

Wanneer je kind **MODY 5** heeft

Informatie voor ouders



Wanneer je kind de diagnose MODY 5 krijgt

In het diabetescentrum of het ziekenhuis is verteld dat je kind MODY 5 heeft. Deze speciale vorm van diabetes komt maar weinig voor. Waarschijnlijk zit je nu met allerlei vragen. In deze brochure lees je alles over deze erfelijke ziekte. Wat houdt MODY 5 in? Hoe krijgt je kind het? Wat kun je eraan doen? Hoe ziet de toekomst van je kind eruit? Lees de informatie rustig door en bespreek deze met de arts of verpleegkundige.

MODY? Nooit van gehoord!

Waarschijnlijk heb je weleens gehoord van diabetes type 1 of type 2. Maar MODY? Dat is een veel minder bekende vorm van diabetes, die vrij zeldzaam is. MODY komt voor bij ongeveer 1 tot 5 procent van de mensen met diabetes. MODY is erfelijk en wordt doorgegeven van ouder op kind. Meestal heeft niet alleen het kind, maar ook een van de ouders en/of grootouders MODY, soms zonder dat zij het zelf weten. MODY wordt veroorzaakt door een veranderd gen in het lichaam. Hierdoor werkt de alveesklier minder goed en kan het lichaam de bloedsuiker niet goed in evenwicht houden. De afkorting MODY komt van het Engelse 'Maturity Onset Diabetes of the Young', vrij vertaald als ouderdomsdiabetes op jonge leeftijd. Deze naam is eigenlijk een beetje achterhaald; inmiddels zijn er meer dan vijftien verschillende MODY-soorten bekend, ieder met een eigen naam, genoemd naar het gen (erfelijk materiaal) dat erbij betrokken is. In Europa komen vooral MODY 2 (GCK MODY) en MODY 3 (HNF1A) voor, daarna volgen MODY 5 (HNF1B) en MODY 1 (HNF4A).



Het verschil tussen MODY en andere diabetesvormen

Diabetes wordt in de volksmond vaak suikerziekte genoemd. Er zijn diverse soorten, de bekendste zijn diabetes type 1 en type 2. Bij mensen met diabetes type 1 maakt de alvleesklier geen insuline meer, dat komt omdat de cellen die insuline maken door het eigen afweersysteem van het lichaam zijn vernietigd. Hierdoor blijft glucose (suiker) in het bloed zitten en zo kunnen de lichaamsorganen geen glucose (= energie) opnemen. Om die energie toch in het lichaam te krijgen, is het nodig om zelf insuline te spuiten of een insulinepomp te dragen. Mensen met diabetes type 1 hebben bij de diagnose vaak een normaal tot laag gewicht. Bij diabetes type 2 kan het lichaam de bloedsuiker niet goed regelen. Het lichaam is als het ware ongevoelig voor insuline en ook dan blijft er te veel glucose in het bloed. Mensen met dit type hebben vaak last van overgewicht. Het verschil tussen deze twee soorten diabetes en MODY, is dat diabetes typen 1 en 2 worden veroorzaakt door zowel omgevingsfactoren als erfelijke factoren, terwijl MODY veroorzaakt wordt door één enkel defect gen. MODY komt vaak generaties lang in de familie voor. Bij MODY is niet altijd insuline nodig, maar kan vaak worden volstaan met tabletten. In sommige gevallen is op kinder- en (jong)volwassen leeftijd alleen een dieet voldoende om de glucosewaarden stabiel te houden.



Wat is MODY 5 precies?

MODY 5 (HNF1 Beta mutatie) is een chronische ziekte en wordt veroorzaakt doordat het gen HNF1 Beta aangepast is. In medische termen heet dit de mutatie van het gen Hepatocyte Nuclear Factor-1 Beta (HNF1 Beta). Dit gen is de knop die andere genen uit kan zetten, zodat bepaalde organen minder goed groeien. Hierdoor kan het zijn dat toen je kind nog in de baarmoeder zat er aanlegstoornissen zijn opgetreden in een of meerdere organen, zoals de nier, lever, baarmoeder en/of alvleesklier.

