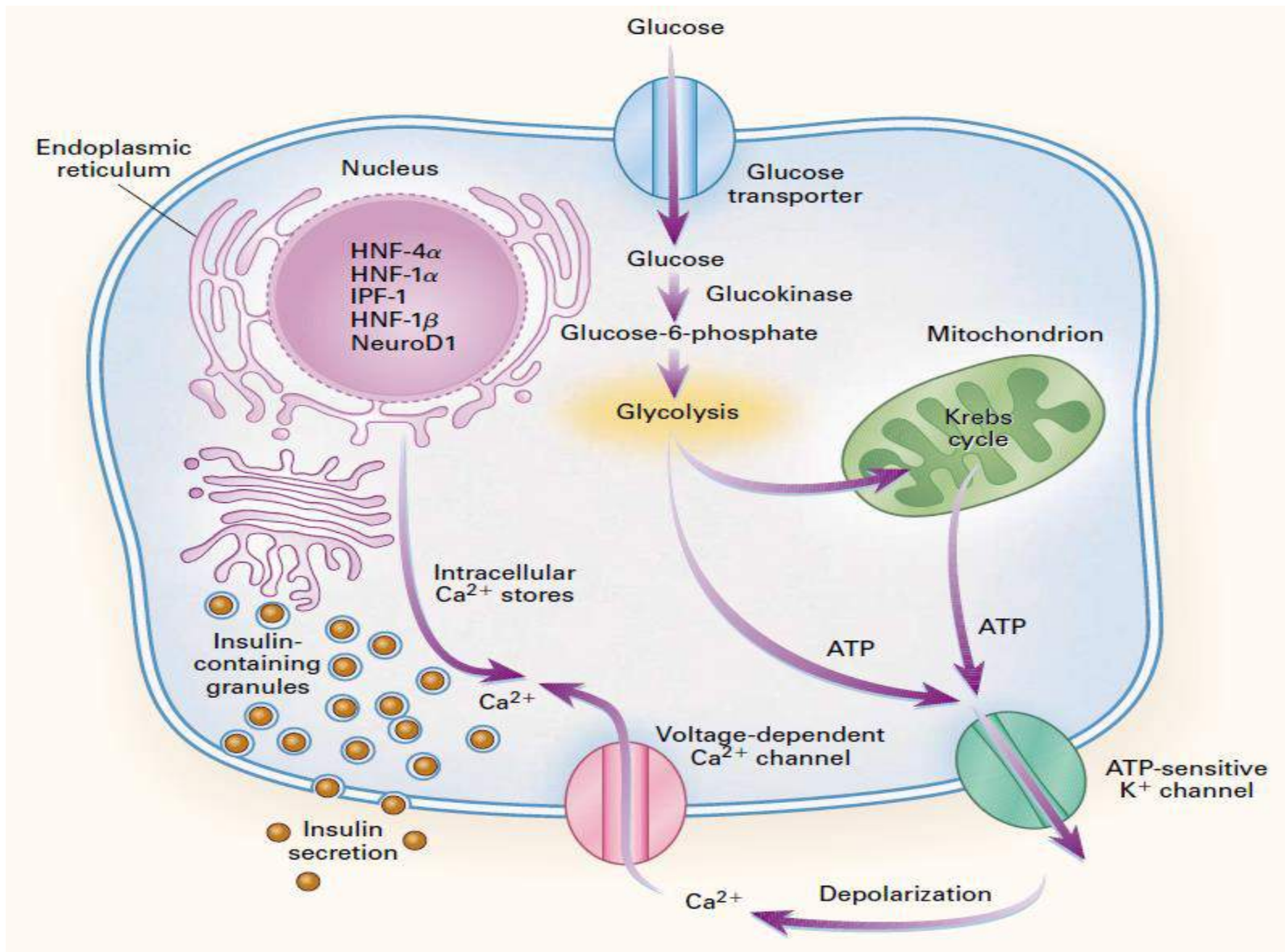
Tattersall RB, Fajans SS.

Abstract

A difference in the inheritance of diabetes has been shown between the families of twenty-six patients with maturity-onset type diabetes of young people (MODY) and families of thirty-five patients with classical juvenile-onset diabetes (JOD). In the families of MODY: 1) twenty-two of twenty-six (85 per cent) probands had a diabetic parent; 2) 46 per cent of families showed direct vertical transmission of diabetes through three generations; 3) of forty-seven tested siblings twenty-five (53 per cent) had latent diabetes; 4) the diabetic phenotype in the families was consistent, most affected individuals having a noninsulin requiring type of disease. These findings are compatible with autosomal dominant inheritance of MODY, although they do not exclude multifactorial inheritance. In contrast, in the families of JOD: 1) only four (11 per cent) of probands had a diabetic parent; 2) three generation inheritance was found in only two (6 per cent) of JOD families, and 3) of seventy-four tested siblings eight (11 per cent) were diabetic. This difference provides further evidence of genetic heterogeneity in diabetes mellitus and indicates that there is a need for careful definition of the phenotype of diabetes in populations in which the genetics of diabetes is to be analyzed. *Diabetes* 24:44-53, January, 1975.

