

mgr Renata Koczan

Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Cukrzyca typu 1 – czy na pewno?

Hiperglikemia jest cechą wspólną dużej grupy jednostek chorobowych o zróżnicowanej etiologii. Pierwszy podział rozróżniał dwa najczęściej występujące fenotypy:

1. Cukrzycę zależną od insuliny (obecna nazwa cukrzyca typu 1) – dotyczył osób w młodym wieku (dzieci, nastolatki, młodzi dorośli) w momencie rozpoznania szczupłej budowy ciała z wysokimi stężeniami glukozy i często towarzyszącą temu kwasicą ketonową. Chorzy ci wymagali leczenia insuliną od chwili rozpoznania do końca życia.
2. Cukrzyca niezależna od insuliny (obecna nazwa cukrzyca typu 2) – początek choroby w średnim lub starszym wieku, często z towarzyszącą otyłością. Objawy kliniczne zwykle trudne do zaobserwowania, a diagnostyka wymagająca badań przesiewowych.

Już ok. 50 lat temu pojawiły się pierwsze doniesienia, iż podział ten jest mocno uproszczony i nie zawsze pozwala na jednoznaczną kwalifikację występujących u chorego zaburzeń jako cukrzyca typu 1 lub 2. Zauważono, że w niektórych rodzinach choroba występuje w kolejnych pokoleniach u osób młodych, szczupłych a jednak nie wymagających podawania insuliny. Obserwacje te doprowadziły do opisu pierwszej monogenowej formy cukrzycy – MODY (maturityonsetdiabetes of the young). W ostatnich latach opisano wiele form cukrzycy będących mutacją jednego genu. Mimo, że każda z tych form choroby jest rzadka to są one liczne, a właściwa diagnostyka decyduje nie tylko o sposobie leczenia chorego ale przede wszystkim determinuje sposób jego funkcjonowania przez resztę życia.

Jak zmienia się życie chorego po analizie molekularnej struktury jego DNA zaprezentuję na przykładzie Julki chorującej na PNDM – utrwaloną cukrzycę noworodków (permanent neonataldiabetes mellitus)