Bij een kind met MODY 5 zie je vaak dat de alvleesklier kleiner is dan normaal, of dat de kop of de staart van de alvleesklier ontbreekt. Hierdoor ontstaat diabetes, want de alvleesklier is door een tekort aan insuline niet in staat voor een goede insuline- en glucoseregeling te zorgen. Ook komt het voor dat het kind cystes ontwikkelt in de nieren, of dat je kind maar één grote nier of juist twee kleinere nieren heeft. Dit heet in medische termen het 'Renal Cysts and Diabetes or RCAD syndrome' (renal betekent nier). MODY 5 vraagt altijd om een medische behandeling. Het is een erfelijke ziekte, als een van de ouders MODY 5 heeft, heeft het kind 50 procent kans ook MODY 5 te krijgen. Het kan ook zijn dat het kind de eerste is binnen de familie die MODY5 krijgt. Later kan hij of zij het dan wel weer overdragen aan zijn of haar kinderen.

VERHAAL VAN PIEN:

Pien (17) heeft MODY 5:

“Ik was zeven jaar toen ik diabetes kreeg, in het begin heb ik even geprikt met een insulinepen, maar al snel kreeg ik een insulinepomp. Eerst dacht iedereen dat ik diabetes type 1 had, maar in de familie van mijn vader kwam MODY 5 voor en toen ben ik hier op getest. En inderdaad: ik had ook MODY 5. Ik sta super positief in het leven en ga nooit bij de pakken neerzitten, maar het was wel een flinke verandering in mijn leven. Ik moet altijd letten op wat ik eet en bij MODY 5 zitten vervelende complicaties. Zo heb ik tientallen cystes in mijn nieren en van mijn alvleesklier is alleen de kop ontwikkeld. Toch leef ik voluit. Ik ben een fanatieke topturner en doe dit jaar eindexamen havo – een lekker vol jaartje dus. Maar dat vind ik juist fijn, als ik turn denk ik nergens aan. Dan is mijn MODY erg ver weg.”



MODY 5 ontdekken

Bij kinderen met MODY 5 beginnen de medische problemen vaak bij de nieren. Het urinefiltersysteem in de nier werkt niet goed, waardoor er in de nier cystes (met vocht gevulde blaasjes) ontstaan. Dit kan ontdekt worden door een echo te maken van de nieren van het kind. Soms wordt bij de echocontrole tijdens de zwangerschap, als het kind nog in de buik van de moeder zit, deze nierafwijking ontdekt. Op dat moment is vaak nog niet duidelijk dat het om MODY 5 gaat. Bij veel kinderen komt daar later diabetes bij. Dit kan op alle leeftijden beginnen – ook op volwassen leeftijd – afhankelijk van de ontwikkeling en de groei van de alveesklier. Toch krijgt niet ieder kind met MODY 5 ook diabetes. Het is verstandig om de ouders in het gezin ook te laten testen op MODY 5, omdat het een erfelijke aandoening is. Wanneer meerdere mensen in de familie diabetes hebben of nierproblemen hebben, kan aan MODY 5 worden gedacht als diagnose. Via een simpele bloedtest kan de arts vertellen of jezelf of je kind MODY 5 heeft. Deze genetische test wordt in het ziekenhuis gedaan.

José, Piens moeder: “Toen we net de diagnose MODY 5 kregen, wisten wij als ouders wel dat er allemaal vervelende complicaties konden optreden als Pien ouder zou worden. Maar dat hebben we haar in kleine stapjes verteld. Wij legden het zo uit dat het verhaal paste bij haar leeftijd. Zo zeiden we niet dat ze cystes had in haar nieren, maar bolletjes in haar buik waardoor niet alles goed werkte bij haar. Nu weet ze inmiddels alles en dat is ook passend bij haar leeftijd. Maar we maken het niet te zwaar. Het is er, maar we genieten volop van het leven en zijn super trots op haar geweldige sportprestaties.”



De behandeling van MODY 5

Ieder kind met MODY 5 is anders: er is geen standaard behandelplan of richtlijn. Daarom is het belangrijk dat je kind wordt behandeld door een arts die verstand en ervaring heeft met MODY 5. Deze diabetesartsen werken in grotere ziekenhuizen met een (kinder)diabetesteam en in speciale (kinder)diabetescentra. Over het algemeen kun je zeggen dat de meeste kinderen met MODY 5 behandeld worden met insuline, maar soms kunnen ook tabletten (sulfonylureumderivaat) een periode goed effect hebben.

