



Monogenetisk diabetes – en vigtig differentialdiagnose ved ung debut af diabetes

Op til 1-3 % af diabetespopulationen estimeres at have en monogenetisk årsag til deres diabetes, men de fleste har ikke fået stillet den genetiske diagnose og er fejlklassificeret som enten type 1- eller type 2-diabetes. Korrekt diagnose er afgørende for behandling, livskvalitet og familieopsporing.

Camouflerer sig som type 2-diabetes

Hovedparten af individer med T2D følges i dag i almen praksis, og incidensen af T2D er stigende, især blandt yngre (< 40 år). Studier har vist, at der blandt yngre personer med formodet T2D findes individer med monogenetisk diabetes, særligt MODY2, som er en tilstand med mild, ikke-progrederende, ikke-behandlingskrævende hyperglykæmi, som kan mistolkes som ukompliceret T2D.

I en landsdækkende kohorte af nydiagnosticerede individer med (formodet) T2D i alle aldre har man fundet en prævalens af MODY2 på 0,6 %, svarende til omkring 135 individer om året med denne diabetestype. Udenlandske opgørelser har vist, at op mod

5 % af teenagere med overvægt og formodet T2D reelt har MODY. Når den genetiske diagnose er stillet, kan de fleste med MODY2 trappes ud af medicinsk behandling og på den måde slippe for unødvendig sygdomsbyrde og behandling. Andre MODY-typer vil ofte have gavn af en omlægning af behandlingen hos en diabetesbehandler med erfaring og ekspertise inden for monogenetisk diabetes, ligesom alle personer med MODY bør modtage familierådgivning, da sygdommen udviser autosomal dominant arvegang og dermed typisk videregives til 50 % af efterkommere.

HVAD ER MONOGENETISK DIABETES?

Monogenetisk diabetes er en samlet betegnelse for diabetesformer, hvor en enkelt variant i ét af en række gener med central betydning for betacellefunktion forårsager sygdommen.

Hyppigst er 'Maturity Onset Diabetes of the Young' (MODY), som er en selvstændig type af diabetes, der kendetegnes ved familiær ophobning af diabetes i tidlig voksenalder med bevaret (men utilstrækkelig) betacellefunktion. Forekomsten af autoantistoffer og metabolisk syndrom, som er typiske kendetegn for hhv. type 1-diabetes (T1D) og type 2-diabetes (T2D), er hos personer med MODY på niveau med baggrundsbefolkningen. Behandlingen af MODY adskiller sig markant fra både T1D og T2D. Derfor bør disse patienter henvises til behandling ved specialiseret diabetesklinik.

Hvem kan henvises?

Det er velkendt at personer, som får 'T2D' i ung alder har større risiko for at udvikle tidlige og svære diabeteskomplikationer end den generelle population med T2D. I populationen vil der desuden være en øget forekomst



Også raske personer bør henvises, hvis f.eks. forældrene har monogenetisk diabetes.
Foto: Colourbox.



Foto: Colourbox.

af individer med uopdaget MODY. Derfor tilbyder flere regioner i Danmark telefonisk specialistvejledning og evt. efterfølgende henvisning til diabetesklinik for yngre personer med diabetes (< 35-40 år), især hvor der er tvivl om diagnosen. Genetisk udredning foregår på landets diabetesklinikker eller via genetisk afdeling, og patienter med genetisk verificeret MODY tilbydes forløb på et af de danske Steno Diabetes-centre.

Det er altid relevant at konferere med den lokale diabetesklinik mhp. henvisning af førstegradsslægtninge til personer med kendt MODY til genetisk screening og individer, som er kendt med MODY, men ikke følges i et diabetesambulatorium på nuværende tidspunkt (se faktaboks 2 for henvisningskriterier). Ved enhver tvivl om diabetes type hos en person med diabetes anbefales det at konferere med speciallæge fra den lokale diabetesklinik. ●

HVORNÅR BØR KONFERERING OG EVT. HENVISNING FRA ALMEN PRAKSIS TIL DIABETESKLINIK OVERVEJES?

- Personer med debut af diabetes før 35-40 år, uanset diabetes type
- Personer, som er kendt med monogenetisk diabetes
- Personer med diabetes og kendt monogenetisk diabetes blandt førstegradsslægtninge
- Raske personer med kendt monogenetisk diabetes blandt førstegradsslægtninge
- Personer med diabetes i ≥ 2 generationer af familien og debut før 35 år (hos individ/slægtning).

HVORNÅR BØR GENETISK UDREDNING FOR MODY OVERVEJES VED FORMODET TYPE 2-DIABETES?

- Fravær af øvrige type 2-diabetes karakteristika (overvægt og dyslipidæmi) OG
- Diabetes i ≥ 2 generationer af familien OG
- Diabetesdiagnose før 35 år (evt. GDM).

HVOR KAN DU SØGE VEJLEDNING OM MONOGENETISK DIABETES?

Videncenter for Diabetes



Modern Mody-projektet



- Nyligt publiceret oversigtsartikel i Ugeskrift for Læger, DOI: Ugeskr Læger 2026;188:V10250809
- Du kan også kontakte MODY-teamet på Steno Diabetes Center Copenhagen: Tlf 24 79 28 36.