

Εισαγωγή & Σκοπός

Το MODY 2 οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου της γλυκοκινάσης (GCK) και χαρακτηρίζεται από ήπια, σταθερή υπεργλυκαιμία με χαμηλό κίνδυνο χρόνιων επιπλοκών.

- **Επιδημιολογία:** Ο επιπολασμός εκτιμάται σε 1/10.000 στους ενήλικες και 1/23.000 στα παιδιά.
- **Υποεκτίμηση:** Οι μεταλλάξεις του GCK απαντώνται σε συχνότητα έως και 1/1.000 άτομα, ωστόσο το MODY συχνά υποεκτιμάται σε διάφορες εθνοτικές/φυλετικές ομάδες, καθώς οι μελέτες επικεντρώνονται κυρίως σε πληθυσμούς λευκής ευρωπαϊκής καταγωγής.
- **Σκοπός:** Η ανάδειξη της σημασίας της εξατομικευμένης κλινικής αξιολόγησης και της αποφυγής αυστηρών δογματικών προσεγγίσεων στη θεραπεία.

Εργαστηριακός & Απεικονιστικός Έλεγχος

Βιοχημικό & Λιπιδαιμικό Προφίλ:

Γλυκόζη Νηστείας | 117-142 mg/dL | | HbA1c | 5,7-6,4% (πρόσφατη αύξηση από 6,1% σε 6,4%) |
| C-πεπτίδιο | 0,8 ng/mL | | Ολική Χοληστερόλη | 245 mg/dL |
| LDL Χοληστερόλη | 170 mg/dL | | Τριγλυκερίδια | 200 mg/dL | | HDL Χοληστερόλη | 70 mg/dL |

Ανοσολογικός Έλεγχος

- Αρνητικός για αυτοαντισώματα (anti-GAD65, IA-2A, IAA, ICA).

Απεικονιστικός Έλεγχος

- Ο καρδιαγγειακός και κοιλιακός έλεγχος δεν ανέδειξε παθολογικά ευρήματα.

Διάγνωση

- Διενεργήθηκε μοριακός γενετικός έλεγχος με πολυγονιδιακό πάνελ, ο οποίος ανέδειξε παθολόγο μετάλλαξη στο γονίδιο GCK.
- Τελική Διάγνωση: GCK-MODY (MODY 2).

