



RITKA BETEGSÉG ÁLTAL OKOZOTT HEPATOPATHIA ESETE.

Dr. Birtalan Krisztián¹, Dr. Mohai Csaba², Dr. Zsargó Eszter², Dr. Schuller János¹, Dr. Taller András¹
¹Uzsoki utcai Kórház, II. Belgyógyászati Osztály
²XVI. Kerületi Kertvárosi Egészségügyi Szolgálat



37 ÉVES FÉRFI

2020. Hyperglycaemia miatt hospitalizáció: 1-es típusú cukorbetegség, inzulin kezelés bevezetése.

ALP 186 U/l, GGT 373 U/l, GOT 125 U/l, GPT 256 U/l.

Sebi, INR, albumin, pseudocholinészteráz: normál.

HasiUH: néhány kis (4-9mm) vese corticalis cysta.

2024. Hepatológiai ambulancia:

Alkohol, DILI, HILI, egyéb toxikus ágens nincs

-ANA/ENA, ANCA, cöliákia, AMA-M2, SMA

-Vírus hepatitis (HAV, HBV, HCV, HEV)

-Vas, ferritin, cöruroplasmin, alpha-1 antitrypsine

-Fibroscan

Testsúly: 67 kg. Magasság: 171 cm. BMI: 22,9.

Differenciál diagnosztikai céllal **MÁJBIOPSZIA**

CSALÁDI ANAMNÉZIS (apai ág):

-mindenki cukorbeteg

-mindenki májbeteg (kivizsgálva nem voltak)

-mindenki 40 éves kora előtt elhunyt

Diabetológiai anamnézis: ketoacidosis és autoantitestek Ø

GENETIKA

Heterozygota HNF1B mutáció a 17-es kromoszómán

DIABETES TÍPUSOK

	1-es típus	MODY	2-es típus
Jellemző életkor	<30 év	<25 év	>40 év
Testsúly	Normál	Normál	Obes
Autoantitest	Van	Nincs	Nincs
Ketoacidosis	Van	Nincs	Nincs

MODY: maturity-onset diabetes of the young

MODY TÍPUSOK

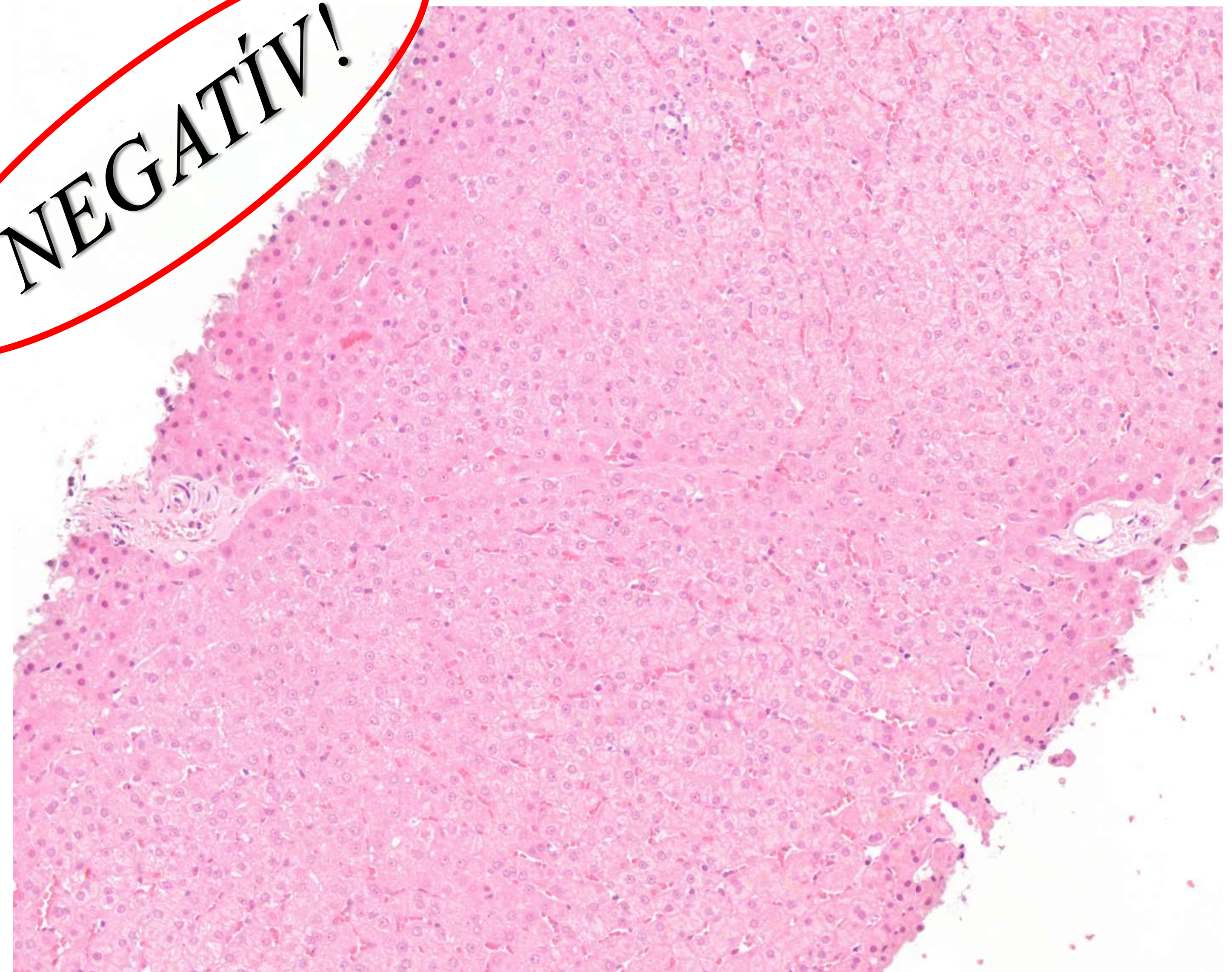
MODY	Mutáció	Jellemző
MODY 1	HNF4A	Makroszómia, újszülöttkori hyperinzulinaemiás hypoglycaemia
MODY 2	GCK	Enyhe, szövődmény ritka
MODY 3	HNF1A	Jelentős glucosuria
MODY 4	PDX1	Pancreas a-, hypoplasia
MODY 5	HNF1B	Vesecysta, urogenitalis anomáliák, pancreas aplasia / hypoplasia „hepatitis”