Prevalans

Çocuklarda 21-45/1 milyon Erişkinde 100/1 milyon



Characteristics of Monogenic Diabetes—cont'd

Type of Diabetes	Gene or Syndrome	Affected Protein	How Common?	Typical Age at Onset	Type of Inheritance or Mutation	Causes Intrauterine Growth Restriction?	Transient or Permanent?	Treatment
Maturity-onset diabetes of the young MODY 1	<i>HNF4A</i>	Hepatocyte nuclear factor 4 α (alpha)	(MODY) (1% to 5% of all cases of diabetes in the United States) Rare	Adolescence or early adulthood	Autosomal dominant	No	Permanent	For most, oral sulfonylureas; some patients may need insulin
MODY 2	<i>GCK</i>	Glucokinase	MODY 2 and MODY 3 account for about two thirds of all cases of MODY MODY 2 is the second most common form of MODY	Mild hyperglycemia may be present at birth; otherwise, early childhood	Autosomal dominant	Lower than normal birth weight can occur	Permanent	Diet modification and physical activity; medications usually not required; some patients do not require any treatment during childhood
MODY 3	<i>TCF1</i>	Hepatic nuclear factor 1 α (alpha) or HNF1 α (alpha) or HNF1A	MODY 3 is the most common form of MODY	Adolescence or early adulthood	Autosomal dominant	No	Permanent	Initially, treat with diet modification; can be treated with oral sulfonylureas; some patients may need insulin
MODY 4	<i>IPF1</i> ; also known as <i>PDX1</i>	Insulin promoter factor 1	Rare	Early adulthood; can present later	Autosomal dominant	No	Permanent	Oral sulfonylureas; some patients may need insulin
MODY 5	<i>TCF2</i>	Hepatic nuclear factor 1 β (beta) or HNF1B	Rare	Adolescence or early adulthood	Autosomal dominant	No	Permanent	Insulin; patients also may need treatment for related conditions such as kidney failure or cysts
MODY 6	<i>NeuroD1</i> , or <i>BETA2</i>	Neurogenic differentiation factor 1	Rare	In the fourth decade of life	Autosomal dominant	No	Permanent	Insulin

MODY 1----HNF4 α

MODY 2----Glukokinaz [GCK]

MODY 3----HNF1 α [HNF1A]

MODY 4----Pankreatik ve duodenal homeobox 1 [PDX1/IPF]

MODY 5----HNF1 β [HNF1B]

MODY 6----Nörojenik diferansiyasyon 1 [NEUROD1]

MODY 7----Krüppel-like factor 11 [KLF11]

MODY 8----Karboksil ester lipaz [CEL]

MODY 9----Paired box gen 4 [PAX4]

MODY 10---Insulin [INS]

MODY 11---B-lenfosit kinaz [BLK]

MODY 12---ATP-bağlayıcı kaset, altaile C, üye 8 [ABCC8]

MODY 13---Potasyum kanal, içe-doğru rektifiye edici, altaile J, üye 11
[KCNJ11]

MODY KARAKTERİSTİK ÖZELLİKLERİ

- Otozomal dominant kalıtım
- Erken başlangıçlı diyabet (<25 yaş)
- Otoimmün belirteçler----Negatif
- İnsülin direnç belirteçleri---Negatif
- Endojen insülin salgısı-----Pozitif

MODY 3-HNF1 α mutasyonları (%30-50)

-1247 gen taşıyan ailede 414 farklı mutasyon (+)

Temel sorun

- Azalmış insülin salgısı
- İlerleyici B-hücre hasarı

Lab-klinik

- Yüksek penetrens
- Glukozüri
- Mikro-makrovasküler komplikasyonlar Tip 1-Tip 2 DM ile benzer
- Sülfonilüre duyarlılığı

	(n=196)		(n=283)		P value
	n ^a	MODY3	n	Non-MODY3	
At diagnosis					
Female/male	196	120/76 (61.2) ^b	283	131/152 (46.3)	0.0015
Euro-Caucasian/others	192	168/24 (87.5)	278	173/105 (62.2)	<0.0001
Three or more affected generations	193	106/87 (54.9)	272	90/182 (33.1)	<0.0001
Age (yr)	195	21 (5-70)	282	30 (4-69)	<0.0001
BMI (kg/m ²)	137	22.3 (14.2-42.2)	225	24.9 (15.6-48.7)	<0.0001
Symptoms (no/yes) ^c	184	139/45 (75.5)	274	177/97 (64.6)	0.014
HbA1c (%)	65	8 (5.2-13.3)	68	10.4 (5.3-16.7)	0.0001

Fenotip Değişken

Tanı yaşı----%40 olgu >25 yaş

Tanıda -----%28 olgu VKİ >25kg/m²

Ailede DM öyküsü 3 jenerasyondan az olan---%45 olgu

Semptomlarla tanı -----%25 olgu

MODY 1-----HNF4 α mutasyonları (%10)

