

Molekulární biologie a diabetes: kam teď? – editorial

M. Haluzík

III. interní klinika 1. lékařské fakulty UK a VFN, Praha, přednosta prof. MUDr. Štěpán Svačina, DrSc., MBA

Brunerová L et al. Glibenklamid místo inzulínu: nová šance pro pacienty s diabetes MODY 3: kazuistika. Vnitř Lék 2006; 52 (3): 275–279.

Medicínu 21. století lze s trochou nadsázky nazvat také medicínou molekulárně-biologickou. Stále pokročilejší metodiky nám dnes umožňují celkem rutinně měřit sérové i tkáňové koncentrace látek, o kterých jsme ještě před deseti lety nevěděli, že existují. Dokážeme určit genové mutace a polymorfizmy z pouhé kapky krve a stanovit změny exprese až stovek různých genů najednou. Co již v některých případech umíme trochu méně, je bezesbýtku a efektivně využít těchto poznatků v praxi. Velmi elegantní kazuistika Brunerové et al je velmi dobrým příkladem toho, že adekvátní použití molekulárně-biologických metod může pomoci lékaři k vhodnější volbě terapie a pacientovi ke zlepšení kvality života.

Přestože z epidemiologického hlediska je dnes hlavním problémem diabetes mellitus 2. typu úzce spojený s narůstající incidencí obezity [1], je dobře si uvědomit, že stále existuje poměrně velká skupina našich pacientů s diabetes mellitus jiné etiologie. Diabetes mellitus typu MODY (maturity onset diabetes of the young) je autozomálně dědičným onemocněním s různou penetrancí [2]. Je vyvolán mutacemi řady genů kódujících transkripční faktory důležité pro normální funkci β -buněk

Langerhansových ostrůvků pankreatu. Klinické projevy mohou být u různých podtypů MODY diabetu velmi různorodé od lehce zvýšených hladin glukózy až po setrvalé výrazně zvýšené glykemie s poměrně rychlým rozvojem sekundárních komplikací. Jedná se většinou (na rozdíl od diabetes mellitus 2. typu) o pacienty štíhlé, bez přítomnosti diabetické dyslipidemie či arteriální hypertenze a s negativními protilátkami proti pankreatickému β -buňkám. Typickým znakem je výskyt diabetu v několika rodinných generacích. Podle některých odhadů je výskyt MODY diabetu relativně vysoký – může tvořit až 5 % celkové diabetické populace, což přepočteno na přesná čísla může představovat až 35 000 pacientů v České republice. MODY-3 popsaný v článku Brunerové et al je přitom ve většině zemí nejčastějším podtypem MODY diabetu.

Všichni, kdo léčíme pacienty s diabetem, víme, že pro pacienta představuje zásadní rozdíl, zda je léčen „pouze“ tabletami nebo zda jeho onemocnění vyžaduje pravidelné podávání inzulínu s frekventními měřeními glykemie. Rozdíl v kvalitě života je nepochybný a byl prokázán řadou velkých studií. U velké většiny diabetiků představuje převedení na inzulín

obvykle již trvalou změnu léčby. Citovaná kazuistika však ukazuje, že právě pacienti s MODY-3 diabetem často vedení pod diagnózou diabetu 1. typu a léčení intenzifikovaným inzulínovým režimem mohou být skupinou, u které může být převod z inzulínu na perorální diabetika možný i po řadě let inzulínové terapie.

Tolik tedy k chvále pokroků molekulární biologie a jejího přínosu pro pacienta i lékaře. Poněkud jinou otázkou zůstává, zda jsme schopni dostatečně efektivně vyhledávat pacienty s MODY diabetem, dostatečně rychle potvrdit jejich diagnózu a zahájit včas adekvátní úpravy léčby. První zcela základní podmínkou úspěšného vyhledávání pacientů s MODY diabetem je dostatečná osvěta a informace všem diabetologům a endokrinologům. Zde podle mého soudu, při vši úctě, nestačí několik přednášek na diabetologických a endokrinologických dnech a občasný článek v časopisech, byť poměrně hojně čtených odbornou veřejností. Zde bychom si mohli vzít příklad třeba ze slovenského projektu DIABGENE, kde v rámci osvěty na počátku projektu obdrželi všichni diabetologové dopis s přesným popisem, jak klinicky diagnostikovat MODY diabetes, jaká vyšetření provést, jak odebrat

vzorky na genetické vyšetření a kam je odeslat. Rád bych se mýlil, ale domnívám se, že nic podobného nikdy v rámci České republiky neproběhlo. Další zcela nezbytnou součástí celého procesu je již zmíněná schopnost včas stanovit diagnózu (tedy v horizontu několik měsíců a nikoliv let) a především zpětně informovat odesílající lékaře o výsledcích vyšetření a poskytnout jim zpětnou vazbu, aby tak neměli pocit, že jejich námaha s vyhledáváním pacientů byla zbytečná. I zde se domnívám, že máme v České republice poměrně velké rezervy. Zlepšení celého stavu nepochybně vyžaduje větší aktivitu všech zúčastněných, schopnost dohodnout se na společném vybudování centra,

které bude v rámci České republiky (a přímo v České republice) schopné provádět všechna nutná vyšetření a zajišťovat jak primární osvětu, tak i zpětnou vazbu zúčastněným klinikům z terénu. Je pochopitelné, že projekt by vyžadoval alespoň zpočátku značnou finanční podporu, nicméně jednoznačné zlepšení kvality života pacientů, kterým bychom v ideálním případě mohli nahradit inzulin perorálními antidiabetiky, by podle mého soudu tuto podporu plně opravňoval. Byl bych velmi rád, kdyby tento komentář podnítil další diskusi o tom, jak efektivněji diagnostikovat geneticky podmíněné typy diabetu v České republice. Zlepšení celého procesu by totiž v koneč-

ném důsledku pomohlo jak našim pacientům, tak i (ušetřenými finančními prostředky) našemu těžce zkoušenému zdravotnictví.

Literatura

1. Haffner SM et al. Mortality from coronary heart disease in subjects with type 2 diabetes and in nondiabetic subjects with and without prior myocardial infarction. *N Engl J Med* 1998; 339: 229–234.
2. Timsit J et al. Diagnosis and management of maturity-onset diabetes of the young. *Treat Endocrinol* 2005; 4: 9–18.

doc. MUDr. Martin Haluzík, CSc.

www.vfn.cz

e-mail: mhalu@lf1.cuni.cz

Doručeno do redakce: 7. 11. 2005

www.vnitrnilekarstvi.cz