



SALUD

INVESTIGACIÓN

Un estudio genético permite confirmar la diabetes tipo mody a 200 pacientes

Pionero en la comunidad. El Laboratorio de Genética Humana de la Facultad de Medicina de Albacete, en coordinación con el servicio de Endocrinología del CHUA, es el único de toda la comunidad que realiza este tipo de pruebas diagnósticas.

Mejor orientación. La realización de este análisis genético del ADN del paciente a través de una muestra de sangre permite orientar mejor el tipo de tratamiento que precisa el paciente, así como el riesgo de complicaciones a largo plazo y el seguimiento.

• Al ser la diabetes de esta tipología una enfermedad que se debe a la alteración de un gen, el riesgo de que el afectado la transmita a sus descendientes será del 50%.

TERESA ROLDÁN / ALBACETE

Gracias a la implantación del estudio genético de diabetes tipo mody dos y mody tres en el Laboratorio de Genética Humana de la Facultad de Medicina de Albacete, desde hace tres años el Servicio de Endocrinología y Nutrición del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete puede realizar las pruebas diagnósticas de ambos tipos de diabetes sin necesidad de tener que enviarlas como antes a otros lugares del país.

En cualquier caso el de Albacete es el único Laboratorio de toda la comunidad que realiza las pruebas de ADN, de ahí que los servicios de Endocrinología del resto de centros hospitalarios de la comunidad autónoma también se envíen aquí.

Fruto de un convenio entre la Fundación de Castilla-La Mancha para la Diabetes (Fucandi), la UCLM y el Complejo Hospitalario de Albacete, desde el año 2007 se presta un servicio de diagnóstico genético de diabetes tipo mody a toda Castilla-La Mancha.

De esta forma, actualmente este Laboratorio tiene registrados los datos de todos los pacientes adultos que son diagnosticados de diabetes tipo Mody en las consultas de Endocrinología del CHUA, y esto ha permitido mejorar el conocimiento de la enfermedad, lo cual se ha visto reflejado en una publicación reciente de gran prestigio, así como en la presentación de varias comunicaciones a congresos nacionales.

En dicho proyecto hay varios investigadores involucrados tanto de la Facultad de Medicina como del Servicio de Endocrinología y Nutrición del CHUA, como María Pilar López Garrido, licenciada en Biología y que está a punto de leer su tesis doctoral, el profesor Julio Escrbano, responsable del Laboratorio de Genética Humana, y el doctor Pedro José Pinés Corrales.

CASOS CONFIRMADOS. Desde la puesta en marcha de esta iniciativa son 200 los pacientes de un total de 100 familias castellano-manchegas los que han sido diagnosticados de diabetes tipo mody dos y tres. Al mes se realizan entre seis y siete pruebas de confirmación de la diabetes tipo mody, cuyos resultados se obtienen en un mes o dos.

En este sentido, el especialista de Endocrinología del CHUA Pedro Pinés comentó que lo que aporta esta prueba concreta del

LAS PREGUNTAS

► **¿En qué consiste?** La prueba consiste en, a través de la sangre del paciente, procesarla en el Laboratorio de Genética Humana analizando su ADN, lo que permite en uno o dos meses confirmar si se padece diabetes tipo mody o no.

► **¿Cuántas se hacen?** Al mes se realiza una media de seis o siete pruebas remitidas desde los servicios de Endocrinología de toda la región.

► **¿Cuántos pacientes hay?** Ya son 200 los pacientes de 100 familias diagnosticados a través de este estudio.

ADN del paciente es que conociendo el tipo de diabetes que tiene el paciente, se puede orientar mejor el tratamiento que necesita el afectado, su seguimiento y el riesgo de complicaciones.

La diabetes tipo mody es un tipo de diabetes que se caracteriza porque los pacientes presentan una alteración en la función de las células productoras de insulina lo que lleva a estas células a liberar menos insulina de la necesaria para mantener unos niveles de glucosa adecuados. A diferencia de los pacientes con diabetes tipo 1,

los pacientes con diabetes tipo mody no presentan resistencia a la acción de la insulina y no suelen tener obesidad.

De hecho, la diabetes tipo mody dos según explicó el doctor Pedro Pinés «es una diabetes leve, que no suele necesitar tratamiento farmacológico, no suelen desarrollar complicaciones con el tiempo; mientras que en la diabetes tipo mody tres sí suele progresar con el tiempo por lo que precisa de tratamiento farmacológico».

El Laboratorio de Genética Humana de la Facultad de Medicina

es uno de los pocos de España que realiza esta prueba diagnóstica tan específica.