-103 farklı mutasyon tanımlanmıştır

Temel sorun

Azalmış insülin salgısı

Lab-Klinik

-Neonatal hiperinsülinemik hipoglisemi ve Makrozomi

-Düşük trigliserid-HDL-apolipoprotein A1 ve A2

-Mikrovasküler komplikasyonlara yatkınlık

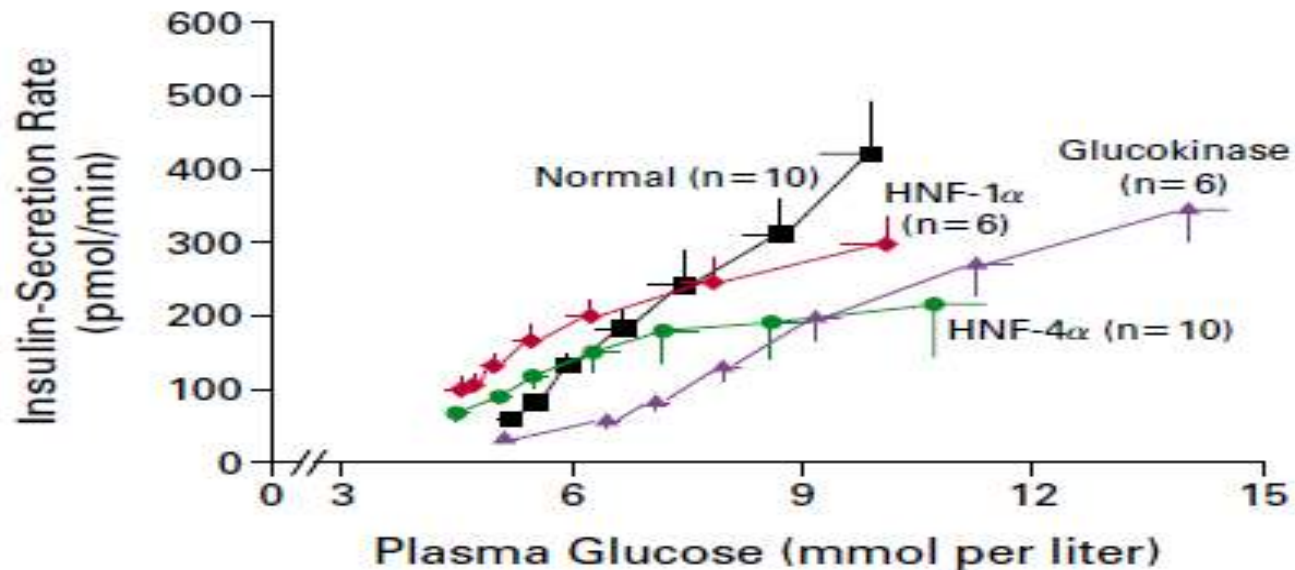
-Sülfonilürelere duyarlı

MODY 2-GLUKOKİNAZ (GCK) mutasyonları (%30-50)

600 üzerinde farklı mutasyon

Temel sorun

- Fosforilasyon defektine bağlı azalmış B hücresi glukoz duyarlılığı
- Azalmış KC glukojen depolanması



MODY 2-GLUKOKİNAZ (GCK) mutasyonları

Lab-Klinik

- Asemptomatik
- Ebeveynlerde Tip 2 DM ya da Gestasyonel DM öyküsü
- Ebeveynlerde hafif açlık hiperglisemisi (99-153mg/dl arası)
- Pankreatik otoantikörler negatif
- Glukoz ile uyarılmış insülin salgısı **KŞ=118-129.6mg/dl civarı**
- HbA1c nadiren %5.3-5.9'u geçer (>%7.5 MODY-GCK değil)
- OGTT'de 120.-0 dk glukoz farkı <54mg/dl (genelde)
- Mikrovask. komp nadir

Mikro-makrovasküler komplikasyonlar ve GCK-MODY

(260 olgu, 42 aile) (hiperglisemi tanı yaşı= 25 ± 17 yıl)

-Proliferatif retinopati---<%4

-Proteinuri-----%6

-Nöropati -----%4

-VKI ≥ 27 -----%10

-HTN-----<%15

MODY 5-HNF1B (%5) (Renal Kistler ve Diyabet Sendromu)

Bildirilmiş 65 farklı heterozigot mutasyon

Temel sorun

İnsülin salgısında azalma

Lab-klinik

- Pankreas dışı bulgular; renal kistler, genital anomaliler (kadınlarda), azospermi
- Renkli fenotip---İnsülin direnci*
- İnsülin gereksinimi

