

# ESTUDIO DE DIABETES DE ORIGEN GENÉTICO (MONOGÉNICAS)

## ¿Por qué el médico me solicita un estudio genético en relación con mi diabetes?

La mayoría de personas diagnosticadas de diabetes tienen una diabetes tipo 2 (más frecuente en personas adultas con sobrepeso u obesidad) o una diabetes tipo 1 (que aparece, aunque no exclusivamente, con más frecuencia en niños). Sin embargo, hay otras formas de diabetes y algunas de ellas son hereditarias. Actualmente las conocemos como diabetes monogénicas (es decir que la alteración está en un solo gen) pero algunas de ellas también han recibido anteriormente el nombre de MODY. Probablemente su médico, a través de su historia clínica, resultados de sus análisis y antecedentes familiares, sospecha que en su caso pueda tratarse de una diabetes de origen genético. Otra razón puede ser que, aunque a usted en un principio lo hayan diagnosticado de diabetes tipo 1 o tipo 2, su profesional médico, a partir de los nuevos conocimientos de estas enfermedades, piense que quizás pueda tratarse de una forma hereditaria.

## ¿Qué genes pueden estar alterados?

Son numerosos los genes cuyas variaciones genéticas pueden dar lugar a diabetes, sin embargo, los más frecuentes son: la Glucoquinasa, el *HNFI1A*, el *HNF4A* y el *HNF1B*.

## ¿En qué consiste este análisis?

Consiste en una extracción convencional de sangre venosa. Si sólo le van a hacer esta prueba, no haría falta que esté en ayunas.

## ¿Qué significa que tenga una alteración genética en uno de estos genes?

La detección de alguna alteración genética permitirá a su profesional médico saber cuál es la causa exacta de su diabetes, conocer la evolución esperada y adaptar su tratamiento a las características concretas de estas. Algunas formas de diabetes hereditarias, muchas de las que aparecen en los 6 primeros meses de vida o aquellas provocadas por alteraciones en el gen *HNFI1A* o *HNF4A*, tienen tratamientos muy específicos. Otras, como las derivadas de alteraciones en el gen de la Glucoquinasa, no suelen necesitar tratamiento. Y, finalmente, existen otras formas que no condicionan cambios concretos en las recomendaciones terapéuticas con respecto al de las formas más frecuentes de diabetes.

## ¿Qué consecuencias tiene para el resto de mi familia?

Este resultado indica que muy probablemente usted heredó esta alteración de uno de sus padres. También nos informa que, si tiene hermanos, estos tendrían un 50% de posibilidades de tener esta misma variante genética, y, si usted tiene hijos, ellos heredarán esta variante genética en el 50% de los casos.

## Más información:

[https://drive.google.com/file/d/1vcg4Ec0F-mR8iFIaEomMQlrzXOIXNuUB0UBrp3cX8TZB3x\\_pP75Zb8hXjr-tIvdDq43luzv53EBEbW0/view?usp=sharing](https://drive.google.com/file/d/1vcg4Ec0F-mR8iFIaEomMQlrzXOIXNuUB0UBrp3cX8TZB3x_pP75Zb8hXjr-tIvdDq43luzv53EBEbW0/view?usp=sharing)