Soms worden kinderen in het begin alleen behandeld met een dieet. Een gezonde leefstijl met genoeg beweging en gezond eten is erg belangrijk. Bij kinderen met MODY 5 worden de organen goed in de gaten gehouden om te checken of er problemen ontstaan. Soms maakt de alvlesklier te weinig verteringsenzymen aan (stoffen die je nodig hebt om je voeding goed te verteren). Dan moet je deze als tabletten innemen bij je maaltijden. Kinderen met MODY 5 kampen ook wel met een magnesiumtekort.

Medische kindercentra gespecialiseerd in MODY:

- Diabeter
- Grotere ziekenhuizen met een (kinder)diabetesteam

Last hebben van een hypo of hyper

Iedereen met diabetes die medicatie zoals insuline gebruikt, ook mensen met MODY 1, kunnen last hebben van een hypo of een hyper. Een hypo is de afkorting van het woord hypoglykemie: een laag bloedglucosegehalte. Dit betekent dat er te weinig glucose in het bloed is. Dit herken je doordat je hongerig, geïrriteerd,

rillerig, duizelig en minder geconcentreerd bent. Een hypo kun je oplossen door iets te eten en te drinken waardoor je glucose weer stijgt (druivensuiker, limonadesiroop of energiereep).

Een hyper is eigenlijk het omgekeerde. Hyper is de afkorting van hyperglykemie: een sterke stijging van je bloedglucosewaarde. Als je een hyper hebt, heb je te veel glucose in je bloed. Dat merk je doordat je dorst hebt, een droge tong hebt en moe en slaperig wordt. Je kunt een hyper oplossen door veel water te drinken, te bewegen of medicatie te nemen die de glucose laat dalen.

Hoe leg ik het mijn kind uit?

Het is voor ouders vaak een hele schok om te ontdekken dat je kind een chronische ziekte heeft. MODY 5 is een ziekte waar je rekening mee moet houden, omdat er complicaties als nierfalen en hart- en vaatziekten kunnen ontstaan. Maar dat is geen boodschap voor nu. Het is goed te benadrukken dat je kind er niets aan kan doen dat het ziek is. Reageer open op vragen. Soms kan er in het hoofd van een kind van alles gefantaseerd worden. Dat kan onveilig voelen.

Omdat de diagnose nogal eens tijdens de puberteit plaatsvindt, weet jij als ouder vaak het beste hoe je je kind alles uitlegt en vertelt. Vertel het op jouw manier en betrek gerust de diabetesarts of -verpleegkundige erbij als je dat zelf moeilijk vindt. Leg je kind duidelijk uit dat hij of zij een vorm van diabetes heeft, waarvoor het medicijnen nodig heeft. Leg ook uit dat het belangrijk is dat je kind gezond

Jasper, de vader van Pien: "Pien heeft het van mij zou je kunnen zeggen. Na onderzoek bij een ver familielid bleken veel familieleden genetisch belast met de mutatie in het HNF1 Beta-gen. Dat verklaarde de vele diabetes-, lever- en nieraandoeningen in onze familie. Toen bleek dat Pien ook MODY 5 had, viel er veel op zijn plek. Na jaren vol vraagtekens, kregen we ineens antwoorden."



eet en lekker sport. Het is fijn als je kind zich bewust is van wat wel en niet kan. Maak het niet zwaarder dan het is. Vaak merken kinderen met MODY 5 er – zeker de eerste jaren – niet zoveel van. Je kind kan gewoon een normale jeugd hebben; het betekent niet dat je kind iets niet zou mogen of kunnen.

De invloed op het dagelijks leven

Wanneer je kind met MODY 5 insuline spuit, zal het 24 uur per dag de bloed-glucosewaarden in de gaten moeten houden. Ook als je kind (nog) geen insuline nodig heeft, is MODY 5 wel iets om rekening mee te houden. Leg op school uit wat je kind heeft en als je kind in de tienerleeftijd zit, zorg er dan voor dat zijn of haar vrienden en vriendinnen op de hoogte zijn van de consequenties van Mody 5. Zo zijn mierzoete snacks niet handig. Houd hier rekening mee, ook als je kind gaat logeren, op kamp gaat of later gaat stappen. Zorg dat je kind altijd zelf iets lekkers bij zich heeft of goed weet wat hij of zij wel en beter niet kan eten en drinken. Lukt het een keer niet, dan is het geen ramp. Maak het niet zwaarder dan het is. Je kind kan gewoon een normale jeugd hebben, waarbij er natuurlijk rekening wordt gehouden met MODY 5.