ETKİLENEN GEN (<%1)	FİZYOPATOLOJİ	KLİNİK BULGULAR
MODY 4 - <i>PDX1/IPF1</i>	Pankreas gelişim bozukluğu	Ortalama tanı yaşı 35 OAD ve insülin gereksinimi (+)
MODY 6 - <i>NEUROD1</i>	B-hücre fonksiyonlarında gelişimsel bozukluk	Erişkin başlangıçlı DM
MODY 7 - <i>KLF11</i>	B- hücrelerinde azalmış glukoz duyarlılığı	Tip 2 DM'e benzer
MODY 8 - <i>CEL</i>	Azalmış ekzokrin ve endokrin pankreas fonk.	Otozomal dominant DM
MODY 9 - <i>PAX4</i>	B-hücre apopitoz ve proliferasyonunda etkilenme	Ketoasidoz riski (+)
MODY 10 - <i>INS</i>	İnsülin geninde heterozigot mutasyonlar	Ortalama tanı yaşı <20 yıl OAD ve insülin gereksinimi (+)
MODY 11 - <i>BLK</i>	İnsülin salgısını etkileyen heterozigot mutasyonlar	Yüksek VKİ'lerde yüksek penetrans
MODY 12 - <i>ABCC8</i>	ATP-duyarlı potasyum kanallarında disfonksiyon	<i>MODY-HNF1A/4A'lara benzer</i>
MODY 13 - <i>KCNJ11</i>	ATP-duyarlı potasyum kanallarında disfonksiyon	Fenotip heterojendir

MODY 4-PDX1 mutasyonları (<%1)

Pankreatik ve duodenal homeobox 1 (PDX1 ya da IPF1)

Temel sorun

Pankreas gelişim bozukluğu (homozigotlarda pankreas agenezi)

Lab-klinik

Ortalama tanı yaşı 35 yıl

OAD ve insülin gereksinimi

Mikro-makrovasküler komplikasyonlar

Obezite*

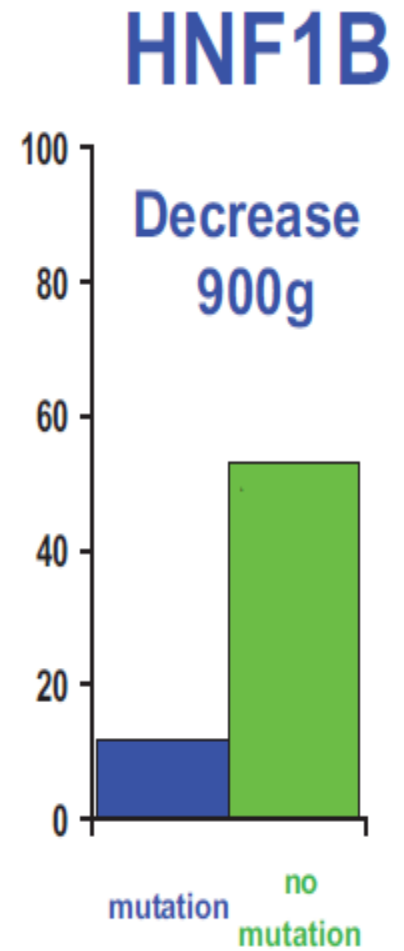
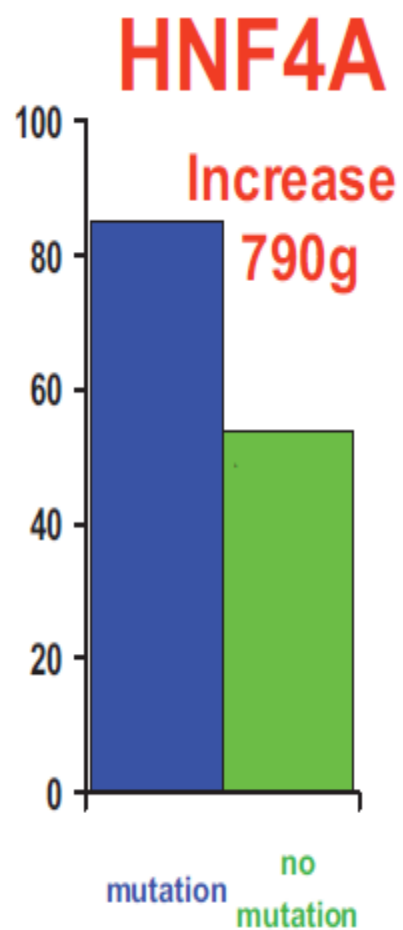
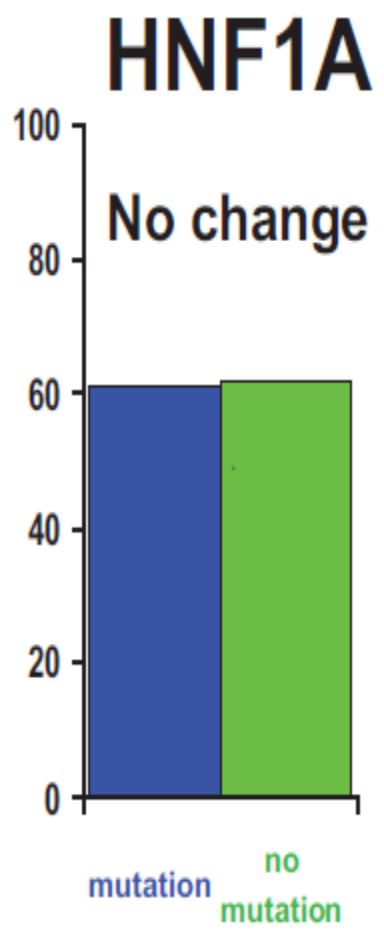
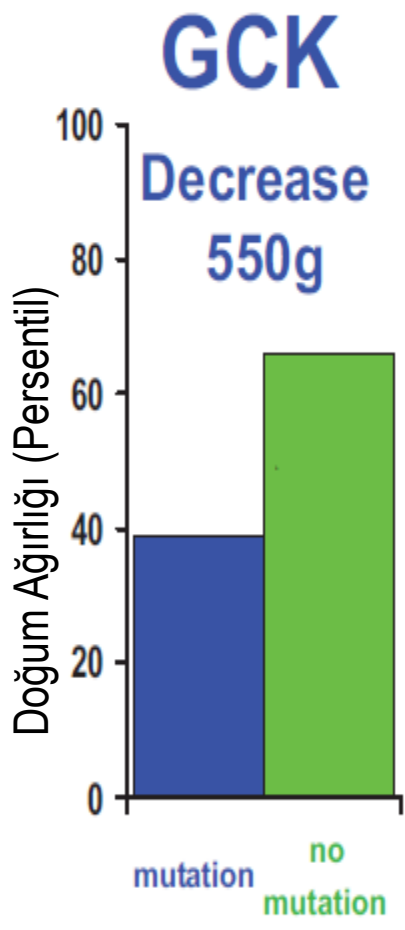
GENETİK TANI NEDEN ÖNEMLİDİR?