PROCEDIMIENTO. Tal y como asegura la investigadora María Pilar López el procedimiento es sencillo, ya que a través de las pruebas de sangre de los pacientes en cuestión que les remiten los endocrinólogos, ésta se procesa para analizar su ADN, detectando mutaciones en los genes que están provocando la diabetes tipo mody. Para ello, los pacientes deben firmar un consentimiento.



1. Pedro Pinés, María Pilar López y Julio Escrbano, los responsables de este estudio genético. 2. Un investigador trabaja en el Laboratorio de Genética. 3. Otra joven investigadora, en plena faena. / R. SERRALLÉ



Los pacientes con la enfermedad suponen el cinco por ciento de los diabéticos diagnosticados

El doctor Pedro Pinés afirmó que «el problema de esta patología es que está infradiagnosticada y se suele confundir con la tipo uno y dos»

T.R. / ALBACETE

Uno de los endocrinos del Servicio de Endocrinología del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, el doctor Pedro Pinés, involucrado en este estudio genético de la diabetes tipo mody comentó que este tipo de diabetes sólo representa el cinco por ciento de todos los pacientes diabéticos diagnosticados y tratados en las consultas de Endocrinología.

Del total de diagnósticos confirmados de la diabetes tipo mody en la región, unos 40 pacientes son tratados en las consultas de Endocrinología del CHUA.

De todas formas, el problema de la diabetes tipo mody es que «es una enfermedad infradiagnosticada» de tal forma que no siempre se sospecha que el paciente puede presentar esta enfermedad, sino que «hay muchos pacientes que pueden estar diagnosticados erróneamente de diabetes tipo 1 y 2 y que no se han diagnosticado de la mody pera la tienen».

PERFIL. En cuanto al perfil, cabe señalar que son pacientes jóvenes con un debut de la diabetes antes de los 25 años, que no necesitan inicialmente insulina, son personas que no presentan obesidad, sino que por el contrario son pacientes delgados, de ahí que con este perfil se solicite la realización del estudio genético que viene a confirmar la diabetes tipo mody.

El especialista de Endocrinología e investigador del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete se refirió a los síntomas con los que cursa la diabetes tipo mody tres que son similares a los de



Investigadores de la Facultad de Medicina en el Laboratorio de Genética. / R.S.

la diabetes tipo uno y dos, es decir, que puede presentar mucha sensación de sed, pérdida de peso, tendencia a orinar mucho, «de ahí que al presentar la misma sintomatología es por lo que se puede hacer un diagnóstico erróneo de diabetes tipo uno cuando en reali-

dad tiene una diabetes tipo mody tres». En cambio el doctor Pedro Pinés indicó que en la diabetes tipo mody dos el paciente desde que nace presenta una hiperglucemia leve que está un poco por encima de lo normal pero que se mantiene estable.

A diferencia de la diabetes tipo uno y la dos, la diabetes tipo mody es «una enfermedad monogénica» y eso determina «con un 100% de probabilidad que el paciente desarrolle este tipo de diabetes». Además, es un tipo de diabetes, tanto la mody dos como la mody tres que tiene un componente hereditario muy llamativo, es decir, que uno de sus padres (o el padre o la madre) tiene diabetes y además van a tener muchos familiares con un tipo de diabetes con las mismas características.

Además, desde que existe este

servicio gracias al Laboratorio de Genética Humana, desde el servicio de Endocrinología se intenta tener la confirmación genética en todos los familiares del paciente diagnosticado, así como en los niños de pacientes con este tipo de diabetes tipo mody, ya que permite desde la niñez orientar el tratamiento. Además, al ser una enfermedad monogénica con una herencia autosómica dominante, el paciente que es diagnosticado de la misma debe saber que el riesgo de que transmita la enfermedad a sus descendientes será del 50%.

Seguimiento de los pacientes

Tanto en el caso de los pacientes diagnosticados de diabetes tipo mody dos como tipo mody tres desde el Servicio de Endocrinología del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete se suele hacer un seguimiento cada seis meses o un año o cada cuatro meses, porque esos pacientes «tienen una glucosa un poco por encima de lo normal, con lo cual no sabemos la repercusión a largo plazo que eso puede tener, ya que depende en gran medida de cada paciente».

Así, en el caso de la diabetes tipo mody dos, la más leve, se suele recomendar hábitos de vida saludable, porque los tratamientos farmacológicos no ayudan demasiado. Sin embargo, en la diabetes tipo mody 3 al empeorar con el paso del tiempo, son pacientes que precisan de medicación, «respondiendo favorablemente a las sulfonilureas, es decir, un tipo de antidiabéticos orales, pero muchos de ellos, debido al agravamiento de su patología, terminan necesitando insulina».