Jelenleg a MODY-nak 14 típusát ismerjük (2025)

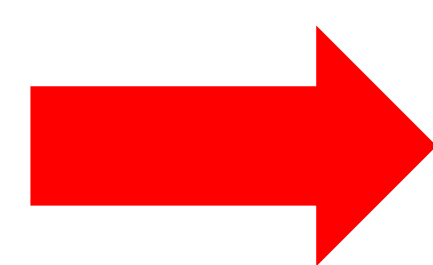
HNF: hepatocyte nuclear factor, GCK: glucokinase, PDX1: pancreatic and duodenal homeobox 1.

MÁJBIOPSZIA

NEGATÍV!



NEGATÍV



Diagnózis: MODY 5
(Maturity-Onset Diabetes of the Young)

MODY

MODY. Genetikai betegség, mely mind 1-es és 2-es típusú diabetes jellemzőit mutathatja. A betegség fiatal életkorban indul (25 éves kor előtt), normál testalkatú egyénekre jellemző, mely az 1-es típusú diabetes jellemzője. Az alacsony inzulinigény, a diabetes autoantitestek és ketoacidosis hiánya miatt 2-es típusú diabetesként is gondozhatják.

MODY 5. Előfordulási gyakorisága régióként változó, általában az összes MODY eset kevesebb mint 10 %-át teszik ki. A MODY 5-tel összefüggő hepatopathia vagy hepatitis patofiziológiája ismeretlen, mert az erre vonatkozó adatok jelenleg nagyon korlátozottak. Egyes publikációk szerint a MODY 5 hozzájárulhat a MASLD kialakulásához, de pontos mechanizmusa még továbbra sem ismert. Jelenleg nem ismertek specifikus máj szövettani eltérések, melyek a HNF1B mutációhoz vagy a MODY-hoz köthetők.

ÖSSZEGZÉS

Májenzimeltérések hátterében nemcsak a MASLD, hanem ritka, genetikai eredetű májkárosodás is állhat. A családi halmozódást (autoszómális domináns) mutató MODY a diabetes egy ritka formája, amelynek egyes altípusai hepatopathiát is okozhatnak, bár ennek pontos patofiziológiája még nem tisztázott. Fiatal betegnél, pozitív családi anamnézis, diabetes és vesecysták fennállása esetén gondolni kell HNF1B-mutációra (MODY 5). Ilyenkor javasolt célzott genetikai vizsgálat, a vesefunkció és az esetleges urogenitális anomáliák felmérése, valamint multidiszciplináris követés és a családtagok kivizsgálása.