



Diabetes monogénica

¿QUÉ ES LA DIABETES MONOGENICA?

La diabetes monogénica es un trastorno poco común que resulta de mutaciones (cambios) en un solo gen. Por otro lado, los tipos más comunes de diabetes —de tipo 1 y tipo 2— los causan varios genes (y en la diabetes de tipo 2, factores de estilo de vida, como la obesidad). En la mayoría de los casos, la diabetes monogénica se hereda.

La diabetes monogénica se presenta en varias formas y afecta con mayor frecuencia a los niños y jóvenes. En la mayoría de los casos, el cuerpo tiene menor capacidad de producir insulina, una hormona que lo ayuda a usar la glucosa (azúcar) como fuente de energía. En casos muy poco frecuentes, el problema es una resistencia severa a la insulina, un trastorno con el cual el cuerpo no puede usar la insulina debidamente.

Un diagnóstico acertado puede ayudar a las personas a recibir el tratamiento adecuado. Por ejemplo, algunos niños con diabetes monogénica reciben un diagnóstico de diabetes de tipo 1 y se les receta insulina. Cuando reciben un diagnóstico acertado, algunos de estos niños en vez pueden tomar pastillas para la diabetes, lo que permite controlar la glucosa incluso mejor. Un diagnóstico correcto también puede beneficiar a familiares, quienes quizá tengan diabetes monogénica y no lo sepan.

¿SABÍA USTED?

Muchas personas con diabetes monogénica reciben un diagnóstico equivocado de diabetes de tipo 1 o tipo 2 y posiblemente no reciban el tratamiento más adecuado.

¿CUÁLES SON LOS DOS TIPOS PRINCIPALES DE DIABETES MONOGENICA?

Diabetes juvenil de comienzo tardío (MODY por sus siglas en inglés)

La MODY es el tipo más común de diabetes monogénica. Generalmente se presenta en los niños o adolescentes, pero a veces no se detecta hasta edad adulta. La MODY puede ser leve o severa, según el gen involucrado. Los investigadores han descubierto que por lo menos nueve genes distintos son responsables por MODY, y se están descubriendo nuevas causas genéticas.

Diabetes neonatal

Este trastorno poco común se presenta en los primeros seis meses de vida. Muchos bebés con diabetes neonatal no se desarrollan debidamente antes de nacer y son pequeños para su edad. Los dos tipos son

- Diabetes neonatal permanente, un trastorno que tendrá el resto de su vida
- Diabetes neonatal temporal, que desaparece durante la infancia pero puede volver posteriormente

¿CÓMO SE DIAGNOSTICAN LA MODY Y LA DIABETES NEONATAL?

Ya que la diabetes monogénica es poco común, con frecuencia, no se contempla la posibilidad de este diagnóstico en personas con diabetes. Sin embargo, ciertos factores pueden hacer que los médicos sospechen que el diagnóstico de diabetes de tipo 1 o tipo 2 no es acertado. Una combinación de pruebas y factores clínicos ayudan a descartar la diabetes de tipo 1 o tipo 2, e identifican la MODY o diabetes neonatal.

Análisis de sangre

Un análisis del nivel de glucosa en la sangre y a veces pruebas que indican la cantidad de insulina que el cuerpo está produciendo pueden contribuir al diagnóstico. Es posible que los médicos también estudien la presencia de ciertos autoanticuerpos (sustancias producidas por el cuerpo que combaten tejidos saludables de la propia persona), lo cual es un indicio de diabetes de tipo 1.

Factores clínicos

Los médicos toman en cuenta los factores que pueden indicar diabetes monogénica:

- Recibir un diagnóstico en los primeros seis meses de vida
- Tener otros trastornos causados por una mutación genética específica, como un quiste en los riñones
- No ser obeso, o tener familiares diabéticos de peso normal
- Tener antecedentes familiares de diabetes, especialmente cuando afecta a uno de los padres

Pertenecer a ciertos grupos étnicos (las personas de raza blanca de raíces europeas tienen una prevalencia menor de diabetes de tipo 2)

Ninguno de estos factores por sí solo significa que alguien puede tener diabetes monogénica. Más bien, se consideran en conjunto y con los resultados de los análisis de sangre.

