



DIABETES MONOGENICA: DIABETES NEONATAL Y MODY

Las diabetes monogénicas son un grupo de diabetes poco frecuentes, que afectan a alrededor de 1 de cada 100 personas con diabetes. Tienen una causa genética muy concreta (mutación de un único gen) y la mayoría de las veces se heredan de uno de los progenitores. El descubrimiento de este tipo de diabetes es bastante reciente.

En la mayoría de los casos los pacientes que tienen una diabetes monogénica no lo saben, y **están diagnosticados erróneamente como diabetes tipo 1 o diabetes tipo 2.**

Para hacer el diagnóstico se tiene que hacer un estudio genético, y basta con una muestra de sangre. Se realiza en unos pocos centros de España y está disponible para todos los usuarios del Sistema Nacional de Salud.

El diagnóstico correcto de este tipo de diabetes es muy importante, porque nos da información sobre el pronóstico de la enfermedad y el tratamiento más adecuado, tanto para la persona estudiada como para sus familiares.

Clásicamente las diabetes monogénicas se han dividido en dos grandes grupos, en relación con la edad de presentación:

1. Diabetes neonatal: diabetes diagnosticada en los 6 primeros meses de vida
2. Diabetes monogénica del joven-adulto (MODY)

Sin embargo, debido a que se puede diagnosticar a cualquier edad, a que se puede definir el gen alterado, y a que el tratamiento puede individualizarse en función del mismo, la tendencia actual es a llamarlas **“diabetes monogénica por alteración en el gen”** (nombre del gen alterado)

1.- DIABETES MONOGENICA NEONATAL: DIABETES DIAGNOSTICADA EN LOS PRIMEROS 6 MESES DE VIDA

- **¿Qué es la diabetes monogénica neonatal?**

Todas las diabetes diagnosticadas en los primeros 6 meses de vida son de origen genético. No son diabetes tipo 1, aunque hayan sido diagnosticadas así erróneamente. Lo más habitual es que no haya otros miembros de la familia con diabetes.



- **¿Cuándo sospechamos una diabetes monogénica neonatal?**

Si la persona ha sido diagnosticada de diabetes mellitus en los primeros 6 meses de vida está indicado hacer un estudio genético para descartar una diabetes neonatal de origen monogénico. Su médico valorará también la posibilidad de hacerlo si se ha diagnosticado entre los 6 meses y 1 año de edad.

- **¿Por qué es importante hacer el estudio genético de diabetes neonatal?**

La mitad de las personas diagnosticadas de diabetes neonatal pueden dejar el tratamiento con insulina bajo supervisión médica, aunque lleven toda su vida con este tratamiento, ya que responden muy bien a altas dosis de algún antidiabético oral (pastillas). Una vez hecho el estudio genético su médico le orientará sobre el tratamiento más adecuado.

También es importante porque se puede acompañar de otras alteraciones médicas y el estudio genético nos ayudará a controlarlas.

2.- DIABETES MONOGENICA DE LA INFANCIA – JUVENTUD - EDAD ADULTA (MODY)

- **¿Qué es la diabetes monogénica del joven - adulto?**

Es un tipo poco frecuente de diabetes. Se calcula que 1 de cada 100 personas con diabetes la tienen. También se le llama diabetes MODY (viene del inglés *Maturity Onset Diabetes of the Young*).

Características principales de la diabetes MODY:

- **Afectación familiar:** se debe a un problema genético de herencia dominante, es decir, que se transmite fuertemente de padres a hijos. Son familias en las que suele haber padres, hijos, abuelos y primos con diabetes.
- **Diagnóstico habitual antes de los 25 años**, aunque en ocasiones se diagnostica más tarde
- **Se suele tratar con dieta o pastillas**, y no necesitan insulina, al menos durante algunos años.



- **Tipos principales de diabetes MODY**

Se conocen más de 10 tipos diferentes, pero los más comunes son MODY 2 y MODY 3:

- **MODY 2**

- ❖ Se suele diagnosticar en la infancia, aunque hay muchos adultos que la tienen y no lo saben.
- ❖ Los niveles de glucosa no son muy altos (menos de 160 mg/dl), y no necesitan normalmente ningún tipo de tratamiento.
- ❖ Al contrario que los otros tipos de diabetes no produce con el tiempo daño en otros órganos, como la retina, riñones, corazón etc.
- ❖ En las mujeres este tipo de diabetes pueden detectarse por primera vez en el embarazo, al hacerse la curva de glucosa. Es importante conocer el diagnóstico en el embarazo, porque el tratamiento puede ser diferente al de la diabetes gestacional habitual. Después del embarazo suelen mantener la glucosa alta.

- **MODY 3**

- ❖ Se suele diagnosticar desde el inicio puberal.
- ❖ Es una enfermedad progresiva: al principio se trata con dieta, pero con los años se necesitarán pastillas antidiabéticas e incluso insulina. Últimamente se ha descubierto que es una diabetes que responde muy bien a un tipo determinado de antidiabéticos, aunque el paciente lleve años tratados con insulina.
- ❖ Si no se controlan bien los valores de glucemia a largo plazo puede producir alteraciones en la retina, riñón, corazón, etc., como ocurre en la diabetes habitual tipo1 y tipo 2.

- **¿Cómo se diagnostica la diabetes tipo MODY?**

Para saber el diagnóstico con seguridad es necesario hacer el estudio genético. Sólo es necesario extraer un tubo pequeño de sangre (como para cualquier análisis rutinario). **Un médico especializado en diabetes le podrá decir si en su caso está indicado hacer el estudio.**

- **¿Por qué es importante hacer el estudio genético?**

- Si se diagnostica de MODY 2 sabrá que su diabetes no va a empeorar, no tendrá complicaciones y no necesitará tratamiento. Podrá tranquilizar a otros miembros de su familia que también la tengan. En el caso de las mujeres es importante conocerlo para manejar de la mejor manera la diabetes durante el embarazo.
- Si se diagnostica de MODY 3 se intentará tratarlo con un tipo de antidiabéticos adecuados a esa enfermedad. Es probable que si lleva insulina (usted o algún miembro de la familia) se pueda cambiar a pastillas, al menos durante algunos años.



SED

**SOCIEDAD ESPAÑOLA
DE DIABETES**

**MIEMBRO DE LA FEDERACIÓN
INTERNACIONAL DE DIABETES**

Domicilio Social: Eugenio Salazar, 23 - 28002 MADRID (España)
Tel. 91 401 33 42
www.sediabetes.org

- **Siempre me han dicho que tengo diabetes tipo 1 o diabetes juvenil. ¿Puedo tener diabetes MODY?**

Sospechar si:

- Su padre o su madre, además de abuelos o primos, tienen diabetes.
- Se trató con dieta o pastillas, y no necesitó insulina durante los primeros años del diagnóstico, o su médico le ha dicho que su páncreas todavía fabrica insulina.

- **Siempre me han dicho que tengo diabetes del adulto o diabetes tipo 2. ¿Puedo tener diabetes MODY?**

Sospechar si:

- Su padre o su madre, además de abuelos o primos, tienen diabetes
- Se diagnosticó antes de los 40 años
- No tiene sobrepeso
- No tiene la tensión arterial ni el colesterol alto

Otros sitios con información para pacientes:

- En inglés: Universidad de Exeter, Reino Unido: <https://www.diabetesgenes.org/>