

**Glükóz metabolizmus monogénes zavarai**

<b>Gén</b>	<b>Gén OMIM kódja</b>	<b>Betegség neve</b>	<b>Öröklődésmenete</b>	<b>Betegség OMIM kódja</b>
<b>ABCC8</b>	600509	Nem inzulin-dependens diabetes mellitus	AD	125853
		Permanens neonatális diabetes mellitus 3-as típus, neurológiai tünetekkel vagy anélkül	AD, AR	618857
		Tranziens neonatális diabetes mellitus 2-es típus		610374
		Familiáris hyperinzulinémiás hypoglycaemia 1-es típus	AD, AR	256450
		Leucin-szenzitív csecsemőkori hypoglycaemia	AD	240800
<b>APPL1</b>	604299	MODY 14-es típus	AD	616511
<b>BLK</b>	191305	MODY 11-es típus	AD	613375
<b>GCK</b>	138079	Késői megjelenésű, nem inzulin-dependens diabetes mellitus	AD	125853
		Permanens neonatális diabetes mellitus 1-es típus	AR	606176
		Familiáris hyperinzulinémiás hypoglycaemia 3-as típus	AD	602485
		MODY II-es típus	AD	125851
<b>GLUD1</b>	138130	Hyperinzulinizmus-hyperammonémia szindróma	AD	606762
<b>HADH</b>	601609	3-hidroxiacil-CoA dehidrogenáz deficiencia	AR	231530
		Familiáris hyperinzulinémiás hypoglycaemia 4-es típus	AR	609975
<b>HNFA</b>	142410	Inzulin-dependens diabetes mellitus 20-as típus		612520
		MODY III-as típus	AD	600496
		Inzulin-dependens diabetes mellitus	AR	222100
		Nem inzulin-dependens diabetes mellitus 2-es típus	AD	125853
<b>HNF1B</b>	189907	Vese ciszták és diabetes szindróma	AD	137920
		2-es típusú diabetes mellitus	AD	125853
<b>HNF4A</b>	600281	Fanconi renotubuláris szindróma 4-es típus, MODY-val	AD	616026
		MODY I-es típus	AD	125850
		Nem inzulin-dependens diabetes mellitus	AD	125853
<b>INS</b>	176730	Inzulin-dependens diabetes mellitus 2-es típus	AD	125852
		Permanens neonatális diabetes mellitus 4-es típus	AD, AR	618858
		Hyperproinzulinémia	AD	616214
		MODY 10-es típus	AD	613370
<b>INSR</b>	147670	Inzulin-rezisztens diabetes mellitus, acanthosis nigricans-al		610549
		Familiáris hyperinzulinémiás hypoglycaemia 5-ös típus	AD	609968
		Leprechaunizmus	AR	246200
		Rabson-Mendenhall szindróma	AR	262190
<b>KCNJ11</b>	600937	Tranziens neonatális diabetes mellitus 3-as típus	AD	610582
		Permanens neonatális diabetes 2-es típus, neurológiai tünetekkel vagy anélkül	AD	618856

		Familiáris hyperinzulinémiás hypoglycaemia 2-es típus	AD, AR	601820
		MODY 13-as típus	AD	616329
<b><i>KLF11</i></b>	603301	MODY VII-es típus		610508
<b><i>NEUROD1</i></b>	601724	MODY 6-os típus		606394
<b><i>PAX4</i></b>	167413	Diabetes mellitus 2-es típus	AD	125853
		MODY IX-es típus		612225
<b><i>PDX1</i></b>	600733	MODY IV-es típus		606392
		Pancreas agensis 1-es típus	AR	260370
<b><i>RFX6</i></b>	612659	Mitchell-Riley szindróma	AR	615710
<b><i>SLC16A1</i></b>	600682	Erythrocyta laktát transzporter defektus	AD	245340
		Familiáris hyperinzulinémiás hypoglycaemia 7-es típus	AD	610021
		Monokarboxilát transzporter deficiencia 1-es típus	AD, AR	616095

Verziószám: v1 Érvényes: 2020.02.01.