

Diagnose  
**MODY** nog vaak  
gemist



**Heeft u als huisarts wel eens een patiënt laten testen op MODY? Die kans is best klein. Deze erfelijke vorm van diabetes is zeldzaam en relatief onbekend. Toch kan een patiënt uit uw zorgpraktijk met diabetes type 1 of 2 eigenlijk een MODY patiënt zijn. De behandeling die nu is ingezet is dan mogelijk niet optimaal. Een diagnose MODY kan ook gevolgen hebben voor de familieleden van die patiënt. Het is belangrijk dat huisartsen alert zijn op MODY, zowel bij nieuwe als bij reeds bekende diabetespatiënten.**

## **Wat is MODY?**

MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) is een autosomaal dominant overerfelijke vorm van diabetes. Gemiddeld de helft van de kinderen van een aangedane ouder erft de aanleg voor MODY. Niet iedereen ontwikkelt vervolgens ook de kenmerken of klachten van de ziekte. Een monogenetisch bètaceldefect leidt bij MODY tot stoornissen in de insulineproductie en/of de insulineafgifte. Er zijn nu al meer dan tien verschillende MODY typen bekend. In Europa komt MODY3 het meest voor, gevolgd door MODY2 en MODY1. De andere typen zijn heel zeldzaam. Bij MODY2 wordt er pas voldoende insuline aangemaakt bij licht hogere bloedglucosewaarden dan normaal. Bij de andere MODY typen is er sprake van een stoornis in de insulineproductie.



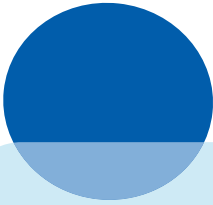
Ongeveer 1 tot 5 procent van de mensen met diabetes heeft MODY. Er wordt geschat dat er in Nederland zo'n 20.000 mensen met MODY zijn. Een DNA test kan een vermoedelijke MODY diagnose bevestigen, maar wordt nu nog bij minder dan 5 procent van deze mensen uitgevoerd. MODY ontstaat op jonge leeftijd, meestal tussen de 10 en 25 jaar. Soms openbaart MODY zich echter pas op latere leeftijd, bijvoorbeeld tussen de 40 en 45 jaar. In het begin zijn er weinig klachten, vaak alleen licht verhoogde bloedglucosewaarden. Door onbekendheid wordt MODY bij kinderen en jongvolwassenen soms ten onrechte gediagnosticeerd als diabetes type 1. Ook wordt MODY soms verward met een vroeg optredende diabetes type 2.

## Wanneer kan er sprake zijn van MODY?

Op basis van een goede familieanamnese kan de diagnose MODY waarschijnlijk worden gemaakt. Het is goed om zowel bij nieuwe als bij bestaande gevallen van diabetes in uw praktijk de volgende vragen te stellen:

- Komt diabetes binnen deze familie in meerdere generaties voor?
- Begint de diabetes bij alle familieleden op jonge leeftijd? Meestal al voor de leeftijd van 25 jaar?
- Hoefde de behandeling pas relatief laat na de diagnose (>5 jaar) te worden gestart?
- Hebben alle familieleden weinig tabletten of insuline nodig?
- Is bij een diabetes type 2 de BMI lager dan 27?

Als er op de meeste van bovenstaande vragen bevestigend geantwoord kan worden, is er mogelijk sprake van MODY. Een genetische test kan hierover uitsluitsel geven.



### **Diabetes type 1 kan MODY zijn**

De symptomen van MODY3 lijken op die van diabetes type 1, waardoor een vergissing snel is gemaakt. Zo krijgen kinderen en jongvolwassenen met pas ontdekte diabetes vaak standaard de diagnose type 1. Zij moeten dan insuline gaan spuiten. Bij een MODY3 is een andere behandeling soms beter, omdat het lichaam nog wel zelf insuline aan kan maken. De meeste MODY3 patiënten reageren goed op SU-derivaten. Met een lage dosis van dit middel kunnen MODY3 patiënten jarenlang (soms levenslang) prima geregeld zijn. Als er wel meteen insuline nodig is, volstaat vaak een lage dosering.

