



20 de octubre de 2004

Planner Media, S.L.

HASTA UN 10% DE LOS PACIENTES CON DIABETES TIPO 1 SON DIABÉTICOS MODY MAL DIAGNOSTICADOS

El Grupo de Trabajo de Diabetes MODY de la Sociedad Española de Diabetes organiza el I Encuentro Europeo sobre Diabetes Monogénica

La diabetes MODY 2, que se presenta en la infancia con alteraciones muy pequeñas del nivel de glucosa en sangre, y la MODY 3, que aparece a los 18-20 años y produce alteraciones importantes en el nivel de glucosa en sangre, son los tipos de diabetes MODY más frecuentes.

El tratamiento de la diabetes MODY 3 se basa en la utilización de antidiabéticos orales de la familia de los secretagogos de acción rápida. De ellos, nateglinida consigue el control de los niveles de glucosa en sangre tras las comidas con un riesgo mínimo de bajadas de glucosa en sangre o hipoglucemias.

La mitad de los diabéticos MODY 3 padecen retinopatía diabética tras 16 años de evolución de la enfermedad, y la nefropatía está presente en cerca del 20% de los casos.

El Grupo de Trabajo de Diabetes MODY de la Sociedad Española de Diabetes (SED), se creó hace más de 3 años, con el fin de poner en común las investigaciones que se realizan en España, consensuar datos químicos y poblacionales y establecer nuevas estrategias de estudio.

Madrid, 20 de octubre de 2004.- Se estima que entre el 1 y el 5% de los pacientes con diabetes tipo 2 y hasta un 10% de los casos de diabéticos tipo 1 son diabéticos MODY mal diagnosticados. "Gran cantidad de personas con este tipo de diabetes no están diagnosticadas correctamente y, como consecuencia, pueden no estar recibiendo el tratamiento adecuado", explica el doctor Antonio Luis Cuesta, presidente del I Encuentro del Grupo Europeo para el Estudio de la Diabetes Monogénica, que, organizado por el Grupo de Trabajo de Diabetes MODY de la Sociedad Española de Diabetes (SED), con el apoyo de la Fundación IMABIS (Instituto Mediterráneo para el Avance de la Biotecnología y la Investigación Sanitaria) del Hospital Carlos Haya de Málaga, se celebra entre el 21 y 22 de octubre en Málaga.

Así, alrededor de 125 expertos se darán cita con el objetivo de revisar los últimos avances en el conocimiento de la diabetes monogénica y MODY y aunar las investigaciones básicas con las clínicas.

La diabetes MODY (maturity onset diabetes of the young), que padece alrededor del 4% del total de los pacientes diabéticos, es un tipo de diabetes monogénica (aquella que se produce debido a una mutación genética en un sólo gen) y la

padece alrededor del 8% de todas las personas con diabetes. Así, está causada por una alteración genética que provoca el funcionamiento anormal de las células del páncreas que producen insulina, de forma que la secreción de ésta es insuficiente.

“Éste es el motivo de que, de forma más frecuente, la diabetes MODY se dé en la juventud, infancia y en la etapa neonatal al igual que la diabetes tipo 1, pero que sus manifestaciones y tratamiento sean similares al de la diabetes tipo 2”, explica el doctor Cuesta. “Es una enfermedad de herencia autosómica dominante, es decir, que la padecen la mitad de los componentes de una familia en la que existe una persona con diabetes MODY”.

Existen 6 tipos de mutaciones distintas que dan lugar a 6 tipos distintos de diabetes MODY. De ellos, los más frecuentes son el 2, que se presenta en la infancia con alteraciones o subidas de la glucosa en sangre muy pequeñas, por lo que a veces incluso pasa desapercibida, y el 3, que aparece alrededor de los 18-20 años y produce alteraciones o subidas importantes de glucosa en sangre.