Kies een gezonde leefstijl

Voor een kind met MODY 5 is een gezonde leefstijl een belangrijk medicijn. Geef liever geen zoete frisdrank, vruchtensap en beperk snelle suikers als koek, ijs en snoep. Mijd de suikerbommen. Kies voor gezonde producten, zoals een beker yoghurt met vers fruit en geef volkorenbrood in plaats van wit brood. In brood,

Pien: “Bij mij is het best speciaal omdat ik aan topsport doe en rekening moet houden met mijn diabetes. Ach ja, ieder mens is weer anders. Ik heb niet het idee dat ik dingen laat voor mijn MODY. Ik doe alles wat ik wil. Ik krijg veel steun van mijn ouders, dat is fijn. Vroeger regelde mijn moeder alles voor me met eten en drinken, nu doe ik dat allemaal zelf. Mijn beste vriendinnen weten het wel, maar ik loop er niet mee te koop. Ik wil laten zien dat je met MODY 5 je leven niet moet laten belemmeren, maar gewoon je droom na moet streven. MODY is maar een klein stukje van wie ik ben. Ik ben gewoon Pien!”

pasta, aardappelen, rijst en fruit zitten koolhydraten, eet daar niet te veel van op één moment, maar verdeel ze over de dag. En eet het liefst koolhydraten die langzaam door het lichaam worden opgenomen, zoals volkoren producten, groenten en peulvruchten. Gezond eten betekent: gevarieerd, niet te veel, niet te vet en voldoende groente en fruit.

En natuurlijk kan je kind best een keer pizza of patat eten, maar met mate. Moedig gezond eten aan en geef zelf het goede voorbeeld. Het is fijner als het hele gezin dezelfde gezonde maaltijd krijgt en je kind met MODY 5 geen uitzondering is. Ook is dagelijks bewegen heel belangrijk. Pak de fiets naar school en zoek een leuke sportclub op. Moedig je kind aan te sporten. Of ga 's avonds na het eten nog even samen een blokje om. Zo zorg je ervoor dat je kind niet te zwaar wordt.

De toekomst van je kind

Kinderen met MODY 5 worden veelal geboren met een nierafwijking, wat in het verdere leven complicaties kan opleveren. Verder is MODY 5 een progressieve ziekte, dat betekent dat er later klachten bij kunnen komen. Denk bijvoorbeeld aan diabetes of hart- en vaatziekten. Daarom wordt soms gekozen voor extra medicijnen (cholesterolverlagende middelen) om die complicaties te voorkomen. Om