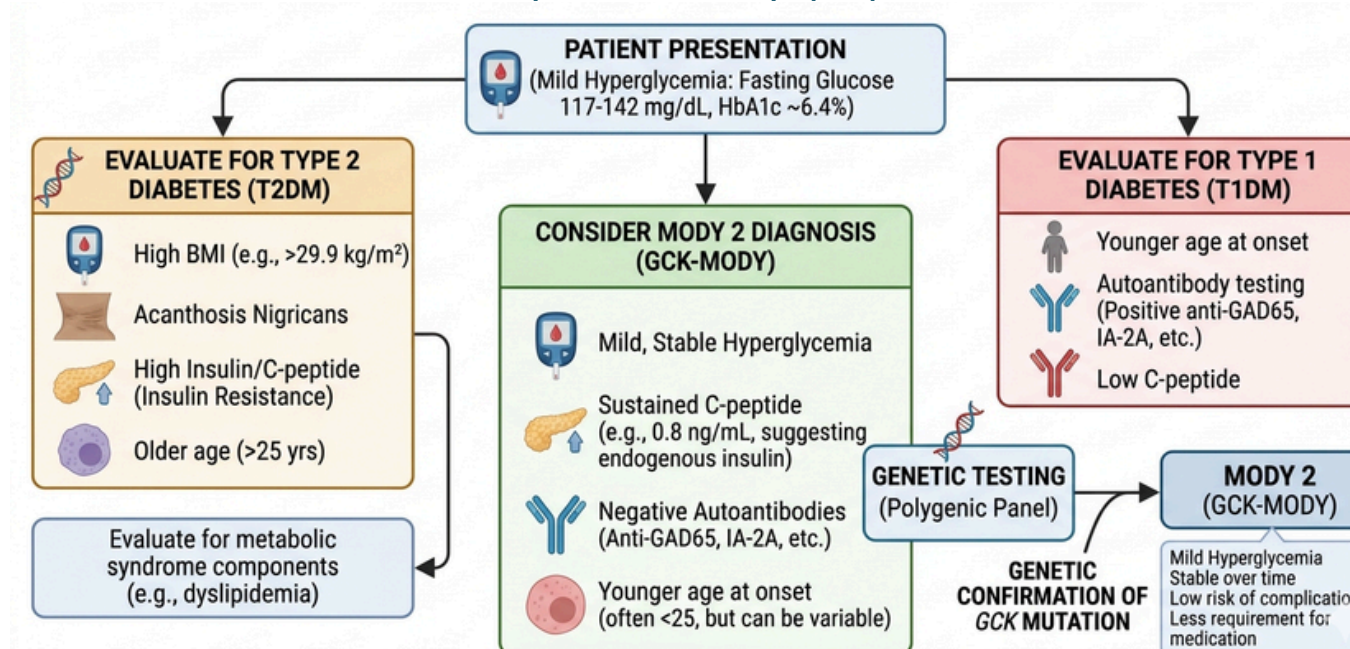
Θεραπευτική Προσέγγιση & Παρακολούθηση

- Παρότι στις περιπτώσεις GCK-MODY γενικά δεν συνιστάται φαρμακευτική αγωγή, η κλινική απόφαση εξατομικεύτηκε λόγω:
- Τιμών γλυκόζης πλάσματος νηστείας που υπερέβαιναν το τυπικό εύρος του GCK-MODY.
- Ήπιας ανοδικής τάσης της HbA1c (6,1% → 6,4%).
- Πιθανής συνυπάρχουσας μεταβολικής επιβάρυνσης (BMI 29,9, δυσλιπιδαιμία) πέραν της διαταραχής της γλυκοκινάσης.
- Αγωγή: Αποφασίστηκε δοκιμαστική χορήγηση χαμηλής δόσης σουλφονουρίας
- Αποτέλεσμα: Επίτευξη ικανοποιητικού γλυκαιμικού ελέγχου (HbA1c ≤ 7,0%).

Περιγραφή Περιστατικού

- Ασθενής: Άνδρας, 42 ετών.
- Κλινική Εικόνα: Εμμένουσα ήπια υπεργλυκαιμία.
- Σωματομετρικά: Δείκτης Μάζας Σώματος (BMI) 29,9 kg/m² (υπέρβαρος/οριακά παχύσαρκος).
- Φυσική Εξέταση: Απουσία ακάνθωσης μελανής ή άλλων κλινικών ενδείξεων ινσουλινοαντίστασης.
- Διάγνωση Μεγαλακρίας: Κλινική εικόνα + αυξημένο IGF-1, χωρίς καταστολή GH σε OGTT
- Απεικόνιση: MRI υπόφυσης → 15 mm κυστική αλλοίωση, παρεκτόπιση μίσχου

Διαγνωστικός Αλγόριθμος



Συμπεράσματα

- Η έγκαιρη και ορθή αναγνώριση του MODY 2 είναι καθοριστική για την αποφυγή λανθασμένης διάγνωσης (π.χ. ως ΣΔ τύπου 2) και υπερθεραπείας.
- Παρά τις γενικές κατευθυντήριες οδηγίες, περιπτώσεις με συνυπάρχουσα μεταβολική δυσλειτουργία απαιτούν ευελιξία.
- Ο συνδυασμός κλινικών, εργαστηριακών και γενετικών δεδομένων αποτελεί τον ακρογωνιαίο λίθο για την εξατομικευμένη διαχείριση και την ορθή πρόγνωση.

Βιβλιογραφία

1. Shields et al. Diabetologia 2010
2. Pihoker et al. JCEM 2013
3. Shepherd et al. DiabetesCare 2016
4. Naylor et al. GeneReviews 2020
5. Chakera et al. DiabetesCare 2015