### **Diabetes type 2 kan MODY zijn**

MODY2 geeft meestal alleen milde klachten en leidt minder vaak tot complicaties op de lange termijn. MODY2 hoeft bijna nooit te worden behandeld met medicijnen. Een gezonde leefstijl, het spreiden van het eten van koolhydraten over de dag en voldoende bewegen is vaak voldoende. Soms wordt gedacht dat mensen met MODY2 een diabetes type 2 hebben en wordt Metformine voorgeschreven. Net als bij MODY1 en 3 werkt Metformine bij MODY2 echter niet. Alertheid is geboden bij type 2 patiënten met milde klachten, veel diabetes in de familie en een BMI<27. Daar kunnen wel eens MODY2 patiënten tussen zitten!

### **Een GDM kan MODY zijn**

Een zwangerschapsdiabetes (GDM) kan ook een nog niet eerder ontdekte MODY zijn.

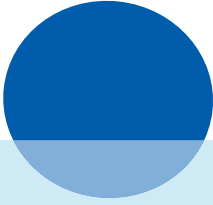
## Gevolgen voor de behandeling

Het type MODY bepaalt welke behandeling nodig is: voedingsadviezen, het slikken van tabletten of het spuiten van insuline. Bij de meest voorkomende varianten van MODY heeft iemand niet direct insuline nodig. Mensen met MODY1 en MODY3 reageren vaak goed op sulfonylureum (SU) derivaten, hoewel ook zij op den duur insuline nodig kunnen hebben als de functie van de alvleesklier verder verslechtert. Bij MODY2 zijn leefstijladviezen vaak afdoende. Soms krijgen MODY2 patiënten een diagnose diabetes type 2 en wordt Metformine voorgeschreven. Net als bij MODY1 en MODY3 werkt Metformine bij MODY2 echter niet. Mensen met MODY zijn gevoeliger voor tabletten en voor insuline dan patiënten met een 'normale' diabetes type 1 of 2. Ze hebben dus vaak minder medicatie nodig.

Bij vrouwen met een kinderwens uit families waarin MODY voorkomt, is er een extra reden om alert te zijn. Als zij drager zijn, maar nog geen diabetes hebben, is de kans heel groot dat ze MODY krijgen tijdens een eventuele zwangerschap. Zoals elke vorm van diabetes kan MODY bij een zwangere leiden tot complicaties, zoals macrosomie (een groot kind). Tijdens de zwangerschap kan dan behandeling met insuline noodzakelijk zijn.

Opvallend is dat eenzelfde type MODY binnen een familie op verschillende leeftijden kan optreden. Ook kunnen de symptomen en klachten, als ze optreden, verschillen. Het is daarom belangrijk om voor ieder familielid de MODY afzonderlijk te bekijken en samen met de patiënt uit te zoeken wat voor hem of haar de meest optimale behandeling is. Ook al gaat het om hetzelfde type, MODY zorg op maat blijft noodzakelijk.