-Doğru tedavi sağlar

-Prognozu belirler

-Eşlik edebilecek anomalilere dikkat çeker

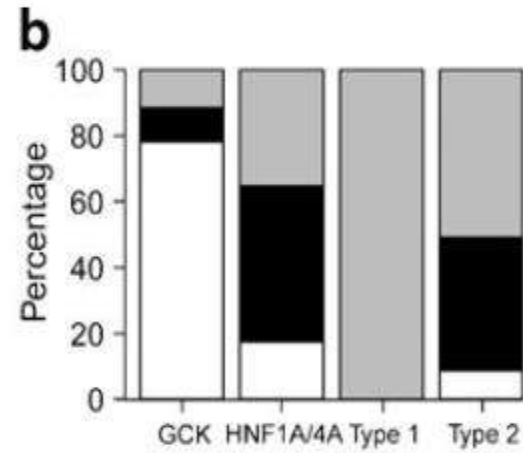
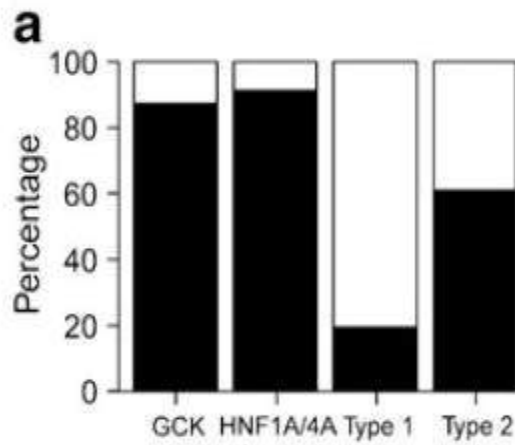
-Aile taramasını mümkün kılar