Diagnóstico MODY

El primer paso para el diagnóstico de la diabetes MODY es realizar una buena historia clínica. Según la doctora Roser Casamitjana, Consultora Senior del Servicio de Hormonología del Centro de Diagnóstico Biomédico del Hospital Clínic de Barcelona, “hay que constatar que existe una herencia autosómica dominante, por la que al menos en 3 generaciones haya individuos que presenten el mismo fenotipo o características, descartando la posibilidad de que se trate de una diabetes tipo 1, para lo cual es importante conocer el pedigrée familiar y verificar que el diagnóstico se haya hecho en edad joven”.

“Después”, añade la doctora Casamitjana, “es muy importante confirmar el tipo de MODY que sufre cada paciente, para lo que se debe llevar a cabo el diagnóstico genético, que se realiza mediante biología molecular y permite saber si existe una mutación y de qué tipo de mutación se trata”.

El diagnóstico genético permite saber qué tipo de diabetes MODY tiene el paciente, lo que, a su vez, proporciona la posibilidad de tratarle de forma adecuada y estudiar si otros familiares del paciente son portadores de la mutación, con el fin de poder hacerles seguimiento médico. “No obstante, en el 20% de los pacientes en los que se ha diagnosticado diabetes MODY según la historia clínica y familiar, no se ha conseguido encontrar ninguna mutación genética”, explica la doctora Casamitjana.

MODY 2 y MODY 3: las más frecuentes

La diabetes MODY 2 representa del 8 al 63% de todos los casos de MODY y se ocasiona por una alteración en el gen de la glucocinasa, que ejerce un gran control sobre el metabolismo de la glucosa. Por otra parte, del 8 al 63% de todos los casos de diabetes MODY son MODY 3, ocasionada por la alteración en el gen que codifica el factor de transcripción HNF-1a. Se estima que este subtipo de diabetes MODY es responsable de cerca del 3% de los casos en los pacientes con un diagnóstico clínico de diabetes tipo 2.

“Mientras que en la diabetes MODY 2 no suele ser necesario tratamiento farmacológico y los pacientes controlan sus niveles de glucosa en sangre mediante dieta y ejercicio físico, en la diabetes MODY 3, es necesario el tratamiento con antidiabéticos orales”, explica el doctor Cuesta.

El conocimiento incipiente sobre las mutaciones genéticas que pueden provocar la aparición de este tipo de diabetes, conlleva una mayor concreción sobre los

tratamientos que deben aplicarse a cada tipo de diabetes MODY. Según el doctor Cuesta, "últimamente estamos comprobando cómo los secretagogos de acción rápida, una familia de antidiabéticos orales que estimulan la secreción de insulina, son convenientes en el manejo de la diabetes MODY 3".

"De ellos", añade, "destaca el control de los niveles de glucosa en sangre que se consigue con el uso de nateglinida, que tiene un inicio de acción más rápido, lo que consigue que se corrijan las subidas de glucosa posprandiales (tras las comidas) y una duración de la misma más corta, lo que conlleva un menor riesgo de hipoglucemias o bajadas de la glucosa en sangre".

Los beneficios de conseguir un buen control metabólico de la glucosa en la sangre en pacientes MODY 3 son los mismos que en cualquier otro tipo de diabetes, pudiéndose, con ello, evitar o retrasar la aparición de una serie de complicaciones a medio plazo. Según el doctor Cuesta, "los diabéticos MODY 3 sin un buen control de la glucosa en sangre, tienen un riesgo similar al que tienen el resto de diabéticos de que aparezcan complicaciones como retinopatía o nefropatía diabética".

Así, tras 16 años de evolución de la enfermedad, la prevalencia de retinopatía en diabéticos MODY 3 se halla en torno al 50%, y las formas graves de esta enfermedad afectan al 15-20% de los pacientes. Además, la nefropatía está presente en cerca del 20% de los casos.

I Encuentro Europeo

El Grupo de Trabajo de Diabetes MODY de la Sociedad Española de Diabetes (SED), que organiza el I Encuentro Europeo sobre Diabetes Monogénica, se creó hace más de 3 años. Según la doctora Casamitjana, "los objetivos, desde el principio, han sido poner en común los resultados de las distintas investigaciones que se realizan en España, consensuar datos poblacionales y químicos disponibles en torno al diagnóstico molecular de los distintos tipos de diabetes MODY y establecer nuevas estrategias de estudio".