

## MODY TYPE DIABETES. CLINICAL FEATURES, DIAGNOSIS AND TREATMENT

Seiciuc Mihaela

Scientific adviser: Harea Dumitru  
Endocrinology Department, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

**Background.** Maturity Onset Diabetes of the Young represent a monogenic form of diabetes mellitus, characterized by beta cell dysfunction. The disease has autosomal dominant transmission. It is estimated that MODY diabetes accounts for 1-5% of all cases of diabetes in the young population. **Objective of the study.** Studying MODY diabetes to identify the particularities of diagnosis and treatment **Material and Methods.** Narrative study of the literature, identification of the most known forms of MODY, particularities of diagnosis and treatment. **Results.** As of today there are 14 types of MODY diabetes registred with different pathological mechanisms. The most known of these types are HNF4-alpha MODY 1, GCK MODY 2 and HNF1-alpha MODY 3. Gene mutations of HNF4-alpha, GCK and HNF1-alpha, lead to the distruction of beta cells with a secretion disorder of insulin Genetic tests are the most important in MODY diagnosis. GCK mutation usually is causing a light asymptomatic hyperglycaemia. There is no need for special treatment for this type of patients. HNF4-alpha and HNF1-alpha mutations cause a deeper hyperglycaemia with vascular complications in time. In this case sulfonylureas are used in treatment. **Conclusion.** In the last decade, there has been a growing focus on monogenic forms of diabetes and their frequency in the population. The patient's medical history and laboratory data may be subjective for the existence of monogenic diabetes, but the most important method is genetic tests. **Keywords:** MODY diabetes, genetic testing, genetic mutation, clinical, diagnosis.

## DIABETUL ZAHARAT TIP MODY. PARTICULARITĂȚI CLINICE DE DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

Seiciuc Mihaela

Conducător științific: Harea Dumitru  
Catedra de endocrinologie, USMF „Nicolae Testemitanu”

**Introducere.** Diabetul MODY se definește ca acel tip de DZ în care există o disfuncție a celulei beta, consecutivă mutației unei singure gene, ce se transmite autozomal dominant. Se estimează că diabetul MODY reprezintă între 1-5% dintre toate cazurile de diabet zaharat la populația tânără. **Scopul lucrării.** Studiarea diabetului zaharat tip MODY, pentru identificarea particularităților de diagnostic și tratament. **Material și Metode.** Sinteza narativă a literaturii de specialitate, identificarea tipurilor de MODY, metode de diagnostic și tratament. **Rezultate.** Până în prezent au fost studiate 14 tipuri ale diabetului zaharat MODY, cu mecanisme patogenetice diferite. Cele mai cunoscute dintre acestea fiind HNF4-alfa MODY 1, GCK MODY 2 și HNF1-alfa MODY 3. Mutațiile la nivelul acestor gene duc la distrugerea celulelor beta pancreatice, cu o tulburare a secreției de insulină. Cea mai bună metodă pentru testarea diabetului monogen, rămâne testarea genetică. Mutația GCK cauzează, de obicei, o hiperglicemie ușoară asimptomatică. Nu este necesar niciun tratament pentru acest grup de pacienți. Mutațiile HNF4-alfa și HNF1-alfa provoacă hiperglicemii mai proeminente și cu complicații severe, iar tratamentul optim îl reprezintă medicamentele sulfonilureice. **Concluzii.** În ultimul deceniu, există o atenție sporită față de formele monogene de diabet și de frecvența acestora în rândul populației. Anamneza bolii și datele de laborator ale pacientului ar putea fi sugestive pentru existența diabetului monogen, dar metoda de elecție este testarea genetică.

**Cuvinte-cheie:** diabet zaharat MODY, testare genetică, mutație genetică, clinic, diagnostic.