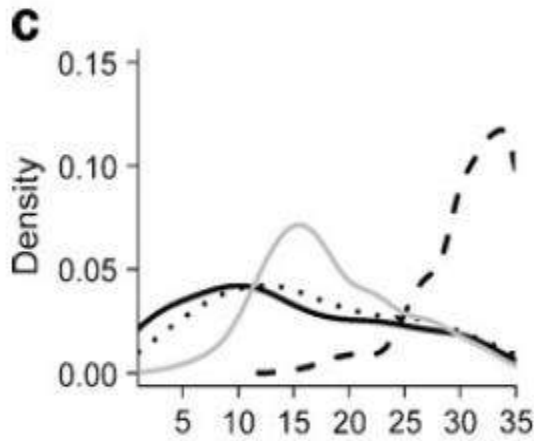
FETUS

MODY, n=594
Tip1 DM, n=278
Tip 2DM, n=319

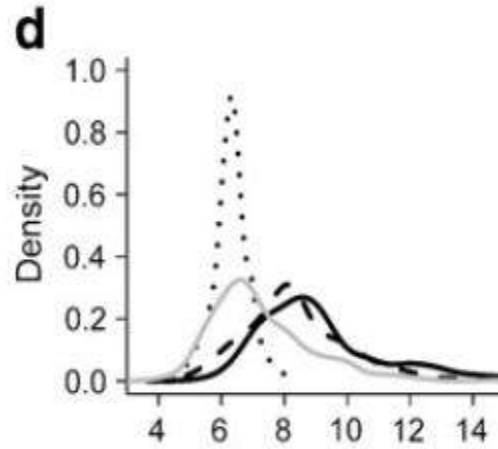
GCK, n=243
HNF1A, n=96
HNF4A, n=55



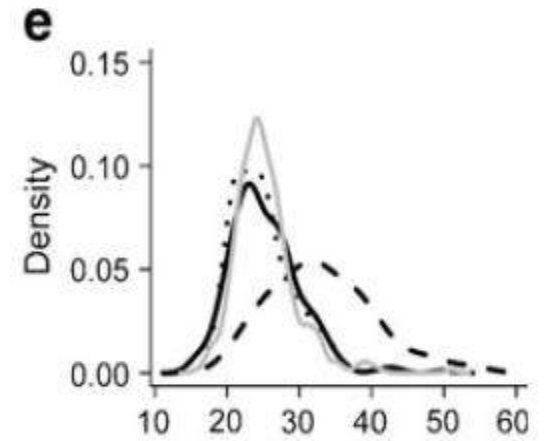
Beyaz-Diyet
Siyah-OAD
Gri-İnsülin



Tanı yaşı (yıl)



HbA1c (%)



VKİ (kg/m²)

Siyah Çizgi-Tip 1 DM
Kesintili Çizgi-Tip 2 DM
Noktalar-GCK mut.
Gri Çizgi-HNF mut.

MODY (n=594), Tip1 DM (n=278), Tip 2 DM (n=319)

MODY ve Tip1 DM

Düşük HbA1c

Ebeveynde DM (+)

Kadın cinsiyet

Daha ileri yaşta tanı

MODY ve Tip 2 DM

Düşük VKİ

Ebeveynde DM (+)

Kadın cinsiyet

Daha genç yaşta tanı

Düşük HbA1c

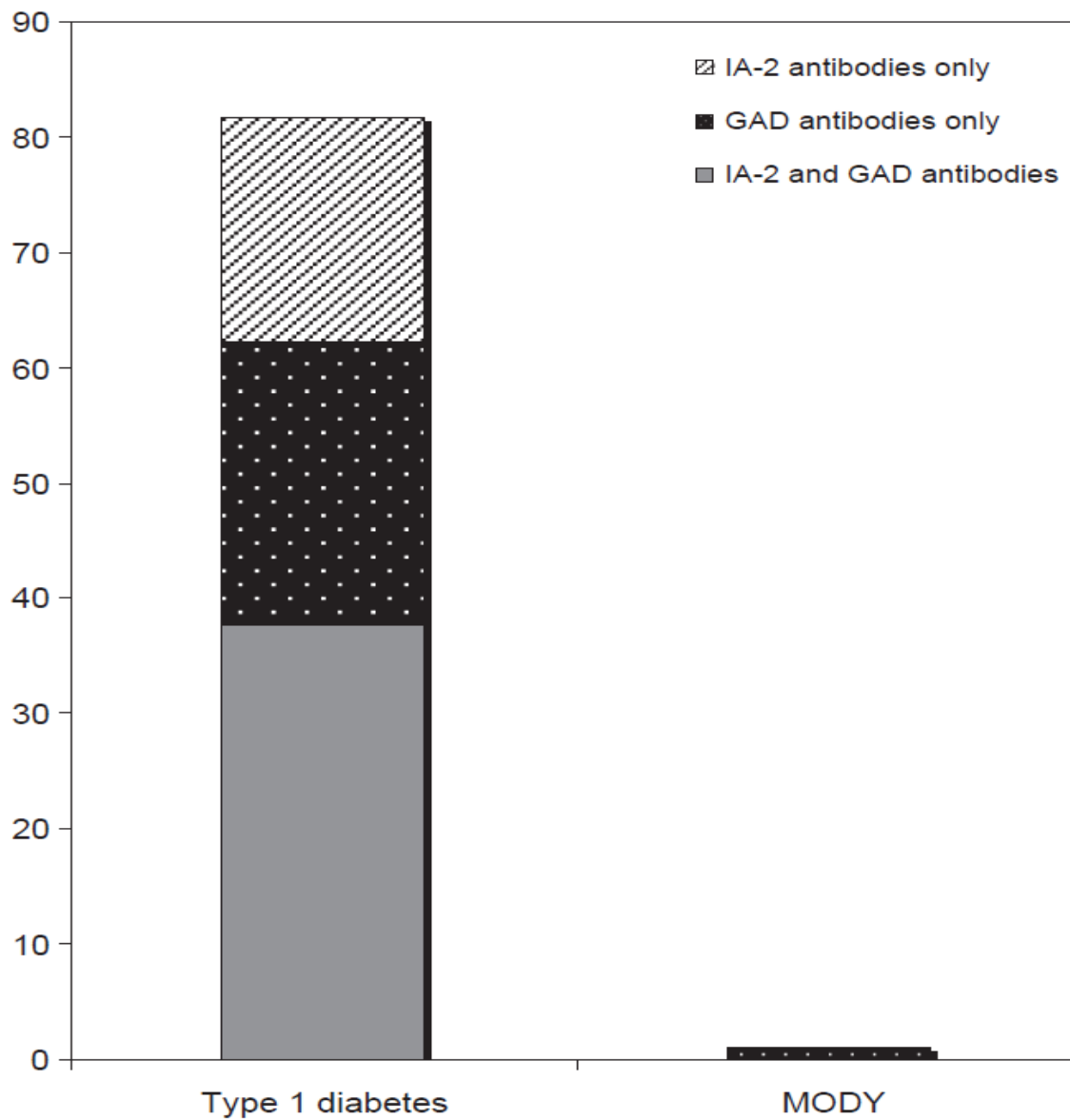
OAD/ insülin kullanmamak

(ROC AUC >0.94)

