



39 - IMPACTO DE LA SISTEMATIZACIÓN DE LA GENÉTICA MOLECULAR EN EL DIAGNÓSTICO DE MODY EN CANTABRIA

G.A. Zapata Maldonado¹, V. Magide González¹, Á. García Tellado¹, M. Piedra León¹, M. Diez Muñiz-Alique², M.D. Andreu Gosálbez², J. Pi Barrio², V. Alcántara Aragón¹, C. Montalbán Carrasco¹ y L. Vázquez Salvi¹

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ²Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital de Sierrallana. Torrelavega.

Resumen

Introducción: El porcentaje de pacientes con diabetes tipo MODY representa < 2% de todos los casos, el 80% están clasificados como diabetes de otro tipo y se estima un retraso de 15 años hasta su diagnóstico definitivo. La sistematización y mayor disponibilidad del estudio genético molecular debiera haber supuesto alguna mejoría en el proceso diagnóstico. Nuestro objetivo ha sido valorar su impacto en la evolución clínica y terapéutica de estos pacientes.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo que se centra en el diagnóstico y aspectos clínicos de MODY en Cantabria en los últimos 30 años, comparando aquellos diagnosticados antes de la sistematización del estudio (Año 2016) (Grupo 1, G1) con los identificados en la base de datos del laboratorio de Genética Molecular tras la misma (Grupo 2, G2), en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Resultados: Se incluyeron 50 pacientes (G1: 16 vs. G2: 34) pertenecientes a 30 familias distintas, de 49 (G1) y 42 (G2) años de edad. Estudiados por historia familiar de MODY (70%), diabetes gestacional sugerente tras diagnóstico genético al nacimiento (20%) e hiperglucemia en pacientes jóvenes con autoinmunidad negativa (10%). El 54% fue diagnosticado de MODY 2 (G1: 28%), el 18% de MODY 3 (G1: 4%), el 15% de MODY 1 y el 8% de MODY 5. El tiempo promedio desde el diagnóstico de diabetes hasta el diagnóstico genético definitivo fue de 14,29 años. El 78% presenta una hemoglobina glicosilada < 7%, media de colesterol total de 175 mg/dl y LDL de 99 mg/dl. El 50% (G1: 24% vs. G2: 76%) se encuentra en tratamiento farmacológico. Las principales complicaciones microvasculares son la nefropatía (14%) y retinopatía diabética (18%).

Conclusiones: La sospecha clínica de MODY es importante para conseguir un diagnóstico, tratamiento, identificación de complicaciones asociadas y consejo genético temprano. Desde la sistematización del estudio genético el tiempo hasta la confirmación diagnóstica no ha variado, el diagnóstico de variantes de MODY que precisan tratamiento específico ha sido mayor así como el porcentaje de pacientes con terapia farmacológica respecto a los años previos.