

Genetyczne zróżnicowanie fenotypu cukrzycy typu 2

Genetic variants within the diabetes mellitus type 2 phenotype

dr n. med. Sylwia Zawada-Targoni

z Katedry i Kliniki Chorób Wewnętrznych i Diabetologii II Wydziału Lekarskiego

Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Kierownik Kliniki: prof. dr hab. med. Anna Czech

Streszczenie

Postęp badań genetycznych w dziedzinie medycyny, w tym także diabetologii, pozwala na identyfikowanie nowych mono- i poligenowych form cukrzycy. Cukrzyca typu 2 stanowi obecnie zbiór przypadków hiperglikemii o bardzo zróżnicowanym fenotypie, przebiegu i rokowaniu, które w istocie często okazują się mieć zupełnie odrębną przyczynę. Przykładem takich odrębnych patogenetycznie rodzajów cukrzycy uwarunkowanej genetycznie są podtypy cukrzycy MODY (Maturity Onset of Diabetes in the Youth). Także wielogenowe formy cukrzycy, zaliczane do szerokiej i heterogennej grupy cukrzycy typu 2 wyłaniają się jako indywidualne jednostki chorobowe wymagające odrębnego postępowania diagnostycznego i leczniczego. Poniższy artykuł przybliży metody badawcze stosowane we współczesnej genetyce klinicznej, ich praktyczne zastosowanie oraz systematyzuje genetycznie uwarunkowane formy cukrzycy typu 2.

Słowa kluczowe: Cukrzyca typu 2, genetyka, MODY, insulino oporność, monogenowe i wielogenowe formy cukrzycy

Summary

Progress in genetic studies in the field of diabetes mellitus, leads to identification of new mono- and polygenic forms of this complex disease. Diabetes mellitus type 2 consists of group of cases of hyperglycemia which are very heterogenous in phenotype, course and prognosis. MODY (Maturity Onset of Diabetes in the Youth) is an example of inherited diabetes which have different pathogenesis. Polygenic forms of diabetes, accounted to wide and heterogenous group of diabetes type 2 emerge as individual entities, which need individual diagnostics and treatment measures. This article brings closer newest genetical methods of studie, used in contemporary clinical genetics, their practical use and systematizes genetically conditioned diabetes type 2 forms.

Key words: Diabetes type 2, genetics, MODY, insulin resistance, monogenic and polygenic forms of diabetes