www.diabetesgenes.org

ÖZELİK	MODY	TİP 2 DM
Kalıtım yolu	Monojenik, OD	Polijenik (Gen-gen, Gen-çevre etkileşimi)
Ortaya çıkış yaşı	Çocukluk, Ergenlik, Genç erişkinlik (<25 yaş)	Erişkin (40-60 yaş arası (Obezlerde daha erken)
Pedigri	Gnll. Multijenerasyonel	Nadiren Multijenerasyonel
Penetrans (%)	%80-95	Değişken-Gnll. %10-40
Vücut tipi	Obez değil	Obez
Metabolik Sendrom (İR, HTN, Hipertrigliseridemi)	Yok	Var

Özellik	Tip 1 DM	Genç Tip 2 DM	GCK MODY	HNF1α MODY	HNF4α MODY	HNF1B MODY
İnsülin bağımlılığı	Var	Yok	Yok	Yok	Yok	Yok
Ebeveynde DM	%2-4	Sıklıkla	Evet	Evet	Evet	Evet
Çıkış yaşı	6ay-Genç	Adolesan-Genç	Doğumla (herhangi yaşta)	Adolesan-Genç	Adolesan-Genç	Adolesan-Genç
Obezite	Toplumla benzer	Var	Toplumla benzer	Toplumla benzer	Toplumla benzer	Toplumla benzer
A.Nigrikans	Yok	Var	Yok	Yok	Yok	Yok
Glisemik durum	Yüksek	Değişken	Hafif	Yüksek	Yüksek	Yüksek
OGTT	120.dk-0.dk>63mg/dl	120.dk-0.dk>63mg/dl	120.dk-0.dk<54mg/dl	120.dk-0.dk>63mg/dl	120.dk-0.dk>63mg/dl	120.dk-0.dk>63mg/dl
Stimüle c-peptit (pmol/L)	<200	500->1000	100-900	100-700	100-700	100-700
Pankreatik otoab	%80-90 (+)	%1-20 (+)	<%1-kontrolle benzer	<%1-kontrolle benzer	<%1-kontrolle benzer	<%1-kontrolle benzer
Tedavi	İnsülin	OAD-İnsülin	Nadiren gerekir	SU hassas İnsülin gerekebilir	SU hassas İnsülin gerekebilir	İnsülin
Mikrovask komp.	Sık	Sık	Nadir	Sık	Sık	Sık
Pankreas dışı bulgu	Yok	Yok	Yok	Glukozüri	Makrozomi Düşük LDL Düşük apolipo- A1-A2 Yüksek LDL	Renal kistler Genitoüriner gelişimsel anomaliler



MODY (n=508)

GCK, n=227

HNF- α , n=229

HNF4 α , n=52

Tip 1 DM (n=98)

TANI-devam

-1,5-anhidroglusitol (1,5 AG)

-h-CRP

-Serum lipid paneli

-C-peptit (idrar c-peptit/kreatinin ≥ 0.2 , sensitivite;%97, spesifite;%96)