Pruebas genéticas

Un proveedor de atención médica es la mejor persona para determinar si es necesario hacer pruebas genéticas. Las pruebas que producen información genética con una muestra de sangre pueden determinar si una persona tiene un gen que causa la MODY o diabetes neonatal. Los médicos también pueden hacerles pruebas a familiares de personas con MODY o diabetes neonatal para detectar la presencia o el riesgo de diabetes.

¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO PARA LA MODY?

El tratamiento depende del tipo de MODY. Algunas personas no necesitan tratamiento alguno, aparte de dieta y ejercicio. Otras necesitan medicamentos para la diabetes. Estos incluyen insulina o una sulfonilurea, un tipo de pastilla para la diabetes que ayuda al cuerpo a producir más insulina. En cierto tipo de MODY, los pacientes también pueden necesitar tratamiento para trastornos relacionados como quistes del riñón o gota.

¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO PARA LA DIABETES NEONATAL?

Los médicos escogen el tratamiento en base a la causa. Algunos tipos de diabetes neonatal se pueden tratar con una sulfonilurea pero otros requieren insulina. Los bebés con diabetes

neonatal temporal pueden requerir insulina inicialmente, pero el trastorno puede desaparecer a las 12 semanas de edad, aproximadamente. Si les vuelve a dar diabetes posteriormente en la vida, es posible que requieran insulina.

¿QUÉ DEBE HACER SI PIENSA QUE USTED O UN FAMILIAR POSIBLEMENTE TENGA DIABETES MONOGENICA?

Si usted o un familiar ha recibido un diagnóstico de diabetes de tipo 1 o tipo 2, pero sospecha que sea diabetes monogénica, hable con su médico. Solamente un especialista, como un endocrinólogo que se especializa en diabetes, puede diagnosticar la diabetes monogénica.

Preguntas que debe hacerle a su médico

- ¿Mi hijo tiene (o yo tengo) un tipo de diabetes monogénica?
- ¿Qué tipo de diabetes monogénica tiene mi hijo (o tengo yo)?
- ¿Cuáles son las opciones de tratamiento?
- ¿Cuáles son las ventajas y desventajas de cada opción de tratamiento?
- ¿Debo consultar con un educador de diabetes?
- ¿Debo consultar con un endocrinólogo?

RECURSOS

- Encuentre un endocrinólogo: www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663)
- Encuentre un educador sobre la diabetes (Asociación de Educadores sobre la Diabetes de Estados Unidos): www.diabeteseducator.org/DiabetesEducation/Find.html
- Información sobre la diabetes de la Red de Salud Hormonal (Hormone Health Network): www.hormone.org/diabetes
- Centro Nacional de Información sobre la Diabetes (Instituto Nacional de Salud-NIH por sus siglas en inglés): <http://diabetes.niddk.nih.gov/dm/pubs/mody/index.aspx>
- Asociación de Diabetes de Estados Unidos: www.diabetes.org
- Fundación de Investigación sobre la Diabetes Juvenil: www.jdrf.org

EDITORES

Silvio Inzucchi, MD
Abbas Kitabchi, PhD, MD
Julio Rosenstock, MD

La Red de Salud Hormonal (*Hormone Health Network*) ofrece recursos gratuitos por Internet que se basan en los más avanzados conocimientos científicos y clínicos de la Sociedad de Endocrinología (*The Endocrine Society* en www.endo-society.org). El objetivo de la Red es que los pacientes no solo tengan información, sino que sean activos participantes en la atención de salud que reciben.

Diabetes monogénica hoja informativa



Mayo del 2010

www.hormone.org