### Waarom is het onderscheiden van MODY typen zo belangrijk?

- De ene MODY is de andere niet. De meest optimale behandeling (voedingsadviezen, orale medicatie of insuline) is afhankelijk van het type MODY dat iemand heeft. Een genetische test kan hier uitsluitsel over geven.
- MODY2 heeft vaak een mild verloop en leidt zelden tot complicaties. Over het algemeen is behandeling niet nodig. Leefstijladviezen en het goed monitoren van deze patiënten is vaak voldoende.
- SU-derivaten zijn altijd de eerste keuze bij MODY1 en MODY3 als medicatie noodzakelijk is. Insuline kan zo nog jarenlang (soms levenslang) uitgesteld worden.
- Patiënten met MODY zijn gevoeliger voor medicatie dan patiënten met diabetes type 1 of 2. Patiënten reageren hierdoor vaak al sterk op zeer lage doses (pas dus op voor hypoglykemieën).
- Een patiënt met MODY kan niet worden behandeld met Metformine tabletten, die bij patiënten met type 2 diabetes wel de eerste medicatiekeuze zijn.
- Alertheid is geboden bij vrouwen met een zwangerschapswens en een (mogelijke) MODY. Vrouwen met MODY kunnen tijdens de zwangerschap insuline nodig hebben om complicaties te voorkomen.
- Familieleden kunnen eveneens MODY hebben. Ook als mensen geen klachten hebben, kunnen de bloedglucosewaarden bij MODY al licht verhoogd zijn. Afhankelijk van het type MODY kan het risico op complicaties daardoor toenemen. Alertheid bij eerstegraads familieleden (bijvoorbeeld door een jaarlijkse bloedglucosemeting bij de huisarts) is noodzakelijk om ook bij hen tijdig met een eventuele behandeling te kunnen starten.

## Consultatie tweede lijn

Op dit moment wordt zo'n 90% van de diabetespatiënten in de eerste lijn behandeld. De huisarts heeft een belangrijke rol als er sprake is van bijkomende ziekten, onregelde bloedglucosewaarden, vragen die buiten het protocol vallen, comorbiditeit en complicaties. Huisartsen doen bovendien actief aan 'casefinding', het opsporen van nieuwe patiënten met diabetes.

Twijfel over de diagnose is een indicatie voor een huisartsenpraktijk om door te verwijzen naar de tweede lijn, of in ieder geval de tweede lijn te consulteren. Bij een vermoeden van MODY kunt u de patiënt doorverwijzen voor aanvullende diagnostiek. Sommige MODY patiënten zullen in de tweede lijn blijven voor verdere specialistische behandeling. Veel MODY patiënten kunt u als huisarts echter zelf verder monitoren en waar nodig behandelen. MODY begeeft zich op het raakvlak tussen huisarts en specialist en goede onderlinge afstemming en samenwerking is een absolute randvoorwaarde voor een optimale behandeling van deze zeldzame vorm van diabetes.

## Meer informatie over MODY

- [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) (Erfocentrum)
- [www.dvn.nl](http://www.dvn.nl) (Diabetesvereniging Nederland; komt op voor de belangen van alle mensen met diabetes)
- [www.diabetesfonds.nl](http://www.diabetesfonds.nl) (Diabetes Fonds)
- [www.diabetesfederatie.nl](http://www.diabetesfederatie.nl) (Koepelorganisatie NDF)
- [www.lumc.nl](http://www.lumc.nl) (LUMC is expertisecentrum voor MODY)
- <https://diabeter.nl/nl> (Diabeter, nationaal behandelcentrum voor diabetes bij kinderen/jongeren)
- [www.nhg.org/standaarden/volledig/nhg-standaard-diabetes-mellitus-type-2](http://www.nhg.org/standaarden/volledig/nhg-standaard-diabetes-mellitus-type-2) (Nederlands Huisartsen Genootschap)

### Colofon

Tekst: Margreet Sangers (Sareste: [www.sareste.nl](http://www.sareste.nl)) in samenwerking met het Erfocentrum. Deze tekst is nagekeken door Egjantine Barents, beleidsadviseur Diabetesvereniging Nederland; Laura van Dussen, arts / medisch redacteur Erfocentrum; Frits Holleman, internist-endocrinoloog AMC; Annemarie Penders, kennismedewerker Diabetes Fonds; Paul van Vilsteren, ervaringsdeskundige vanuit Diabetesvereniging Nederland; Angeli van der Zwaag, projectmedewerker Erfocentrum. Auteursrecht morganka / 123RF Stockfoto ([http://nl.123rf.com/profile\\_morganka](http://nl.123rf.com/profile_morganka)). Versie december 2015. Aan de inhoud van dit informatieblad kunnen geen rechten worden ontleend.