Colclough K, Hum Mutat,2013

Mc Donald TJ, Diabetes Care, 2011

Besser RE, Diabetes Care, 2011

	Total Sample Screened (n = 586)	
	MODY- (n = 539)	MODY+ (n = 47)
Demographic characteristics		
Male gender	41%	38%
Race/ethnicity		
Non-Hispanic white	33%	36%
African American	34%	20%
Hispanic	23%	31%
Asian/Pacific Islander	9%	11%
Other/unknown	1%	2%
Clinical/biochemical characteristics ascertained at the time of the SEARCH study visit		
Age at diagnosis, y	13.3 ± 3.1 ^a	11.5 ± 3.9
Age at the research visit, y	15.2 ± 3.2	13.6 ± 3.4
Diabetes duration, y	1.6 ± 1.8	1.3 ± 1.7
Parental history of diabetes, %	51%	50%
A1c, %	7.5 ± 2.2	6.8 ± 1.5
Weight, kg	88.2 ± 31.4 ^a	65.5 ± 29.6
Height, m	1.64 ± 0.14 ^a	1.57 ± 0.18
BMI, kg/m ²	32.4 ± 10.3 ^a	25.4 ± 7.5
BMI Z-score	1.8 ± 1.0 ^a	1.2 ± 1.0
Waist circumference, cm	103.6 ± 29.1	84.9 ± 19.2
Fasting C-peptide, ng/mL	3.2 ± 2.1 ^a	2.2 ± 1.4
Fasting C-peptide, ng/mL, adjusted by zBMI (±SE)	3.2 ± 0.1	2.8 ± 0.3
hsCRP, mg/dL ^b	0.45 ± 1.01 ^a	0.15 ± 0.22
hsCRP, mg/dL, adjusted by zBMI (±SE) ^b	0.43 ± 0.05	0.24 ± .19
IS index, adjusted by zBMI, gender, and age at the time of the SEARCH study visit (±SE)	5.6 ± 0.1 ^a	6.5 ± 0.3
Birth weight, kg	3.3 ± 0.7	3.1 ± 0.9
Hypertension, %	17%	9%
Elevated triglycerides, %	30%	20%
Dyslipidemia, %	73%	60%
Acanthosis nigricans, %	61% ^a	40%
Susceptible HLA, % ^c	12% ^c	2%
Pharmacological treatment at the time of the SEARCH study visit		
Treated with insulin, %	61%	51%
Insulin dose, U/kg · d ^d	0.57 ± 0.40	0.47 ± 0.30
Treated with OHA, %	61%	51%
Sulfonylurea, %	5%	5%
Metformin, %	51%	41%
Other/unknown OHA, %	14%	13%
No pharmacological treatment, %	10%	19%

GENETİK ANALİZ

HNF1A-MODY

HNF4A -MODY

GCK-MODY

2580 DOLAR/hasta

İNSÜLİN TEDAVİSİ

2641 DOLAR/hasta/yıl

DİĞER OAD'LER

İNSÜLİN DIŐI ENJ. AJANLAR

767 DOLAR/hasta/yıl

SU

96 DOLAR/ hasta/yıl

Tanı

Hasta No/TC:

[REDACTED] - (K)

1656952

Yaş: 15/02/1989 - 29 yıl

Dosya No:

TC Kimlik No:

[REDACTED]

15/03/2002 15 14/04/2018 15

 Tarih Başvuru İşlem Bölüm Başvuruları

Sorgu

Anamnez

09 Nisan 2018 - Pazartesi

Laboratuvar

09 Nisan 2018 - Pazartesi

Tanı

09 Nisan 2018 - Pazartesi

Klinik Seyir ve Takip

Hasta İşlem Listesi Anamnezler Toplantı Kararları Hasta İşlem Formları

A.D. Bölüm Birim	Anamnez Tarihi	Doktor Adı	Anamnez No	Açan
Endokrinoloji - Prof.Dr. Melek Eda Ertörer - AD	09/04/2018	Prof.Dr. Melek Eda ERTÖRER	1	Prof.Dr. Melek Eda ERTÖRER

ŞİKAYET: KAN ŞEKERİ YÜKSEKLİĞİ GEBELİK İSTEGI VAR
DIYET-YOK DIABETİK SORGULAMA-??

ÖYKÜ: TIP 2 DM-2 YILDIR

DM TİPİ ARAŞTIRILMAMIŞTIR.

TANI-GEBELİKTE ÇIKMIŞ--2 DÜŞÜK SONRASI TANI ALMIŞ

EV KŞ SEYRİ-YÜKSEK-280 CIVARI

GECMİSTE NOVONORM İLE KŞ-60'A KADAR DÜŞMÜŞ

ÖZGEÇMİŞ: SİGARA:YOK

NULLİPAR-2 DÜŞÜK -CANLI BEBEGİ YOK-ADETLER DÜZENLİ

DİĞER N

DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR: NOVORAPID 3X16, LEVEMIR 20U/GECE, BASKA İLAC YOK

SOYGEÇMİŞ: DM:TEYZELER-KUZENLER-ANNE ANNE TARAFINDA YAYGIN

4 KARDESLER--3'Ü DM ABI-DIYETLE REGÜLE, DİĞER ABI İNSÜLİN KULLANIYOR

FİZİK MUAYENE: TA:110/70 VA:80 KG B:160 CM

TYR NP AC KALP N BATIN N PERİF. ÖDEM YOK KLİN. OTİROİD

SEKONDER DM DÜŞÜNDÜRECEK AŞIKAR BULGU YOK

YORUM: TIP 2 DM (?) MODY (?)

K-RUTİNLER İSTENDİ. YATIRILACAKTIR.

9/4/2018-AKS:233 HbA1c:8,91% HB:11 MCV:74,8

Kre-ALT-N K:4,0 TIT-PROT (++) GLU (++) KETON (-) KAN-LEA (+)--ADETLİ

TKOL:164 HDL:39,30 LDL:102 Trig:114 TSH:2,67

Ne zaman MODY düşünelim?

- Hiperglisemi <25 yaş*
- OD kalıtım*
- En az 5 yıl insülin gereksiniminin olmaması
- Hiperglisemi ile uyumsuz insülin düzeyleri
- Normal kilolu*



TEŞEKKÜRLER