

PREVALENCIA DE DIABETES MONOGENICA EN EL HOSPITAL DE JEREZ: LA SOSPECHA CLÍNICA COMO CLAVE PARA EVITAR ERRORES DIAGNÓSTICOS

Paula Begines Tirado¹; Luis Muñoz Arenas¹; Esteban Sánchez Toscano¹; Mercedes Senent Capote¹; Javier Olmedo Pérez-Montaut¹
(1) Endocrinología y nutrición. Hospital Universitario de Jerez de la Frontera.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

La diabetes MODY (*Maturity Onset Diabetes of the Young*) es una forma de diabetes monogénica caracterizada por su inicio temprano y su agregación familiar. Comprende una amplia heterogeneidad genética, lo que se traduce en importantes diferencias fisiológicas, clínicas y terapéuticas entre las distintas entidades. El objetivo del estudio es analizar el perfil clínico de los pacientes con diabetes MODY atendidos en nuestro medio.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se diseñó un estudio transversal basado en las historias clínicas de las personas mayores de 14 años atendidas en las consultas externas de Endocrinología del Hospital Universitario de Jerez desde enero de 2012 hasta septiembre de 2025. El proceso de recogida de datos se realizó de manera anonimizada, garantizando la confidencialidad de los pacientes. Se analizaron variables socio-demográficas, clínicas, antropométricas y analíticas relacionadas con la diabetes.

RESULTADOS

Se reportaron un total de 39 casos de diabetes monogénica, de los que el 38,5% (n=15) fueron hombres y el 61,5% (n=24) eran mujeres con una edad media en el momento del diagnóstico de diabetes de $18,83 \pm 12,03$ años. El subtipo más prevalente fue la MODY 2 (n=19) seguida de la MODY 3 (n=12) y la MODY 1 (n=6). Tan sólo se detectó un caso de MODY 1 y MODY 8. El 89,74% (n=35) de los pacientes tenían antecedentes familiares de primer grado de diabetes, mientras que el 64,10% (n=25) también presentaban antecedentes familiares de segundo grado. Un total de 22 personas (más del 50% de los casos) recibieron inicialmente un diagnóstico erróneo: 7 de ellas de diabetes tipo 1 y las 15 restantes de diabetes tipo 2, lo que supuso un tiempo de retraso en el diagnóstico genético de 12 (4 – 19) años.

TABLA 1. Características clínicas, antropométricas y analíticas en función del tipo de diabetes monogénica

	MODY 1 (n=6)	MODY 2 (n=19)	MODY 3 (n=12)
SEXO¹			
MUJER	50% (3)	68,4% (13)	58,3% (7)
HOMBRE	50% (3)	31,6% (6)	41,7% (5)
ANTECEDENTES FAMILIARES¹			
RAMA PATERNA	16,7% (1)	63,2% (12)	33,3% (4)
RAMA MATERNA	66,7% (4)	26,3% (5)	41,7% (5)
AMBOS	16,7% (1)	5,3% (1)	25% (3)
EDAD AL DIAGNÓSTICO²	17,56 $\pm$ 13,56	23 $\pm$ 12,63	14 $\pm$ 5,86
ERROR DIAGNÓSTICO¹	66,7% (4)	52% (10)	66,7% (8)
DIAGNÓSTICO ERRÓNEO¹			
DM1	75% (3)	21,1% (4)	0% (0)
DM2	25% (1)	26,3% (5)	100% (8)
TIEMPO ERRÓNEAMENTE DIAGNOSTICADO³	6,5 (2 – 24,5)	11 (4,25 – 18,5)	15,5 (4,25 – 19,75)
TRATAMIENTO INICIAL¹			
SIN TRATAMIENTO	33,3% (2)	42,1% (8)	33,3% (4)
INSULINA	66,7% (4)	15,8% (3)	8,3% (1)
ADOs	0% (0)	42,1% (8)	50% (6)
INSULINA + ADOs	0% (0)	0% (0)	8,3% (1)
TRATAMIENTO ACTUAL¹			
SIN TRATAMIENTO	50% (3)	47,4% (9)	33,3% (4)
INSULINA	0% (0)	5,3% (1)	16,7% (2)
ADOs	16,7% (1)	42,1% (8)	33,3% (4)
INSULINA + ADOs	33,3% (2)	5,3% (1)	16,7% (2)
IMC²	23,94 $\pm$ 5,53	24,24 $\pm$ 7,94	24,48 $\pm$ 4,7
GLUCEMIA²	111,17 $\pm$ 9,06	121,84 $\pm$ 36,62	119,08 $\pm$ 28,8
HbA1c²	6,7 $\pm$ 0,74	6,58 $\pm$ 0,99	7,37 $\pm$ 1,53
PEPTIDO C²	1,55 $\pm$ 0,34	1,38 $\pm$ 0,88	2,08 $\pm$ 0,81

¹Se expresa como Porcentaje (n). ²Se expresa como Media $\pm$ Desviación estándar. ³Se expresa como Media (rango intercuartílico). ADOs: Antidiabéticos orales, DM1: Diabetes Mellitus tipo 1, DM2: Diabetes Mellitus tipo 2, HbA1c: Hemoglobina glicosilada, IMC: Índice de masa corporal, MODY: Maturity-Onset Diabetes of the Young.

CONCLUSIÓN

La prevalencia de diabetes monogénica en nuestro medio es baja, si bien es cierto que los datos podrían estar infraestimados debido a la existencia de diagnósticos erróneos o a la falta de confirmación genética en casos de alta sospecha de MODY. Debe prestarse especial atención en aquellas personas con glucemia basal alterada o hemoglobina glicosilada en rango de prediabetes que tengan menos de 25 años, antecedentes familiares de primer grado de diabetes, normopeso y/o péptido C en rango de normalidad.