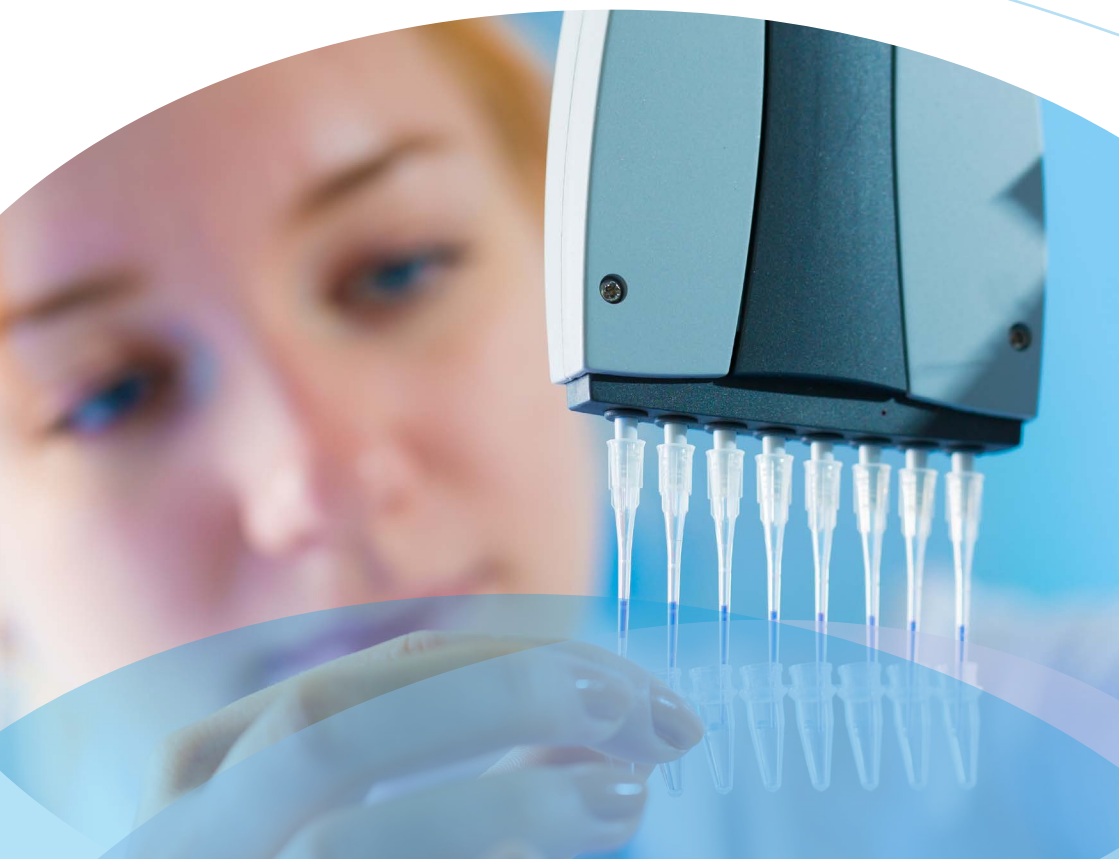
problemen met de zenuwen (neuropathie), ogen (retinopathie), nieren en hart- en vaten te voorkomen, is het belangrijk de bloedglucosewaarden zo stabiel mogelijk te houden. Verder zijn er volwassen MODY 5-patiënten bekend die levercysten ontwikkelen of last hebben van jicht.

Meisjes met MODY 5 kunnen naast aangeboren afwijkingen aan de urinewegen ook afwijkingen aan de baarmoeder hebben. Hierdoor kan het lastiger zijn om later zwanger te worden. Een eventuele zwangerschap moet altijd onder begeleiding van een gynaecoloog plaatsvinden vanwege de diabetes en nierafwijkingen. Natuurlijk zou het fijn zijn als er in de toekomst genezing mogelijk is van deze ziekte. Op dit moment wordt wel onderzoek gedaan, maar genezing is nog niet mogelijk.

Gevolgen voor je gezin en familie

Nu je weet dat je kind een erfelijke ziekte heeft, is het prettig om te onderzoeken of eventuele andere kinderen in het gezin het ook hebben. Het is belangrijk om er zo snel mogelijk bij te zijn. Dus als er meerdere mensen in de familie nierproblemen of diabetes hebben, is het goed dit verder uit te zoeken. Artsen raden aan om eerst beide ouders te laten testen op MODY 5, hebben zij het niet dan is nader onderzoek van de andere kinderen onnodig. Dit onderzoek blijft altijd een vrije keuze, niet iedereen wil het weten of is er gelijk aan toe. Bespreek dit rustig met je arts.

Het onderzoek is een eenvoudige bloedtest in het ziekenhuis waarbij in het DNA gekeken wordt of er aanleg is voor MODY. Dit is met name van belang vanwege mogelijke aanlegstoornissen van je nieren. Verder kan het nuttig zijn om de rest van de familie te informeren vanwege het erfelijke karakter van de ziekte, dan kunnen zij zelf beslissen wat ze willen met deze informatie.



Meer informatie

Wil je als ouder nog meer weten over MODY? Kijk dan op www.erfelijkheid.nl, www.diabeter.nl en www.diabetesgenes.org.

Deze brochure is tot stand gekomen in opdracht van de Werkgroep Eerdere Herkenning van MODY.

Teksten: Journalistiek Buro **Ontwerp:** Michelangela **Fotografie:** Dirk Jansen p. 3, Shutterstock. De afgebeelde personen hebben niet allen te maken met MODY.