

Raquel Serrano

La MODY 2, la de mayor diagnóstico en la infancia

Las MODY son un tipo de diabetes monogénicas con gran presencia en la edad pediátrica. La más frecuente en los niños es la tipo 2, una forma leve que puede expresarse intraútero y en el periodo neonatal.

La herencia familiar es un factor decisivo en el desarrollo de la diabetes monogénica tipo MODY, alteración con entidad específica que constituye un grupo heterogéneo de diabetes con seis tipos diferentes debidos a mutaciones en distintos genes. La MODY 2 es la más habitual y la que con mayor frecuencia se diagnostica en la edad pediátrica. Su origen se encuentra en mutaciones en el gen que codifica para la glucocinasa, enzima reguladora de la acción de la glucosa para la liberación de la insulina a nivel pancreático, ha indicado a DM Raquel Barrio, del Servicio de Pediatría y responsable de la Unidad de Diabetes Pediátrica del Hospital Ramón y Cajal, de Madrid, que ha participado en el XVIII Congreso de la Sociedad Española de Diabetes celebrado en Madrid.

Portadores de mutación

Barrio, que ha realizado un análisis de las manifestaciones clínicas de estos tipos de diabetes MODY, ha explicado que la MODY 2 es una forma leve de diabetes que está presente intraútero y que se expresa incluso en el periodo neonatal. "Su interés proviene del hecho de que cuando el niño porta la mutación intraútero y ésta procede fundamentalmente del padre, nace con bajo peso, lo que demuestra que la insulina es un factor de crecimiento intraútero importante. Los niños con este tipo de diabetes tienen alterado el umbral para la liberación de insulina, por lo que no liberan hasta niveles más altos de glucosa, por encima de 100 mg/dl".

Realizar la diferenciación

Cuando la mutación es aportada por la madre, el niño no presenta bajo peso porque la hiperglucemia materna supera el nivel del umbral que el niño tiene alterado y libera insulina.

En muchas ocasiones, y según Barrio, la MODY 2 se diagnostica durante el embarazo como una diabetes gestacional. La diferenciación en estos casos es importante porque, normalmente, el tratamiento de la diabetes gestacional se centra en normalizar al máximo la glucemia para que no existan problemas fetales. Pero cuando se confirma realmente que la madre tiene una MODY 2, la disminución excesiva de la glucemia lleva a que el feto no libere insulina de manera adecuada. "En estas pacientes el tratamiento debe controlarse con ecografías para vigilar el crecimiento fetal".

La MODY 2 no suele tener expresividad clínica y se caracteriza por hiperglucemias leves en ayunas desde el nacimiento, con escasa progresión y sin riesgo de complicaciones crónicas, por lo que generalmente no requieren tratamiento.

La MODY 3 se debe a una alteración genética en el factor de transcripción HNF1-alfa, se expresa mayoritariamente a partir de la pubertad y es la de mayor incidencia en los estudios europeos realizados en adultos. La MODY 1, poco frecuente y cuyo único caso descrito en España es una familia seguida en el Ramón y Cajal, es similar a la tipo 3. Su origen se localiza en una mutación en el gen que codifica para el HNF4-alfa. "Ambas diabetes tienen expresividad clínica muy parecida".

La tipo 4, muy poco frecuente, se debe a la alteración en IPF1, y la MODY 5, originada por mutaciones en el gen HNF1-beta, se asocia con alteraciones renales. "Las anomalías renales no bien etiquetadas de algunos pacientes son secundarias a mutaciones en este gen. Son formas más complejas porque no siempre se asocia diabetes, aunque pueden aparecer alteraciones en el sistema reproductor". De la MODY 6, por mutaciones en el gen que codifica para el Neuro-D-1, sólo existen dos casos descritos en Estados Unidos.